

COMUNICATO STAMPA

Sviluppato saggio liquorale per la diagnosi biologica della malattia di Parkinson e della demenza a corpi di Lewy

Un importante passo avanti nella diagnosi delle malattie neurodegenerative arriva da uno studio internazionale appena pubblicato sulla prestigiosa rivista *Nature Medicine*, frutto della stretta collaborazione tra il Dipartimento di Medicina di Laboratorio dell'Università di Amsterdam e la sezione di Neurologia-Laboratorio di Neurochimica Clinica dell'Università di Perugia.

I risultati di tale ricerca mostrano che i livelli di DOPA decarbossilasi (DDC) nel liquido cerebrospinale (CSF) sono significativamente aumentati nei pazienti con malattia di Parkinson e demenza a corpi di Lewy (malattie causate dalla patologica aggregazione ed accumulo intraneuronale della proteina alfa-sinucleina) rispetto a soggetti di controllo ed a pazienti affetti da altre malattie neurodegenerative, con elevata specificità ed accuratezza diagnostica. La DDC pertanto si candida ad essere il biomarcatore diagnostico più specifico per la malattia di Parkinson e per la demenza a corpi di Lewy. Questo rende la DDC il primo biomarcatore liquorale con un concreto potenziale di rapida implementazione nella pratica clinica, aprendo nuove prospettive per la diagnosi precoce, la stratificazione biologica dei pazienti e lo sviluppo di terapie mirate.

Il contributo dell'Università degli Studi di Perugia è stato centrale, grazie ad un approccio multidisciplinare che ha integrato competenze cliniche, biochimiche, biofisiche e di "data science". La caratterizzazione biologica approfondita della coorte UNIPG, basata sulla lunga esperienza sui biomarcatori liquorali e sull'analisi dell'aggregazione dell'alfa-sinucleina mediante "seed amplification assay" (α -syn SAA), ha permesso di chiarire il significato clinico della DDC, dimostrando che l'aumento dei livelli liquorali è associato al parkinsonismo e alla disfunzione dopaminergica.

Il gruppo italiano coinvolto, coordinato dalla Prof.ssa Lucilla Parnetti, comprende il Prof. Giovanni Bellomo, il Prof. Davide Chiasserini, il Dott. Lorenzo Gaetani ed il Dott. Federico Paolini Paoletti. Lo studio ha sviluppato e validato saggi quantitativi ad alta sensibilità per la DDC, consentendone una misurazione accurata, riproducibile e dimostrandone in modo robusto il potere diagnostico.

La DDC, come biomarcatore della disfunzione dopaminergica, potrebbe in futuro sostituire le metodiche di imaging del sistema dopaminergico, quali il DaT-Scan e la PET, che richiedono radioisotopi, comportano esposizione a radiazioni ionizzanti, hanno costi elevati ed accessibilità limitata. Un biomarcatore liquorale quantitativo è molto più specifico e sicuro, potendo anche essere integrato da altri biomarcatori liquorali di neurodegenerazione per una diagnosi differenziale accurata ed una caratterizzazione biologica più completa.

Come già avvenuto per la malattia di Alzheimer, l'introduzione dei biomarcatori nella pratica clinica potrà favorire anche per la malattia di Parkinson una diagnosi più precoce,

un'appropriata selezione dei pazienti candidati a trattamenti avanzati, nonché documentare l'efficacia biologica di tali trattamenti.

Riferimento:

Katharina Bolsewig, Giovanni Bellomo, Yanaika S. Hok-A-Hin, Imane Al Idrissi, Lisa Vermunt, Alberto Lleo, Daniel Alcolea, Anne Sieben, Sebastiaan Engelborghs, Anja Hviid Simonsen, Steen G. Hasselbalch¹, Sara Bech¹, Tjado H. J. Morrema, Jeroen J. M. Hoozemans, John G. J. M. Bol, Juliette van Alphen, Lorenzo Gaetani, Davide Chiasserini, Federico Paolini Paoletti, Lucilla Parnetti, Sungwoo Kang, Young-gun Lee, Suhee Jeon, Ahreum Lee, Seun Jeon, Byoung Seok Ye, Marta del Campo Milan, Wiesje M. van der Flier, Wilma D. J. van de Berg, Afina W. Lemstra, Eline A. J. Willemse & Charlotte E. Teunissen **A quantitative DOPA decarboxylase biomarker for diagnosis in Lewy body disorders. Nature Medicine (2026).**

<https://doi.org/10.1038/s41591-026-04212-0>