



Premio Aspen Institute Italia 2019

Nei neuroni olfattivi la chiave per la diagnosi delle malattie neurodegenerative

A Test for Creutzfeldt–Jakob Disease Using Nasal Brushings¹- Un test della malattia di Creutzfeldt-Jakob utilizzando tamponi nasali: questo il titolo dello studio che ha vinto la quarta edizione del [Premio Aspen Institute Italia](#) per la collaborazione e la ricerca scientifica tra Italia e Stati Uniti.

La ricerca nasce dal lavoro comune di **undici scienziati appartenenti a quattro diverse organizzazioni scientifiche** e rappresenta un notevole progresso nella diagnostica delle malattie da prioni, ma soprattutto apre una nuova e ampia prospettiva di diagnosi nell'ambito di malattie neurodegenerative a più alta incidenza e con un rilevante impatto sociale ed economico.

- **Christina D. Orrú, Ph.D.** ¹
- **Matilde Bongiani, Ph.D.** ²
- **Giovanni Tonoli, M.D.** ⁴
- **Sergio Ferrari, M.D.** ²
- **Andrew G. Hughson, M.S.** ¹
- **Michele Fiorini, Ph.D.** ²
- **Bradley R. Groveman, Ph.D.** ¹
- **Maurizio Pocchiari, M.D.** ³
- **Salvatore Monaco, M.D.** ²
- **Byron Caughey, Ph.D.** ¹
- **Gianluigi Zanusso, M.D., Ph.D.** ²

¹ Laboratory of Persistent Viral Diseases, Rocky Mountain Laboratories, National Institute of Allergy

and Infectious Diseases (NIAID), National Institutes of Health - Hamilton, (Montana) - USA

² Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento, Università di Verona

³ Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

⁴ Clinica Otorinolaringoiatrica, Policlinico G.B. Rossi, Verona

¹ La ricerca è stata pubblicata da *The New England Journal of Medicine*, 2014, n. 371, pp. 519-529.

L'originalità della ricerca consiste nell'aver ideato una procedura semplice e non invasiva per la diagnosi certa delle malattie da prioni. I neuroni della mucosa olfattiva sono prelevati con il brushing nasale e quindi analizzati con una nuova tecnica di amplificazione dei prioni in vitro, denominata "Real-Time Quaking Induced Conversion (RT-QuIC)". Questo nuovo test sulle cellule della mucosa neuro-olfattiva è altamente innovativo perché unisce l'altissima sensibilità della tecnica dell'RT-QuIC per identificare l'unico marker patogenetico delle malattie da prioni con il prelievo non invasivo di cellule neurali della mucosa olfattiva.

I criteri internazionali prevedono che la diagnosi definitiva di malattia da prioni si ottenga esclusivamente con l'esame biochimico o istologico. Prima di questo importante lavoro, la diagnosi di certezza si otteneva esclusivamente dopo la morte con il prelievo autoptico del cervello. La biopsia cerebrale non è consigliata perché presenta un elevato rischio di contaminazione della sala chirurgica. Inoltre, le procedure di sterilizzazione degli ambienti e l'impossibilità di riutilizzare gli strumenti chirurgici utilizzati durante il prelievo bioptico comportano costi troppo elevati per le strutture sanitarie. Disporre di un test in grado di formulare una diagnosi certa di malattia da prioni in vita rappresenta pertanto un importante avanzamento nella diagnostica di queste malattie, permettendo di informare i familiari della diagnosi, di evitare altri accertamenti, di ridurre i costi sanitari e di intraprendere tempestivamente una cura specifica.

L'utilizzo diagnostico del brushing nasale accoppiato con la tecnica dell'RT-QuIC potrebbe in un prossimo futuro essere esteso ad altre malattie neurodegenerative (come la malattia di Parkinson, la malattia di Alzheimer e la demenza a corpi di Lewy). RT-QuIC eseguito su campioni di mucosa olfattiva potrebbe identificare le proteine marker di queste patologie permettendo di formulare una diagnosi certa anche in fasi molto precoci della malattia. E' noto che nella maggior parte delle malattie neurodegenerative, in particolare nella malattia di Parkinson, le prime lesioni neuropatologiche si osservano nel sistema olfattivo e i disturbi dell'olfatto rappresentano un sintomo non motorio molto iniziale della malattia.

IL PREMIO

Il *Premio Aspen Institute Italia* per la collaborazione e la ricerca scientifica tra Italia e Stati Uniti è stato istituito nel dicembre 2015 nel quadro del costante impegno dell'Istituto per l'internazionalizzazione della leadership e per le relazioni transatlantiche. Il riconoscimento viene assegnato ogni anno a una ricerca nell'ambito delle scienze naturali, teoriche o applicate, frutto della collaborazione tra scienziati e/o organizzazioni di ricerca dell'Italia e degli Stati Uniti.

Il Premio consolida l'impegno dell'Istituto nei confronti dell'organizzazione di iniziative e incontri di approfondimento su temi connessi alla cultura scientifica e all'innovazione tecnologica, con particolare riferimento alla loro rilevanza per l'Italia. La Giuria presieduta dal Prof. Giulio Tremonti, Presidente di Aspen Institute Italia, è composta da:

- Prof. Domenico Giardini, Chair of Seismology and Geodynamics, ETH, Zurigo
- Prof. Luciano Maiani, Professore Emerito di Fisica Teorica, Università "La Sapienza", Roma
- Prof. Gaetano Manfredi, Presidente, Conferenza dei Rettori delle Università Italiane; Rettore, Università degli Studi di Napoli Federico II; Ordinario di Tecnica delle Costruzioni, Facoltà di Ingegneria, Università degli Studi di Napoli Federico II
- Prof. Giovanni Rezza, Direttore, Dipartimento Malattie Infettive, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Dott. Lucio Stanca, Vice Presidente, Aspen Institute Italia, Roma

Ricerche vincitrici delle precedenti edizioni del *Premio Aspen Institute Italia*:

- 2016: *Spatiotemporal spread of the 2014 outbreak of Ebola virus disease in Liberia* che realizza un modello matematico interpretativo della trasmissione del virus Ebola;
- 2017: *Wind from the black hole accretion disk driving a molecular outflow in an active galaxy* che dimostra gli effetti dei venti emessi dai buchi neri sulla formazione delle nuove stelle all'interno delle galassie;
- 2018: *The quest for forbidden crystals* che dimostra le possibilità di scoprire nuovi quasicristalli in natura (con composizioni chimiche ancora inesplorate in laboratorio) e di estendere i risultati di questo nuovo campo di ricerca ad altri ambiti scientifici e ad inedite applicazioni industriali.