

## Relazione scientifica finanziamento 5 x 1000

Nel corso dell'anno il finanziamento disponibile è stato utilizzato per l'acquisto di materiale di consumo per ricerche di laboratorio e per l'acquisto di materiale di consumo per ricerche basate sull'uso dell'elettromiografia.

La prima linea di ricerca è stata focalizzata sullo studio del tremore a riposo mediante indagini elettromiografiche. L'elettromiografo è uno strumento per l'analisi elettrofisiologica di molti parametri biomedici che vanno dall'esame dell'attività muscolare, allo studio della velocità di conduzione dei nervi, alla valutazione dell'attività vegetativa, all'analisi dei tremori mediante registrazione con elettrodi di superficie dell'attività muscolare. È uno strumento indispensabile per la valutazione qualitativa e quantitativa del tremore che consente di effettuare una diagnosi precisa e differenziale dei tremori parkinsoniani e non-parkinsoniani (tremore essenziale plus).

Le nostre ricerche sono state soprattutto finalizzate allo studio dei tremori, e in particolare del tremore a riposo, un sintomo molto frequente che interessa quasi il 10% della popolazione. Il tremore a riposo, di norma, può essere dovuto alla malattia di Parkinson ma anche al tremore essenziale plus. La diagnosi differenziale tra questi due disordini, che hanno prognosi e terapie differenti, si basa sull'uso di indagini isotopiche (DaT scan) che sono costose, di difficile interpretazione e non eseguite nella maggior parte degli ospedali. Pertanto, la diagnosi tra queste due malattie rimane per molto tempo non determinata con conseguenze severe per la prognosi e la invalidità dei pazienti. L'elettromiografo rappresenta una valida alternativa all'indagine isotopica (DaT scan) in quanto il pattern elettromiografico del tremore è molto accurato nel differenziare i tremori parkinsoniani dai non parkinsoniani.

Questa scoperta consente di ottenere una diagnosi differenziale tra malattia di Parkinson e tremore essenziale plus utilizzando una tecnica molto semplice, di bassissimo costo che richiede un'attrezzatura ampiamente disponibile in tutte le strutture sanitarie. I risultati di questa ricerca permettono di ottenere un algoritmo diagnostico semplice e di basso costo, alternativo al DAT scan, per effettuare la diagnosi differenziale tra due importanti malattie, Parkinson e tremore essenziale plus, con diverso impatto sulla disabilità e la qualità della vita.

La seconda linea è stata finalizzata allo studio dei miRNA nelle malattie neurodegenerative e in particolare della malattia di Parkinson (MP), della Paralisi sopranucleare Progressiva (PSP) e della malattia di Alzheimer (MA).

I microRNA (miRNA) sono piccole molecole endogene di RNA non codificante a singolo filamento riscontrate nel trascrittoma di piante, animali e alcuni virus a DNA.

Si tratta di polimeri codificati dal DNA nucleare eucariotico lunghi circa 20-22 nucleotidi e principalmente attivi nella regolazione dell'espressione genica a livello trascrizionale e post-trascrizionale. I miRNA vengono inglobati nel complesso di silenziamento indotto da RNA (RISC) e inducono il silenziamento genico tramite sovrapposizione con sequenze complementari presenti su molecole di RNA messaggero (mRNA) bersaglio. Tale legame comporta una repressione della traduzione o la degradazione della molecola bersaglio.

In queste ricerche abbiamo studiato l'espressione dei miRNA nel siero di soggetti affetti con malattie di Parkinson o Paralisi sopranucleare progressiva e abbiamo trovato che un set di 3 diversi miRNA (mir-425-5p; mir-21-3p; mir-199°-5p) differenziava PSP dal MP con una buona accuratezza diagnostica (AUC 0.86). La migliore classificazione, tuttavia, era ottenuta con un set di 6 miRNA che differenziava con alta accuratezza (AUC 0.91) queste due diverse malattie neurodegenerative.

Parte dei finanziamenti è stata anche utilizzata per l'acquisto di strumentazione informatica necessaria per l'analisi e la valutazione dei dati (Workstation, Notebook)

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Alberto Leone". The signature is fluid and cursive, with the first name "Alberto" and the last name "Leone" clearly distinguishable.