

Risultati delle ricerche su gemelli : fattori ereditari nella malattia di Parkinson

Autor(en): **Vierегge, P.**

Objekttyp: **Article**

Zeitschrift: **Parkinson : das Magazin von Parkinson Schweiz = le magazine de Parkinson Suisse = la rivista di Parkinson Svizzera**

Band (Jahr): - **(1992)**

Heft 26: **Junge Parkinson-Patienten = Les jeunes parkinsoniens = Giovanni pazienti di Parkinson**

PDF erstellt am: **21.06.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-815860>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.



continuare a lavorare e il paziente deve adattarsi a un pensionamento in giovane età, ci si pone la domanda, come si presenterà la sua vita quotidiana. La malattia pone limitazioni anche per quel che riguarda le attività ricreative o le vacanze di tutta la famiglia. Anche tutto questo dev'essere "digerito".

W. Mattes: Sono tanti i quesiti che si pongono. Nelle relazioni coniugali bisognerà cercare e trovare un nuovo genere di rapporto, anche per quanto riguarda la sessualità. Il malato teme di non essere più buono a nulla e deve elaborare un nuovo comportamento verso sé stesso. I ruoli nell'educazione dei figli devono di nuovo essere definiti, le attività ricreative comuni sono messe in dubbio. E qui subentrano i gruppi di auto-aiuto che offrono la possibilità di fare nuove amicizie che certamente sono

tatamente nel bel mezzo della carriera professionale o di una condizione di vita stabile. In misura crescente ne vengono colpiti tutti gli aspetti vitali. Ne è compromesso il preservamento dell'esistenza. Tanti rapporti nati durante l'esercitazione della propria professione non possono più essere mantenuti, talvolta ci si rifugia perfino dietro un isolamento volontario, si rischia il declino sociale. Uno sportivo nel pieno del suo rendimento deve abbandonare un hobby a lui caro e importante. Perde i vecchi amici, perché questi non sanno come reagire all'handicap del loro collega. In un tal caso un benevole certificato finale o un'appartenenza a un'associazione in qualità di membro onorario sembrano essere un alibi sociale, una piccola consolazione per il lento processo di ripulsione sociale.

Esistono delle misure d'appoggio o delle offerte d'aiuto sensate per giovani pazienti?

V. Kühne: I medici dovrebbero includere nel loro concetto di assistenza il fatto che tutta la famiglia è colpita dalla malattia del familiare. Sarebbe importante sapere già dall'inizio cosa significa dover vivere con questa malattia. Quando viene comunicata la diagnosi sarebbe particolarmente prezioso accennare nello stesso tempo all'Associazione del morbo di Parkinson. I pazienti e i loro familiari non avrebbero meno considerazione per i loro medici, se questi riuscissero ad ammettere la propria insicurezza e perplessità verso questa malattia. Anzi, penso che la fiducia ne trarrebbe guadagno.

W. Mattes: Per prevenire il ritiro dai rapporti coniugali, familiari, profes-

sionali e sociali, l'appartenenza a un gruppo di auto-aiuto è un fattore importante. Dall'esempio positivo degli altri si può imparare come provare a dare il meglio di sé stessi. Aiuta inoltre a sviluppare la propria fantasia per creare nuovi tipi di comportamento, chiaramente diversi da quelli finora "normali", ma certamente adatti a fondare una nuova esistenza. Se la motivazione è buona, tutto questo potrà essere un emozionante cambiamento in una nuova vita. Tante cose non devo più saperle. Tanti nuovi rapporti possono nascere. Dal danno portatoci dalla malattia può nascere un atteggiamento positivo verso i cosiddetti svantaggi che la vita ha in serbo per noi.

Se pensate al vostro ambiente, quali sarebbero le richieste particolari espresse dai giovani parkinsoniani?

V. Kühne: Soprattutto la tolleranza. E anche un aiuto sereno lì, dov'è necessario. È tanto faticoso e costa molta energia spiegare continuamente le situazioni quasi incredibili nelle quali possono trovarsi gli affetti da Parkinson. I mass-media dovrebbero mostrarsi più disposti a pubblicare le domande dei pazienti di Parkinson.

W. Mattes: Credo che si aiuterebbe molto soprattutto i giovani parkinsoniani, se molte di queste questioni summenzionate potessero essere discusse nei gruppi insieme a uno psicologo. Ci sarebbe allora anche la possibilità di esercitare un nuovo atteggiamento, p.e. in un gioco di ruoli. Ad alcuni di noi questo certo darebbe l'impulso necessario per riaprirsi al mondo esterno.

Cos'è cambiato?

Gli affetti da Parkinson che si ammalano prima del loro quarantesimo anno di età, presentano alcune caratteristiche comuni. Il dott. L.I. Golbe, neurologo presso l'università di New Brunswick, ne nomina alcune in una sua relazione su "Neurology". In genere la malattia inizia con i segni di una distonia focale, sovente descritta come un "irrigidimento muscolare nelle prime ore mattutine". Nel corso della malattia per ogni terzo paziente si manifestano dei periodi off con cattiva reazione alla Levodopa. Una buona notizia: nei pazienti giovani la malattia progredisce più lentamente. Una triste notizia: durante la cura si manifestano piuttosto precocemente le discinesie e i vacillamenti motorici dovuti alle dosi medicamentose.

d'appoggio. La malattia non compromette unicamente la carriera professionale, bensì libera anche paure esistenziali che possono manifestarsi in depressioni con tendenze al suicidio. Queste si dimostrano di essere tanto più profonde, perché - paragonando la situazione con quella dei pazienti anziani - colpiscono inaspet-

Risultati delle ricerche su gemelli

Fattori ereditari nella malattia di Parkinson

Nella più parte dei casi le cause della malattia di Parkinson sono sconosciute. Finora si era del parere che fattori ereditari fossero di scarsa importanza. Tuttavia non si può negare

che esistono delle "famiglie parkinsoniane", simili alle famiglie che presentano un numero elevato di casi di diabete, di epilessia o di cancro. L'ereditarietà in queste malattie si com-



pone di tanti singoli fattori e non è dovuta a una sola unità ereditaria.

Per delimitare più dettagliatamente la parte ereditaria di una malattia si propone la ricerca su gemelli: i gemelli uniovulari (GU) sono dotati dello stesso materiale ereditario, anche se nel ventre materno possono essere esposti a influssi assolutamente diversi. I gemelli biovulari (GB) in quanto alla disposizione ereditaria non si distinguono da normali fratelli nati in tempi diversi. Il paragone fra GU e GB è però molto utile per valutare l'ereditarietà.

31 coppie di gemelli

Sotto la direzione del dott. P. Vieregge, primario della clinica per neurologia dell'università medica di Lübeck, e grazie al gentile appoggio dell'Associazione svizzera del morbo di Parkinson negli ultimi tre anni in Germania e in Svizzera è stata fatta una ricerca su gemelli in riguardo al morbo di Parkinson. Da entrambi i paesi si sono presentate complessivamente 31 persone affette da Parkinson che hanno o avevano fratelli gemelli. Tre altre coppie non hanno potuto essere esaminate perché affette da altre malattie, anche se affini.

Nei gemelli vivi non sono stati esaminati unicamente i fattori ereditari, bensì anche il curriculum medico precedente la malattia e numerosi punti concernenti il corso della vita, la professione, le attività ricreative, l'alimentazione ecc. Infatti i gemelli si adattano anche per un paragone del corso della vita, con il quale si lasciano scoprire i differenti fattori che possono essere importanti per sapere cosa causa la malattia.

Predisposizione ereditaria

21 coppie di gemelli (9 GU, 12 GB) avevano almeno 58 anni e potevano benissimo essere adibiti per gli esami sull'ereditarietà. Rispettivamente tre coppie uniovulari (33 %) e biovulari (25 %) erano concordanti, cioè entrambi i gemelli erano affetti da Parkinson. A tre di queste coppie concordanti è stata diagnosticata la malattia proprio durante queste ricerche su gemelli. Statisticamente il numero delle coppie concordanti non

differiva nel paragone fra coppie uniovulari e biovulari. In questa ricerca si sono però incontrate più coppie concordanti di quante se ne aspettavano tenendo conto della frequenza del morbo di Parkinson nella popolazione generale. Pare dunque che non esista un'inequivocabile ereditarietà che permetterebbe di spiegare la malattia di Parkinson in un gran numero di pazienti. Esiste però una predisposizione ereditaria che evidentemente si esprime diversamente nelle singole famiglie. Finora questa non è però ancora stata sufficientemente esaminata. Interessante è anche il fatto che singole coppie di gemelli presentavano malattie affini, cioè uno dei gemelli era affetto dal morbo di Parkinson e l'altro, nella vecchiaia aveva p.e. un "tremore isolato" (tremore essenziale).

Grazie

Ed infine proponiamo una dichiarazione del dott. Vieregge: "Vorremmo già adesso ringraziare per la loro collaborazione tutti i gemelli che hanno partecipato agli esami e, nello stesso tempo, rivolgere un caloroso ringraziamento anche alla ASMP per l'appoggio finanziario concessoci per le nostre ricerche. Come già annunciato, le ricerche su gemelli e su famiglie continuano. Se una persona proveniente da una "famiglia parkinsoniana" ha interesse per questi esami, potrà senz'altro rivolgersi a noi."

(L'indirizzo: dott. med. P. Vieregge, primario, clinica per neurologia, Ratzeburger Allee 160, W-2400 Lübeck, no di tel. 0049/0451/5002928.)

Tokio 1991: Congrès mondial sur la maladie de Parkinson

Tous les 3 ou 4 ans depuis 1959, tous ceux qui intensément étudient ou soignent la maladie de Parkinson dans le monde se retrouvent pour rapporter et confronter leurs découvertes et leurs expériences. Cette réunion permet ainsi chaque fois de tirer un bilan de l'état de nos connaissances et de donner à certaines voies de recherches des impulsions plus marquées.

Dixième de la série, le Symposium International sur la maladie de Parkinson s'est tenu à Tokyo du 27 au 30 octobre 1991; congrès des superlatifs puisqu'en 3 jours, près de 1000 participants ont pu choisir entre plus de 600 conférences, présentations, communications ou posters, alors qu'il y a près de 20 ans, en 1972, lors de la 4ème réunion que j'eus l'honneur d'organiser à Zurich, 200 participants pouvaient suivre en tout 49 conférences. Cette évolution montre bien l'intérêt porté actuellement à la maladie de Parkinson et les progrès réalisés dans différentes directions, attirant de plus en plus de chercheurs de spécialités de plus en plus diverses: génétique, biologie moléculaire, immunologie, neurophysiologie, imagerie médicale, biochimie, etc.

Un congrès de cette ampleur ne peut

se résumer dans son ensemble, tant il est difficile de vouloir relier entre elles les multiples études hautement spécialisées ne permettant encore pas de déboucher sur une conséquence thérapeutique. Dans la recherche de l'origine de la maladie de Parkinson, le rôle des facteurs génétiques soulève de plus en plus d'intérêts; comme exemple, il faut citer les études portant sur les jumeaux. Alors que jusqu'il y a peu, l'absence de maladie de Parkinson chez le jumeau d'une personne atteinte tendait à exclure le facteur génétique, les études au BET-scan (positron-emission-tomography) de ces jumeaux montre une diminution de dopamine cérébrale aussi chez le sujet non touché par la maladie. Une prédisposition à un processus dégénératif ou une susceptibilité constitutionnelle particulière à des facteurs toxiques ont été évoqués sur