



UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240



DIPARTIMENTO DI
SCIENZE MEDICHE, CHIRURGICHE
E NEUROSCIENZE

Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale e di Precisione

Nome: Sara

Cognome: Locci

Ciclo: XXXVII

Laurea: Genetic Counsellors

ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-8557-3912>



Valutazione dei valori dei neurofilamenti a catena leggera in pazienti affetti da atrofia ottica ereditaria ed altre malattie neurodegenerative / Evaluation of neurofilament light chain levels and their involvement in patients affected with hereditary optic atrophy and other neurodegenerative disorders.

(ITA)

Il danno neuronale è un evento che si verifica nei processi patologici che colpiscono sia il sistema nervoso centrale che quello periferico. I neurofilamenti vengono rilasciati come conseguenza del danno neuronale. Un biomarcatore sanguigno collegato al danno neuronale potrebbe dimostrarsi uno strumento fondamentale per comprendere e trattare le malattie neurologiche. Grazie alla capacità di quantificare il danno neuronale nel sangue, il dosaggio dei neurofilamenti viene applicato a un'ampia gamma di condizioni neurologiche per indagare e monitorare la malattia, inclusa la valutazione dell'efficacia del trattamento. Tuttavia, il dosaggio dei neurofilamenti nel sangue non è specifico per una malattia e il suo rilascio può essere indotto anche da processi fisiologici. Studi longitudinali sulla sclerosi multipla, sulle lesioni cerebrali traumatiche e sull'ictus mostrano un aumento costante nel tempo del valore dei neurofilamenti. Il loro coinvolgimento in patologie come la sclerosi multipla (SM), il morbo di Alzheimer (AD), la sclerosi laterale amiotrofica (SLA), il morbo di Parkinson (PD), l'ictus, la demenza frontotemporale (FTD) e le lesioni cerebrali traumatiche, è stato ampiamente studiato. In questo progetto verranno condotti ulteriori studi sulla presenza, i livelli e il ruolo dei neurofilamenti su pazienti affetti da atrofia ottica ereditaria, utilizzando la tecnologia SIMOA.



(ENG)

Neuronal injury is a universal event that occurs in disease processes that affect both the central and peripheral nervous systems. NfL is released as a consequence of neuronal damage. A blood biomarker linked to neuronal injury would provide a critical measure to understand and treat neurologic diseases. With the ability to quantify neuronal damage in blood, NfL is being applied to a wide range of neurologic conditions to investigate and monitor disease including assessment of treatment efficacy. Blood NfL is not specific for one disease and its release can also be induced by physiological processes. Longitudinal studies in multiple sclerosis, traumatic brain injury, and stroke show accumulation of NfL over days followed by elevated levels over months. Their involvement in pathologies such as multiple sclerosis (MS), Alzheimer's disease (AD), Amyotrophic lateral sclerosis (ALS), Parkinson disease (PD), stroke, frontotemporal dementia (FTD) and traumatic brain injury, has been largely studied. In this project further investigations on NfL presence, levels, and role will be performed on patients affected with hereditary optic atrophy, by using the SIMOA technology.