LabNEWS
06/2025

SONIC SUISSE
Le réseau de laboratoires régionaux
Netzwerk regionaler Laboratorien
La rete dei laboratori regionali

Neurologia

novel tests

Marcatori di Alzheimer nel sangue venoso: pTau217 e punteggio PPD (pTau181, quoziente beta amiloide 1-40/1-42)

L'analisi è raccomandata per le persone con sospetto di Alzheimer in tutti gli stadi della patologia (preclinico, MCI, demenza). L'analisi può essere eseguita dal sangue in via preliminare prima delle procedure diagnostiche convenzionali.

Per la diagnostica della malattia di Alzheimer, nella pratica della medicina di laboratorio, è stata utilizzata finora l'analisi del liquor con misurazione di quattro parametri: Tau totale, pTau181, ß-amiloide 1-40 e ß-amiloide 1-42. Sulla base di questi valori viene calcolato il punteggio di Erlangen, che valuta la probabilità di malattia di Alzheimer. Poiché il prelievo di liquor è invasivo e l'analisi è costosa e non disponibile ovunque, sempre più spesso si cercano metodi diagnostici alternativi[1].

Quali sono le novità?

Date queste premesse, partendo da prelievi ematici, abbiamo analizzato diversi biomarcatori, tra cui pTau217, un marcatore sensibile e specifico della malattia di Alzheimer con alta capacità discriminante diagnostica (AUC 0,88)[2,3].

Già negli stadi preclinici è possibile rilevare un aumento della concentrazione di pTau217 nei campioni di sangue[4]. Grazie all'ulteriore buona corrispondenza del valore di pTau217 con il consolidato punteggio di Erlangen nel liquor[3], questo marcatore è risultato adatto come parametro di screening autonomo efficace per la malattia di Alzheimer in tutti gli stadi.

Oltre al biomarcatore pTau217 nel siero, è possibile richiedere anche l'analisi dei biomarcatori pTau181, ß-amiloide 1-40 e ß-amiloide 1-42 nel sangue EDTA. Sulla base di questi valori, in collaborazione con il laboratorio medico di Brema, viene calcolato il punteggio Plasma-Protein-Demenz (punteggio PPD), che consente di stimare il rischio di Alzheimer analogamente al punteggio di Erlangen[5]. Per chiarire l'eventuale presenza di alzheimer, è possibile ora proporre una diagnostica a tappe come proposto nella figura 1.

Punti chiave

- **Esame del sangue complementare:** analisi preliminare che precede metodi diagnostici tradizionali.
- **Supporto in tutti gli stadi:** i biomarcatori ematici coadiuvano la diagnosi in tutte le fasi della malattia.
- **pTau217:** marcatore sensibile e specifico ad alta precisione (AUC 0,88).
- **Punteggio PPD:** valutazione del rischio di malattia di Alzheimer basata su valori ematici.

Figura 1

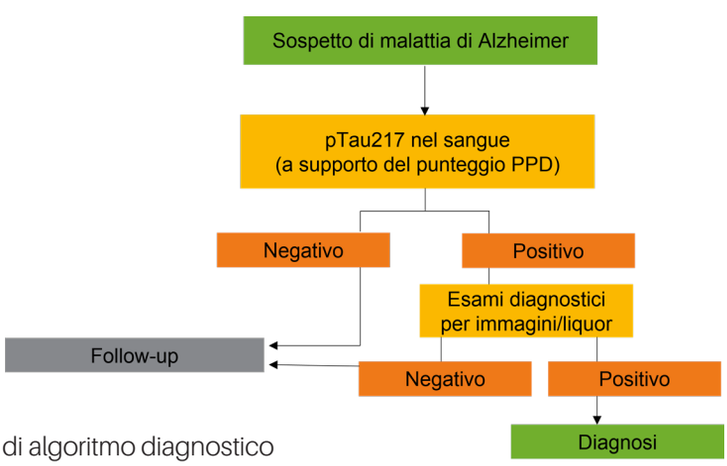

Figura 1: proposta di algoritmo diagnostico

Prelievo di campioni

Per l'analisi sono necessari siero e plasma EDTA. Il prelievo di sangue deve essere effettuato possibilmente a digiuno. Sia il siero che il plasma EDTA devono essere trasferiti in provette secondarie in polipropilene.

- 400 µl di siero (pTau217), refrigerato o congelato
- 400 µl di plasma EDTA (pTau217) / 2,5 ml di plasma EDTA (punteggio PPD), refrigerato o congelato
  Miscelare più volte la provetta in modo delicato per evitare l'emolisi. Se conservato refrigerato, si dovrebbe separare il plasma dalla componente corpuscolare del sangue entro 24 ore. Non refrigerato, si deve separare il plasma dalla parte cellulare ematica dopo tre ore.

Stabilità

3 giorni in frigorifero, 2 settimane a -20 °C

Metodo

Le analisi vengono eseguite mediante test immunologico in chemiluminescenza (CLEIA) utilizzando la piattaforma Lumipulse G (Fujirebio).

Fatturazione

Vengono accettate solo richieste di esame da parte di medici.
La diagnostica di laboratorio è attualmente una prestazione a pagamento e non è soggetta all'obbligo di prestazione ai sensi dell'AOMS.

pTau217: 78 CHF
Punteggio PPD: 208 CHF

Autori

Dr. scient. med. Julia Telser, FAMH
Prof. Dr. med. Lorenz Risch, specialista in medicina interna generale, FAMH
Prof. Dr. med. Reto Krapf, specialista in medicina interna generale, specialista in nefrologia

Contatti

In caso di domande è possibile rivolgersi a:

Dr. Risch & Medisyn
Dr. sc. nat. Mauro Imperiali, FAMH
mauro.imperiali@risch.ch

Riferimenti bibliografici:
1. Jack CR Jr, Andrews JS, Beach TG, et al. Revised criteria for diagnosis and staging of Alzheimer's disease: Alzheimer's Association Workgroup. Alzheimers Dement. 2024;20(8):5143-5169. doi:10.1002/alz.13859.
2. Telser J, Risch L, Saely CH, Grossmann K, Werner P. P-tau217 in Alzheimer's disease. Clin Chim Acta. 2022;531:100-111. doi:10.1016/j.cca.2022.03.018.
3. Telser J, Hutter S, Lung T, Thalmann M, Risch M, Risch L. Serum p-tau217 as a screening marker for Alzheimer's disease. Clin Chem Lab Med. In press.
4. Mattsson-Carlgren N, Janelidze S, Palmqvist S, et al. Longitudinal plasma p-tau217 is increased in early stages of Alzheimer's disease. Brain. 2020;143(11):3234-3241. doi:10.1093/brain/awaa286.
5. Gerritzen A, Gerritzen S, Marcos Morgado B, Esselmann H, Hansen N, Wiltfang J. Plasma based biomarkers for assignment to early Alzheimer treatment. 2024; doi: 10.13140/RG.2.2.17021.17124.