

5 per mille 2018

Data inizio: 01/01/2021 Data fine: 28/02/2022

Finanziamento assegnato: 212.454,21

Titolo: Disturbi e disabilità del neurosviluppo: traiettorie evolutive e biomarker predittivi

I disturbi del neurosviluppo sono caratterizzati da una alterazione di una o più linee evolutive (cognitiva, socio-comunicativa, linguistica, motoria, emozionale) ed esordio precoce, evoluzione stabile nel tempo, frequente associazione tra le diverse linee evolutive e percorsi evolutivi differenziati. Nel complesso questi disturbi rappresentano, per l'OMS, la seconda causa di burden disease per i soggetti in età evolutiva e la loro prevalenza per varie cause è in un drammatico incremento in tutti i paesi, con un grande impatto sulla vita delle famiglie, spesso neurobiologicamente predisposte a queste malattie. Essi sono spesso di difficile individuazione, specie in epoca precoce ed è essenziale a tale scopo la ricerca di marker clinici e strumentali capaci di aiutare nella diagnosi precoce, ma anche capaci di differenziarne i sottotipi prevalenti e le comorbidità, aspetti che hanno profonde implicazioni diagnostiche, prognostiche e terapeutiche. La ricerca, che utilizzerà i fondi 5 per 1000 del 2018, intende approfondire i profili clinici longitudinali di alcune patologie del neurosviluppo di grande impatto scientifico, clinico e medico-sociale, quali il disturbo dello spettro autistico, il disturbo dell'attenzione con iperattività (ADHD), i disturbi della regolazione emotiva, i disturbi neurovisivi, le epilessie miocloniche progressive, le paralisi cerebrali, alcune malattie rare ad interessamento del sistema nervoso ed altre.

Per studiare questi profili, oltre a strumenti clinici standardizzati ed innovativi, verrà sperimentato l'utilizzo di alcune nuove tecnologie, in buona parte con pochi esempi di applicazione in età evolutiva ed in alcuni casi per la prima volta, capaci di individuare nuovi biomarker utili a caratterizzarli e differenziarli.

Verranno utilizzate tecniche di esplorazione del sistema nervoso mediante neuroimmagini a risonanza magnetica a campo magnetico alto e ultra alto, In particolare verranno condotti alcuni studi con il nuovo sistema RM7T, appena aggiornato, per ottimizzare con la nuova tecnologia l'imaging tradizionale e potenziare le tecniche quantitative sviluppate a campo magnetico standard, migliorandone le prestazioni in termini di specificità e sensibilità, consentendo di incrementare la risoluzione e la sensibilità delle metodiche. Sarà anche possibile passare da studi di popolazioni di soggetti al livello di singolo soggetto, aspetto molto importante per lo studio delle patologie rare dello sviluppo. Verranno anche implementati per i bambini con disturbi del neurosviluppo protocolli che utilizzano altre tecniche innovative di imaging come la Near Infrared Spectroscopy (NEARS).

Verrà studiato, a confronto con la letteratura, il profilo clinico e genetico di soggetti affetti da malattie rare ed in particolare da epilessie miocloniche progressive, anche con studi cellulari per agenti capaci di migliorare la funzionalità autofagica mitocondriale di questi pazienti.

L'utilità di tecnologie di eye-tracker ad alto campionamento e bassa invasività e di tecniche elettrofisiologiche per valutare il sistema neurovegetativo verranno applicate ai bambini con disturbi del neurosviluppo, in studi pilota per contribuire a differenziarne i profili di sviluppo. Infine, verranno condotti studi di fattibilità sull'uso di tecnologie di teleneuroriabilitazione che utilizzano l'ICT (Information Communication Technology), mediante studi pilota in bambini con disturbi delle funzioni motorie, visive, cognitive, del linguaggio e della comunicazione. I risultati ottenuti, che saranno oggetto di alcune presentazioni a congressi nazionali ed internazionali e pubblicazioni su riviste peer-reviewed, costituiranno la base per futuri approfondimenti sul piano diagnostico e terapeutico per bambini con disturbi del neurosviluppo.