

5 per mille 2020

Data inizio: 01/01/2023 Data fine: 28/02/2024

Finanziamento assegnato: euro 216.695,99

Titolo: Disturbi del neurosviluppo: sperimentazione di nuovi biomarkers diagnostici precoci e studio dei profili clinici longitudinali di alcuni disturbi.

I disturbi del neurosviluppo comprendono una grande varietà di categorie diagnostiche tra cui il disturbo di linguaggio e di comunicazione, di apprendimento, l'ADHD, il disturbo dello spettro autistico, il disturbo ossessivo-compulsivo, il disturbo della condotta, la disabilità intellettiva ed altri. Sono dovuti a cause genetiche ed ambientali, emergono nelle prime fasi dello sviluppo di una persona e ne compromettono, spesso per tutta la vita se non diagnosticati e curati precocemente, il funzionamento personale, sociale, scolastico o lavorativo. Sono una patologia di grande impatto medico-sociale e clinico per questi pazienti e le loro famiglie.

Le risorse donate dai cittadini italiani con il contributo del 5×1000 2020 verranno utilizzate nell'ambito della ricerca su questi disturbi e permetteranno studi pilota condotti nei laboratori clinici e sperimentali dell'IRCCS, utili ad ottenere dati preliminari necessari per studi futuri. Esse consentiranno di reclutare ricercatori e contribuiranno a spese di materiale di consumo, di pubblicazione e diffusione dei risultati scientifici ottenuti.

In particolare nell'ambito della ricerca sperimentale parte delle risorse verranno destinate ad alcuni modelli animali per studiare le basi neurali ed i meccanismi neurofisiopatologici di alcuni disturbi neuropsichici del bambino, utili al fine di nuove proposte terapeutiche. Nel laboratorio di neurologia sperimentale della FSM nel corso dell'anno indicato risorse saranno allocate per studi sul modello Zebrafish (Danio rerio) di malattie rare neurodegenerative dell'età evolutiva (in particolare atassie spastiche e alcune forme di paraparesi spastica familiare).

Tra i biomarkers diagnostici, la recente acquisizione di un tomografo RM 3 Tesla aggiornato allo stato dell'arte e il contemporaneo aggiornamento del tomografo a 7 Testa per uso nell'uomo installato presso il nostro IRCCS consentirà di sperimentare protocolli di confronto tra i risultati ottenuti con campi magnetici in progetti di ricerca specifici per le alcune patologie rare (malformazioni e displasie corticali, leucodistrofie, lesioni cerebrali, epilessie, malattie neuromuscolari), al fine di verificare il guadagno ottenibile in precisione e accuratezza con le nuove piattaforme. In particolare le caratteristiche del 7 Testa permetteranno anche studi pilota fatti su di singolo soggetto.

Il progetto di ricerca prevede anche la sperimentazione di un'altra tecnica avanzata di imaging cerebrale, non invasiva (non richiede quasi mai sedazione del bambino), la Near Infrared Spectroscopy (NEARS), capace di fornire informazioni sulle aree cerebrali che si attivano in risposta a tipi diversi di stimoli. Essa verrà utilizzata per lo studi pilota di diversi disturbi del neurosviluppo e malattie rare come la sindrome di Rett, i disturbi dello spettro autistico, le disabilità intellettive in malattie genetiche.

I fondi 5x1000 2020 alimenteranno anche alcune ricerche condotte nei laboratori e unità per il linguaggio e neuropsicologia, i disturbi dello spettro autistico e ADHD finalizzate a ricostruire, dai registri di malattia presenti nell'IRCCS che contengono i dati delle centinaia di bambini ed adolescenti che ogni anno afferiscono all'IRCCS, i profili longitudinali di sviluppo di patologie di grande impatto medico-sociale e scientifico, come ADHD, disturbi della condotta, late talkers, disprassie verbali ed altre. Essi sono fondamentali per individuare fattori prognostici, come le comorbidità, il peso di fattori eziologici genetici ed ambientali ed altri, con grandi quantità di dati da analizzare anche con tecniche di intelligenza artificiale (AI).

I risultati ottenuti attraverso il progetto avranno come indicatori le presentazioni scientifiche preliminari a congressi scientifici di riferimento per il settore e le pubblicazioni in riviste scientifiche indicizzate.