

Rendiconto di assegnazione risorse 5 per mille ANNO 2023
Contributo percepito € 417.624,44 In data 21/10/2024

Ente della Ricerca Sanitaria

Denominazione Ente: IRCCS E. Medea - Associazione La Nostra Famiglia

Codice fiscale: 00307430132

Sede legale: Ponte Lambro (CO)

Titolo del progetto	Fondi 5 per mille assegnati al progetto	Costo complessivo del progetto	Data di inizio progetto	Durata prevista
Disordini del neurosviluppo: verso la strutturazione di piattaforme di comunicazione tra dati clinici e strumentali e dati genetici (Resp. Dr. Ssa Marta Santarone)	€ 120.000	€ 120.000	01/06/2025	36 mesi
Il ruolo delle funzioni esecutive nelle competenze accademiche e nella percezione della qualità di vita scolastica in pazienti con cerebrolesione acquisita in età pediatrica (Resp. Dr. Ssa Maria Chiara Oprandi)	€ 70.000	€ 70.000	01/05/2025	36 mesi
Tocco sociale come promotore dell'integrazione multisensoriale in bambini con paralisi cerebrale infantile: uno studio EEG (Resp. Dr. Rosario Montiroso)	€ 92.434,44	€ 92.434,44	02/04/2025	36 mesi
Indicatori neurocognitivi e biologici nel disturbo dello spettro autistico: traiettorie evolutive e follow-up a lungo termine (Resp. Dr. Ssa Valentina Riva)	€ 135.190	€ 135.190	12/05/2025	36 mesi

Disordini del neurosviluppo: verso la strutturazione di piattaforme di comunicazione tra dati clinici e strumentali e dati genetici

(Resp. Dr. Ssa Marta Santarone)

Razionale del progetto, obiettivi e attività previste

I disturbi del neurosviluppo comprendono un insieme di condizioni su base neurobiologica con compromissione del funzionamento sociale, personale, scolastico o lavorativo. L'IRCCS Medea ha sviluppato particolare esperienza nella diagnosi- clinica ma anche eziologica- per due disturbi del neurosviluppo, l'autismo e la disabilità intellettiva. L'iter diagnostico si avvale di osservazioni cliniche multiprofessionali nonché approfondimenti multidisciplinari clinici e strumentali.

La diagnosi eziologica è condotta nel nostro IRCCS attraverso l'esecuzione di esami strumentali (Risonanza encefalo, EEG) e attraverso approfondimenti di tipo genetico. Si assiste con sempre maggiore frequenza al reperimento, nell'ambito delle indagini genetiche, di CNV o di varianti geniche a significato incerto. Poter confrontare tra loro pazienti sui quali siano state reperite varianti negli stessi geni può contribuire a definire meglio il ruolo di alcuni geni in patologia umana. Questo processo sarebbe più semplice e rapido se i dati clinico-genetico-strumentali venissero raccolti in modo omogeneo all'interno dell'IRCCS e sono rapidamente estrapolabili tramite sistemi informatici.

Obiettivi dello studio saranno i seguenti:

1. Condivisione dei protocolli di valutazione in atto per disabilità intellettiva ed autismo;
2. Archiviazione dei dati raccolti (clinici, strumentali e genetici) in un database su apposita piattaforma anonimizzata;
3. Costituzione di una base attraverso cui riuscire a estrapolare dati clinici strumentali su pazienti con riscontro di varianti genetiche a incerto significato.

Endpoint sarà l'archiviazione delle variabili cliniche che faciliti un confronto tra neurologi, neuropsichiatri, genetisti e biologi, con conseguente possibilità di ricavare dal database delle sottopopolazioni omogenee per caratteristiche cliniche.

Giustificazione del Budget

La proposta di budget è giustificata dai costi del personale dipendente e borsista nonché da altro materiale di consumo (test – questionari) necessario per lo svolgimento delle attività previste, da spese per missioni e di pubblicazioni, oltre che dalle spese amministrative..

Data inizio: 01/06/2025

Data fine: 31/05/2028

Finanziamento assegnato: € 120.000

Piano economico - finanziario	Budget	Finanziamento	Rendicontato	Costi totali progetto
	iniziale	attuale Ministero		
Personale di ricerca	91.960,00	91.960,00	0,00	0,00
Apparecchiature	0,00	0,00	0,00	0,00
Materiale uso destinato alla ricerca	4.200,00	4.200,00	0,00	0,00
Spese di organizzazione	0,00	0,00	0,00	0,00
Elaborazione dati	0,00	0,00	0,00	0,00
Spese amministrative	17.840,00	17.840,00	0,00	0,00
Altro (indicare quali)	6.000,00	6.000,00	0,00	0,00
	120.000,00	120.000,00	0,00	0,00

Il ruolo delle funzioni esecutive nelle competenze accademiche e nella percezione della qualità di vita scolastica in pazienti con cerebrolesione acquisita in età pediatrica

(Resp. Dr. Ssa Maria Chiara Oprandi)

Razionale del progetto, obiettivi e attività previste

La letteratura ha dimostrato che un deficit legato alle EF può portare a importanti difficoltà nella vita quotidiana e soprattutto nell'acquisizione e nello sviluppo delle abilità scolastiche, con conseguenti scarse prestazioni accademiche, alti tassi di abbandono dell'istruzione e crescente necessità di supporto scolastico (Hall, 2022; Jantz, 2007; Rode, 2018; Ewing-Cobbs, 2004; Yvon, 2018).

La letteratura sui pABI ha evidenziato che tra i fattori cognitivi coinvolti nelle difficoltà scolastiche rientrano la memoria non-verbale e le abilità visuo-costruttive, maggiormente associate allo sviluppo delle competenze matematiche, mentre la generazione di parole e le abilità di denominazione rapida risultano associate alle competenze di letto-scrittura. Inoltre l'attenzione visiva selettiva è stata identificata come un'importante predittore di difficoltà scolastiche, mentre le EF sono state evidenziate come importanti predittori della correttezza della lettura (Oprandi, 2020).

Un altro importante aspetto da considerare è che i pazienti con pABI manifestano spesso una riduzione della qualità di vita scolastica (S-QoL) (Kuhlthau, 2012). Un numero limitato di studi ha indagato quali possano essere i fattori cognitivi associati a questa diminuzione.

Obiettivi

Indagare il ruolo delle funzioni esecutive e delle specifiche sottocomponenti nelle competenze accademiche nei pazienti con cerebrolesione acquisita e sulla S-QoL percepita.

Attività previste:

1. Creazione del database con le seguenti variabili:

Gruppo Retrospectivo: pazienti previsti 200

- informazioni cliniche e demografiche dei pazienti pABI selezionati per lo studio (età alla diagnosi/trauma, GCS, giorni di coma, trattamenti oncologici, SES...

- Funzionamento cognitivo (scale Wechsler adeguate all'età dei pazienti: WISC-IV o WAIS-IV):

- QI totale
- Indice di Velocità di Elaborazione delle informazioni
- Indice di Memoria di lavoro

- Valutazione neuropsicologica delle EF e sottocomponenti:

- EF: Wisconsin Card Sorting Test, Tower of London
- Attenzione: Continuous Performance Test, Attenzione selettiva visiva e uditiva,
- organizzazione/pianificazione: Rey copia

- Valutazione competenze accademiche:

- Prove MT di Lettura (correttezza, rapidità)
- Prove MT, Comprensione
- Prove MT, Dettato
- Prove AC-MT Matematica

Gruppo Prospettico: pazienti previsti 200

Verranno raccolte le stesse informazioni del gruppo retrospettivo, a cui andranno aggiunte:

- Valutazione ecologica delle EF:

- questionario BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function-Parent and Patient report)

- Valutazione della qualità della vita e della vita scolastica percepita:

- questionario PedsQL (Pediatric Quality of Life Inventory-Parent and Patient report)

2. Analisi dei dati del gruppo retrospettivo e prima pubblicazione su questi dati

3. Analisi dei dati del gruppo prospettico, identificazione delle variabili (cliniche e relative alle EF) che possono predire le difficoltà scolastiche e una bassa qualità della vita scolastica e pubblicazione su questi dati

4. confronto tra gruppo prospettico e retrospettivo e pubblicazione su questi dati

Giustificazione del Budget

Il budget è così suddiviso: 53.740,00 euro per il personale; 2.500,00 euro per la disseminazione dei dati (convegni, corsi...); 2.460,00 euro per le spese di pubblicazione; 10.300,00 euro per le spese amministrative.

Data inizio: 01/05/2025

Data fine: 30/04/2028

Finanziamento assegnato: € 70.000,00

Piano economico - finanziario	Budget	Finanziamento	Rendicontato	Costi totali progetto
	iniziale	attuale Ministero		
Personale di ricerca	53.740,00	53.740,00	0,00	0,00
Apparecchiature	0,00	0,00	0,00	0,00
Materiale uso destinato alla ricerca	0,00	0,00	0,00	0,00
Spese di organizzazione	0,00	0,00	0,00	0,00
Elaborazione dati	0,00	0,00	0,00	0,00
Spese amministrative	10.300,00	10.300,00	0,00	0,00
Altro (indicare quali)	5.960,00	5.960,00	0,00	0,00
	70.000,00	70.000,00	0,00	0,00

Tocco sociale come promotore dell'integrazione multisensoriale in bambini con paralisi cerebrale infantile: uno studio EEG

(Resp. Dr. Rosario Montirosso)

Razionale del progetto, obiettivi e attività previste

Razionale: I processi di integrazione multisensoriale sono fondamentali per una percezione coerente. Nelle disabilità del neurosviluppo sono comuni le difficoltà di integrazione multisensoriale con effetti a cascata sulle competenze motorie, cognitive e sociali (Dionne-Dostie et al., 2015). Nei bambini con PCI, oltre ai deficit motori, emergono difficoltà di integrazione multisensoriale che compromettono comunicazione e interazioni sociali (Cascio 2010; Pavão & Rocha 2017). Il tocco interpersonale, cruciale per lo sviluppo sensoriale e cognitivo, modella l'architettura cerebrale (Brauer et al., 2016). Oltre a fornire informazioni esplorative, il tocco veicola significati affettivi utili negli scambi sociali e può facilitare l'integrazione multisensoriale (Della Longa et al., 2019). Interazioni multisensoriali tra stimoli visivi, vocali e tattili fornite dai caregiver sostengono lo sviluppo linguistico e sociale (Tincoff et al., 2019). Tuttavia, poco si sa sul ruolo del tocco sociale, in particolare quello che attiva le fibre CT, nell'integrazione audio-tattile.

Obiettivo primario: Utilizzando l'elettroencefalogramma (EEG), questo studio intende indagare come il tocco interpersonale moduli l'integrazione audio-tattile in bambini con PCI (6-36 mesi) rispetto a coetanei a sviluppo tipico. Obiettivi secondari: 1) esplorare come la stimolazione tattile e multisensoriale nell'interazione genitore-bambino si associa alle risposte neurali e alla performance in compiti cognitivi e sociali; 2) indagare l'associazione tra risposte neurali, performance in compiti cognitivi e sociali e modificazioni epigenetiche. Attività previste: Il compito sperimentale si baserà su un paradigma simile a quello di Tanaka et al. (2018) e sarà articolato in due fasi: 1) esposizione: i bambini ascolteranno una pseudo-parola associata a un tocco (condizione audio-tattile) o senza tocco (condizione solo audio). 2) test: ascolto delle stesse parole, senza tocco. Sessioni di gioco tra il genitore e il bambino saranno codificate per ottenere misure relative al comportamento genitoriale, alla quantità di tocco e di stimolazioni multisensoriali (es. parola e tocco). Test di sviluppo e prove strutturate indagheranno le competenze cognitive (es. funzioni esecutive) e sociali. Campioni di saliva saranno raccolti e analizzati in laboratorio per valutare le modificazioni epigenetiche di geni associati allo sviluppo socio-emozionale e al processamento somatosensoriale.

Giustificazione del Budget

Costi diretti del personale: copertura delle attività di reclutamento, valutazione e coordinamento. *Costi per materiale di consumo dei laboratori:* acquisto di materiale per la registrazione EEG con sistema AntNeuro, acquisto di kit e analisi di metilazione. *Disseminazione:* partecipazione a convegni, conferenze e pubblicazione open access dei risultati preliminari. *Spese amministrative*

Data inizio: 02/04/2025

Data fine: 01/04/2028

Finanziamento assegnato: € 92.434,44

Piano economico - finanziario	Budget	Finanziamento	Rendicontato	Costi totali progetto
	iniziale	attuale Ministero		
Personale di ricerca	59.464,44	59.464,44	0,00	0,00
Apparecchiature	0,00	0,00	0,00	0,00
Materiale uso destinato alla ricerca	16.470,00	16.470,00	0,00	0,00
Spese di organizzazione	0,00	0,00	0,00	0,00
Elaborazione dati	0,00	0,00	0,00	0,00
Spese amministrative	10.000,00	10.000,00	0,00	0,00
Altro (indicare quali)	6.500,00	6.500,00	0,00	0,00
	92.434,44	92.434,44	0,00	0,00

Indicatori neurocognitivi e biologici nel disturbo dello spettro autistico: traiettorie evolutive e follow-up a lungo termine

(Resp. Dr. Ssa Valentina Riva)

Razionale del progetto, obiettivi e attività previste

Obiettivo primario

Proseguire lo studio longitudinale attualmente in corso attraverso la raccolta di informazioni (follow-up) fino all'età scolare (6-8 anni) sulla numerosità campionaria totale dei bambini a basso e alto rischio di cui sono stati ottenuti dati comportamentali ed elettrofisiologici nei primi tre anni di vita.

Obiettivi secondari

- (1) Proseguire la raccolta di dati clinici e sperimentali EEG e eye-tracking relativi alle abilità di elaborazione sociale e sensoriale nei primi 3 anni di vita
- (2) Raccolta di materiale biologico (DNA, campione di saliva) su tutti i fratellini di bambini con autismo che dispongono del dato sperimentale, per l'analisi di indicatori biologici associati a tratti fenotipici correlati all'autismo.

Attività

- 1) raccolta dati follow-up a 6-8 anni sullo sviluppo sociale, comunicativo, sensoriale ed emotivo
- 2) raccolta dati sperimentali e clinici nei primi 3 anni di vita
- 3) raccolta materiale biologico (saliva) sui fratellini di bambini con diagnosi di autismo

Giustificazione del Budget

Il budget è così articolato: costo personale (psicologo e biologo) per la fase di raccolta del dato clinico, sperimentale e genetico; Acquisto di materiale da laboratorio: kit genetica per la raccolta di saliva) e per la tipizzazione e stoccaggio del DNA ; Spese per viaggi e missioni destinate alla diffusione e divulgazione dei risultati; spese per le pubblicazioni; Spese amministrative.

Data inizio: 12/05/2025

Data fine: 11/05/2028

Finanziamento assegnato: € 135.190

Piano economico - finanziario	Budget	Finanziamento	Rendicontato	Costi totali progetto
	iniziale	attuale Ministero		
Personale di ricerca	90.411,61	90.411,61	0,00	0,00
Apparecchiature	0,00	0,00	0,00	0,00
Materiale uso destinato alla ricerca	20.500,00	20.500,00	0,00	0,00
Spese di organizzazione	0,00	0,00	0,00	0,00
Elaborazione dati	0,00	0,00	0,00	0,00
Spese amministrative	18.778,39	18.778,39	0,00	0,00
Altro (indicare quali)	5.500,00	5.500,00	0,00	0,00
	135.190,00	135.190,00	0,00	0,00