

NEUROPSICHIATRIA DEL CICLO DI VITA

COMPONENTI	LINEE DI RICERCA	Settore ERC
<p>DEL GIUDICE Ennio Professore associato MED/39 (Responsabile scientifico)</p> <p>BRAVACCIO Carmela Prof. Associato MED/39</p> <p>PARENTE Iolanda Specializzando MED/38</p> <p>SOLIMENO CIPRIANO Angela Ricercatore MED/25</p> <p>TERRONE Gaetano Specializzando MED/38</p> <p>Dott. Alfonso Romano (EP AOU Federico II)</p>	<p>CARATTERIZZAZIONE CLINICA E MOLECOLARE DELLE ANOMALIE STRUTTURALI CONGENITE DEL CORPO CALLOSO: VERSO UNA MIGLIORE COMPrensIONE DELLE BASI GENETICHE:</p> <p>Le anomalie del corpo calloso (CCA) hanno una prevalenza stimata tra lo 0.3% e 1.0% nei pazienti che eseguono una risonanza magnetica encefalo. Le CCA possono essere identificate in maniera incidentale o essere parte di una sindrome complessa. Ad oggi, non sono stati identificati geni primariamente causativi di CCA. Nello studio verranno selezionati pazienti con CCA isolate e sindromiche ad eziologia sconosciuta per essere sottoposti ad una riclassificazione clinica-neuroradiologica, al fine di selezionare fenotipi omogenei. L'uso combinato di CGH-SNP array, seguito da strategie Next-Generation Sequencing (NGS), incrementerà la probabilità di identificare nuovi geni causativi di CCA. I geni noti e i nuovi identificati, potranno essere utilizzati per la costruzione di un pannello diagnostico NGS per CCA, utile nella diagnosi pre/postnatale.</p> <p>VALUTAZIONE DELLE COMORBIDITÀ NEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (DSA)</p> <p>L'eziologia dei DSA è multifattoriale, spiegando così l'alta variabilità dei tratti fenotipici. Tra le varie comorbidity collegate ai DSA, i disturbi gastrointestinali (GI) appaiono particolarmente interessanti, date le numerose anomalie riportate: sintomi spesso severi, aumentata Permeabilità Intestinale, infiammazione, elevati titoli di anticorpi contro antigeni alimentari, e infine cambiamenti nella composizione dei microbioti. Questi risultati, tuttavia, appaiono contraddittori e non ancora valutati in maniera specifica. I disturbi GI potrebbero contribuire alla</p>	<p>LS5_11 - Neurological disorders (e.g. Alzheimer's disease, Huntington's disease, Parkinson's disease)</p> <p>LS5_12 - Psychiatric disorders (e.g. schizophrenia, autism, Tourettes syndrome, obsessive compulsive disorder, depression, bipolar disorder, attention deficit hyperactivity disorder)</p>

patogenesi o al grado di severità dei DSA. I sintomi GI e la sconosciuta patologia GI ad essi relativa potrebbero peggiorare i sintomi comportamentali. I deficit della barriera intestinale, che siano o meno associati a deficit della barriera emato-encefalica, potrebbero avere un ruolo nella patogenesi: il passaggio di antigeni e/o sostanze tossiche che migrano al cervello attraverso il sangue, danneggiando così il tessuto nervoso. L'obiettivo principale di questo progetto è valutare la correlazione tra la prevalenza di problematiche GI e sintomi comportamentali/socio-relazionali nei soggetti con DSA.

PROMUOVERE UN MODELLO EFFICACE E PER LA CURA PER I SOGGETTI CON DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO (DSA) DURANTE LA VITA E IN EUROPA: 3. La ricerca, in collaborazione con gruppi internazionali, prende in analisi: la prevenzione, la diagnosi, gli strumenti, il trattamento, e l'organizzazione dei servizi (sociali ed educazionali). In particolare, il ruolo di questo gruppo di ricerca è finalizzato ad identificare, valutare e classificare strategie e approcci integrati per i DSA. Gli scopri principali sono: l'approccio diagnostico, gli strumenti diagnostici, il trattamento farmacologico, gli interventi mediati dai genitori, gli interventi comunicativi ed educazionali, gli interventi strutturati comportamentali e psicologici, gli aspetti organizzativi e strutturali. Il progetto si propone di identificare gli esiti, i problemi ed innovativi strumenti di valutazione usati per monitorare elementi diagnostici, terapeutici, interventistici. La ricerca verrà condotta in maniera globale, attraverso ricerche nei databases di PubMed, Embase, Cochrane, TRIP, e CRD York di articoli pubblicati/review sistematiche (generiche e specifiche), linee guida (nazionali, internazionali, ufficiali, scientifiche) e programmi istituzionali a livello locale o internazionale che siano focalizzati sull'argomento in questione.

SICUREZZA DEI FARMACI ANTIPSIKOTICI IN ETÀ PEDIATRICA: PROGETTO DI FARMACOVIGILANZA ATTIVA:

Negli ultimi anni si è osservato un incremento nell'utilizzo degli antipsicotici di seconda generazione (SGA) in età pediatrica. Tali farmaci sono spesso prescritti per un uso off-label nel trattamento dei disturbi associati a comportamenti aggressivi o distruttivi derivanti da disordini pervasivi dello sviluppo; l'uso off-label viene, inoltre, esteso ai disturbi alimentari, ed altri disturbi psicotici, quali disordini bipolari e disturbo ossessivo-compulsivo. Nei paesi dell'Unione Europea l'unico farmaco con indicazione approvata per il trattamento della schizofrenia negli adulti e negli adolescenti con età maggiore di 15 anni è l'aripiprazolo. In Italia, solo il risperidone è indicato per il trattamento sintomatico a breve termine dell'aggressività dall'età di 5 anni e adolescenti con funzionamento intellettuale al di sotto della media o con ritardo mentale. La gravità dei possibili eventi avversi agli antipsicotici osservati negli adulti ha evidenziato l'importanza di indagare sugli effetti avversi di tali farmaci anche nei bambini.

L'INFEZIONE DA CITOMEGALOVIRUS ED ALTRI VIRUS ERPETICI COME POSSIBILI FATTORI ETIOLOGICI NELLO SVILUPPO DI DEFICIT COGNITIVI:

Recenti studi pubblicati in letteratura affermano che nei pazienti con autismo (43,3%) rispetto ai controlli sani di pari età (7%) la prevalenza di autoanticorpi ed anticorpi diretti contro alcuni virus, è maggiore (in particolare anticorpi anti-CMV IgG), così come vi è un maggiore prevalenza di anticorpi anti-Herpes Simplex 2 di classe IgM nei soggetti autistici rispetto ai controlli sani (65% contro 17.5%). Non è mai stato studiato in maniera sistematica il ruolo che l'infezione da CMV congenita, o comunque acquisita in epoca precoce, possa avere in una coorte di bambini con problemi neuropsichiatrici, né sono disponibili dati confermati su altri virus erpetici. Pertanto ci proponiamo di studiare il problema della infezione da CMV e da altri virus erpetici partendo non dai neonati infetti, ma andando a studiare l'eventuale presenza di

infezione da CMV e di altri virus erpetici nei bambini che presentano un problema di natura neuropsichiatrica.

ANALISI DELLA QUALITÀ DELLA VITA DEGLI ANZIANI AUTOSUFFICIENTI E NON (MEMORIA, EMOZIONI, COMUNICAZIONE, CREATIVITÀ): Nei pazienti affetti da autismo infantile sono presenti geni predisponenti allo sviluppo di tale malattia. I geni predisponenti, identificabili mediante opportuni marcatori genetici, si dovrebbero riscontrare molto più frequentemente tra pazienti autistici che non tra persone che non soffrono di questo disturbo. I pazienti autistici inoltre eliminano con le urine grandi quantità di frammenti di proteine alterate. La loro sequenza ha permesso di risalire ad alcuni geni che potrebbero essere responsabili di alterazioni dello sviluppo del sistema nervoso. Sono stati identificati alcuni composti chimici prodotti dalla flora batterica intestinale. Lo studio ci permetterà di verificare se questi geni alterati siano più spesso presenti tra i pazienti autistici, che non tra persone sane. Questo risultato potrebbe per la prima volta permetterci di comprendere le cause di alcune frequenti forme di autismo infantile, e di preparare un test diagnostico capace addirittura di identificare le persone ad alto rischio fin dalla nascita. Nella popolazione anziana si evidenzia una dicotomia esistenziale tra vecchi autonomi, orientati al successful aging e anziani malati, non autosufficienti, dipendenti relativamente agli aspetti organici e psicologici. La linea di ricerca è orientata ad analizzare questa dicotomia che potrà evolvere nella direzione di una partecipazione attiva e propositiva, al fine di un invecchiamento positivo. Nello specifico, le linee di sviluppo di quanto sopra accennato saranno studiate sulla base anche dei fondamenti della psicologia generale per un esame attento del processo di invecchiamento e le sue molteplici rappresentazioni.