

Epilessia e malformazioni corticali

Tecniche innovative per una migliore comprensione della patogenesi e lo sviluppo di trattamenti neoadiuvanti

Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione

Prof. Federico Vigeveno, Dott. Nicola Specchio

15
1869
2019



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

Epilessia e malformazioni corticali

L'epilessia è una **malattia neurologica** caratterizzata dal ripetersi di **crisi epilettiche** che può dipendere sia da una **predisposizione genetica** che da **lesioni cerebrali** di varia natura.

Si manifesta con crisi di vario tipo nei primi anni di vita con **conseguenze negative** sullo **sviluppo psicomotorio** e **severe ricadute** sul piano sociale.

Le **Displasie Corticali Focali (FCD)** sono la principale causa di **epilessia intrattabile** e, non essendo ancora del tutto nota l'eziologia genetica delle FCD, i **target farmacologici** sono spesso **generici** e ad oggi il miglior **trattamento** risulta quello **chirurgico**.

Il 30% di tutte le epilessie è **resistente ai farmaci antiepilettici**; in questi casi si procede ad **altre terapie**, come la **dieta chetogena** o la **neurochirurgia**.



Gli obiettivi

- ❑ **Ricerca**, attraverso un approccio con **tecniche di sequenziamento genico**, **mutazioni somatiche** in pazienti con malformazioni corticali sottoposti a **chirurgia dell'epilessia** per comprendere i **meccanismi patogenetici** in cui sarebbero coinvolti i geni che hanno una bassa frequenza nella popolazione generale e per i quali, al momento, ci sono pochi modelli sperimentali.

- ❑ **Migliorare l'outcome dei pazienti** con epilessia mediante l'utilizzo di nuove **tecnologie di conservazione del tessuto cerebrale asportato** per permetterne lo studio al fine di comprendere la patogenesi della malattia ed impostare **trattamenti più mirati**.



Medical research



Diagnosis



First aid



Pharmacy



Surgery



Therapy



Risultati attesi

Lo **studio del tessuto cerebrale** esistente è di fondamentale importanza per la **comprensione della natura delle lesioni cerebrali** e della patogenesi dell'epilessia resistente.

L'**Ospedale** è già in grado di **effettuare il trattamento neurochirurgico** e di asportare la zona di tessuto alterata ma, attualmente, la natura stessa del **tessuto che tende a degradarsi** dopo poche ore determina l'impossibilità ad effettuare studi con risultati affidabili.

Avvalersi di una **sofisticata strumentazione**, in grado di mantenere il tessuto in vitro senza alcun deterioramento per un tempo di circa 6 settimane, consentirebbe di **delineare la patogenesi dell'epilessia** in pazienti con displasie corticali focali e di **valutare l'utilizzo di terapie mirate** per adiuvarne ed implementare i risultati con conseguente **miglioramento della qualità di vita dei pazienti** con epilessia.



Investimento Previsto

Per l'acquisto delle attrezzature è previsto un investimento
Complessivo di Euro **146.000** oltre iva

