

**Conegliano, 23 maggio 2014**

**Titolo del progetto:** Atassie ereditarie ad esordio precoce: descrizione del pattern di alterazione patologica mediante neuroimaging avanzato e studio neuropsicologico per la definizione di indicatori paraclinici utili al monitoraggio dell'evoluzione o alla verifica di efficacia di trattamento.

**Investigatore principale: Andrea Martinuzzi M.D. Ph.D**

**Co-Investigatore(s): Marinela Vavla, Filippo Arrigoni, Elisa Petacchi, Emanuela Russo.**

Siamo un gruppo di ricerca dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) E. Medea situato a Conegliano e Pieve di Soligo (TV) che sta effettuando uno studio clinico epidemiologico osservazionale su individui affetti da atassia di Friedreich (FRDA) che comprende una complessiva valutazione clinica, neuropsicologica e strumentale. Nello specifico, il progetto è incentrato sulla valutazione di "biomarcatori" mediante tecniche avanzate di neuroimaging che potrebbero rivelarsi preziosi strumenti per seguire l'andamento della malattia e la possibile risposta dei malati a future terapie.

L'obiettivo principale del progetto è di descrivere il profilo clinico dei pazienti affetti da FRDA documentando il pattern delle alterazioni cliniche, incluse quelle neuropsicologiche, in relazione alle immagini di RMN strutturale e funzionale e seguire l'andamento della malattia nel corso di 1-2 anni. I dati raccolti consentiranno di indagare la possibile correlazione esistente tra alcuni indicatori oggettivi (biomarcatori), le varie aree di compromissione, inclusa quella delle funzioni cognitive superiori, e l'evoluzione della malattia, in modo da poter estrapolare elementi utili al monitoraggio e alla definizione prognostica, cioè all'andamento della progressione nel tempo della patologia. Non essendovi ad oggi una cura per la malattia, diventa importante poter disporre di indicatori efficaci, utilizzabili negli studi che mettono in atto sperimentazioni di farmaci, capaci di rilevare e documentare i cambiamenti desiderati in tempi brevi e certi.

Lo studio, attivato nel 2011 presso il Polo IRCCS di Conegliano - Pieve di Soligo (TV), in collaborazione con il Polo di Bosisio Parini (Lecco) dove vengono eseguiti gli studi di RMN con una apparecchiatura di alta potenza (3 Tesla, è stato approvato dal Comitato d'Etica ed è registrato, come previsto per tutti gli studi clinici che utilizzino apparecchiature di RMN ad alto campo, presso il Ministero della Salute ( Protocollo DGFDESC.3/P/1.5.i.0/2012/63).

Al fine di ottenere risultati significativi e solidi, il disegno dello studio prevede l'arruolamento di 15/20 individui FRDA volontari di entrambi i sessi con diagnosi confermata molecolarmente, anche minorenni, e di un gruppo di controllo di soggetti sani di pari età e sesso. Una possibile espansione dello studio prevede di includere i portatori sani come ulteriore gruppo di controllo.



Attualmente sono state completate le valutazioni in un gruppo di 8 soggetti partecipanti e siamo in fase di reclutamento di ulteriori volontari FRDA. Si richiede l'impegno di eseguire 2/3 esami di risonanza magnetica a distanza di circa un anno l'uno dall'altro presso il nostro centro di Bosisio Parini (Lecco). Accanto all'esame di risonanza, per dare significato alle immagini in particolare di imaging funzionale, è richiesto il completamento di una valutazione clinica e neuropsicologica con strumenti validati e standardizzati che potrà essere completata a Conegliano o a Bosisio Parini e che richiederà 1-2 giorni. Questa valutazione può sembrare una ripetizione di esami già effettuati, ma è fondamentale al fine di rendere significative le informazioni ottenute dalla Risonanza.

**Atassia di Friedreich:** è una malattia ereditaria autosomica recessiva a carattere progressivo. Il quadro clinico appare caratterizzato da una sindrome atassica con disturbi del cammino, equilibrio, coordinazione ai quattro arti, disartria, assenza di riflessi osteotendinei, deficit di sensibilità, disartria, debolezza della forza e riduzione del tono muscolare, disfagia, interessamento dell'apparato visivo e scheletrico, cardiomiopatia e diabete. L'esordio è tipicamente in età adolescenziale con una lenta progressione, portando a disabilità e ridotta aspettativa generalmente attribuita alle complicanze cardiache. Nel 97% dei casi è causata da un'espansione delle triplette GAA nel primo introne del gene della frataxina (FXN) localizzato nel cromosoma 9q13. Tuttora per questa grave malattia non esiste ancora una cura.

**Sponsor: Il progetto di ricerca è finanziato dall'associazione Ogni giorno per Emma ONLUS e si avvale del supporto logistico di GoFAR per l'arruolamento dei pazienti partecipanti.**

**Informazioni sul gruppo di ricerca:** Il nostro gruppo di ricerca opera presso il Polo Veneto dell'IRCCS "Eugenio Medea" a Conegliano e Pieve di Soligo (Treviso) e lavora in stretta collaborazione con il Polo di Bosisio Parini (LC). L'istituto è riconosciuto a livello nazionale per la ricerca e la riabilitazione specialmente nell'età evolutiva.

La nostra struttura, in considerazione della sua specifica esperienza riabilitativa, può inoltre offrire una valutazione completa multidisciplinare del paziente ed eventuali indicazioni di trattamento riabilitativo.

**Contatti:** Prof. A. Martinuzzi ([andrea.martinuzzi@lanostrafamiglia.it](mailto:andrea.martinuzzi@lanostrafamiglia.it))

Dr.ssa M. Vavla ([marinela.vavla@cn.lnf.it](mailto:marinela.vavla@cn.lnf.it))

**Indirizzo:** Via Costa Alta, 37 21015 Conegliano

Tel: 0438 4141

Fax: 0438 410101

**Links utili:** IRCCS "Eugenio Medea" - <http://www.lanostrafamiglia.it/>

Associazione OGNI GIORNO - per Emma ONLUS: [www.per-emma.it](http://www.per-emma.it).

GoFAR - [www.fagofar.org](http://www.fagofar.org)

Cordiali saluti

Responsabile scientifico

Investigatore principale

Prof Andrea Martinuzzi