

## ***Tavola rotonda - Nuovi approcci diagnostici per le malattie rare in Toscana: la ricerca e il PNRR***

***Il Fingerprinting delle leucoencefalopatie ereditarie: nuove tecniche di imaging cerebrale, assessment clinico e genetico, studio cross-sectional e longitudinale multicentrico in età evolutiva.***

***Prof.ssa Roberta Battini***

*Responsabile UOC Neuropsichiatria Infantile 1-B, IRCCS Fondazione Stella Maris Pisa*

### **Abstract**

Studi recenti hanno dimostrato che l'incremento della risoluzione spaziale e del rapporto segnale-rumore della Risonanza Magnetica con scanner ad ultra alto campo, come il 7 Tesla (RM 7T) hanno implicazioni non solo di ricerca ma anche cliniche per la diagnosi, il trattamento e il follow up di pazienti affetti da alcune patologie che possono beneficiare di maggiore definizione di imaging.

Tuttavia, ulteriori studi sono necessari per valutare il potere diagnostico e prognostico della RM 7T in ambito pediatrico e soprattutto nel contesto di malattie neurodegenerative del Sistema Nervoso Centrale.

Il presente studio si propone di valutare e validare nuove ed innovative metodologie quantitative di RM a 7T nelle leucoencefalopatie/leucodistrofie acquisite e genetiche, anche di non chiara eziologia, con la prospettiva della loro futura applicazione nella diagnostica.

Il Progetto vinto ed il relativo finanziamento sono stati erogati nell'ambito della Ricerca PNRR-MR1-2022-12375648 che coinvolge come destinatario istituzionale l'IRCCS Fondazione Stella Maris e come Centri collaboratori l'IRCCS Oasi di Troina, l'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano e l'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

Lo studio si articolerà in tre sottostudi principali:

- studio cross-sectional in RM a 3T
- studio longitudinale in RM a 3T
- studio cross-sectional e longitudinale in RM a 7T

L'attività di ricerca è inserita all'interno dell'UOC interaziendale IRCCS Stella Maris-Fondazione IMAGO7 ed il Laboratorio di Fisica Medica e Risonanza Magnetica ed integrerà studi di ricerca già attualmente in corso e approvati dal Comitato Etico Regionale (FSM-7T-01).

Per lo svolgimento del progetto multicentrico e multi istituzionale, si prevede di arruolare circa 120 soggetti tra i 4 centri, di cui 20 soggetti che effettueranno esami strumentali al 3T per altri motivi (es. cefalea in soggetto a sviluppo tipico e con esami di risonanza magnetica cerebrale normali), arruolati come controlli, e 100 soggetti che effettueranno analisi quantitativa al 3T, 20 dei quali verranno analizzati anche al 7T. Saranno esclusi soggetti che presentano controindicazioni all'esame RM e che non possano collaborare all'esecuzione dell'esame RM.