

## AREE DI ECCELLENZA E LINEE DI RICERCA

### Epilessie e sindromi epilettiche dell'età evolutiva

- studio delle correlazioni tra dati elettrofisiologici, neuroradiologici e neuropsicologici per l'approccio neurochirurgico dell'epilessia;
- individuazione di profili neurofisiologici e neuropsicologici tipici delle epilessie infantili correlate alla localizzazione, in rapporto alla presenza di attività parossistica continua-subcontinua nel sonno;
- Epilessia mioclonica severa (S. Dravet): studio neuropsicologico longitudinale per valutare come il trattamento mirato possa influenzare il decorso progressivo dei disturbi neuropsicologici e comportamentali
- Encefalopatie precoci con Epilessia: studio correlazioni stico clinico e genetico
- individuazione di protocolli terapeutici specifici per le forme di epilessia con l'utilizzo di nuovi farmaci; partecipazione a trial terapeutici
- Indicatori clinici della qualità percepita in bambini e adolescenti in terapia con farmaci antiepilettici.

### Paralisi cerebrali e altri Disturbi del movimento

studio interdisciplinare con ortopedici e fisiatra, dedicato alla definizione di nuovi approcci terapeutici integrati, farmacologici, con tossina botulinica, ortesi, chirurgia funzionale; loro articolazione cronologica e topografica nei differenti gradi e tipi di disabilità motoria

### Leucoencefalopatie

studio interdisciplinare con neuroradiologi e genetisti volto alla classificazione nosografica dei pazienti con patologia nota anche ai fini di correlazione fenotipo-genotipo e alla definizione del fenotipo di pazienti con patologia della sostanza bianca non definita, al fine di identificare sottogruppi omogenei di soggetti, teoricamente rappresentativi di nuove entità diagnostiche

### Autismo infantile

- ricerche eziologiche e fisiopatogenetiche,
- studio neuropsicologico e comportamentale, con batterie di test, counselling e training familiare, per un avanzamento diagnostico e terapeutico, con particolare attenzione al bambino di età prescolare
- Progetto per i genitori di bambini autistici al fine di sviluppare competenze per un ruolo attivo delle famiglie, con Incontri psicoeducativi, riunioni di Auto-mutuo-aiuto e corsi di Parent Training
- progetto sperimentale di presa in carico integrata di soggetti autistici fra ASL3 genovese e Istituto David Chiossone
- Studio sulla programmazione motoria nei soggetti Autistici

### Sindrome opsoclonio-mioclono (s. Kinsbourne)

Valutazione degli esiti neurologici e neuropsichiatrici in pazienti affetti da Sindrome di Kinsbourne con o senza neuroblastoma trattati presso l'Istituto Gaslini.  
Partecipazione a Studio europeo con Protocollo di trattamento

### Atassie, neuropatie, encefalopatie metaboliche e degenerative

- studio clinico, genetico, neurofisiologico per le correlazioni genotipo-fenotipo, individuazione di nuove forme, avanzamento dei trattamenti farmacologici ed abilitativi
- terapia sperimentale con deferiprone nei pazienti affetti da Atassia di Freidreich in collaborazione con il Centro Microcitemie dell'Ospedale Galliera di Genova (dott. Forni).

### Emiplegia Alternante

Studio del flusso ematico cerebrale con Sonografia Doppler Transcranica nell'Emiplegia Alternante al fine di valutare la disfunzione vasoregolatoria cerebrale critica ed intercritica  
Studio genetico sulla casistica italiana con analisi del gene GLUT1 con uso della Banca Dati nazionale

### Follow-up di neonati con IUGR

Studio randomizzato sul timing del parto in feti con ritardo di crescita: confronto tra cardiocografia computerizzata e modificazioni precoci e tardive del distretto venoso fetale - TRUFFLE (Trial of Umbilical and Fetal Flow in Europe).

Valutazione neurologica e somministrazione Scale Bayley III a 24 mesi.

Collaborazione allo studio GAS dell'UO di Anestesia

### Tic e Sindrome di Tourette

- Studio prospettico longitudinale di pazienti in età pediatrica affetti da Sindrome di Tourette, Tic e/o disturbo ossessivo-compulsivo: relazione con le infezioni da streptococco Beta-emolitico gruppo A (PANDAS)

- Studio dei movimenti di opposizione delle dita uni e bimanuali in soggetti con Sindrome di Tourette.

### Sindrome di Rett

Studio policentrico retrospettivo sulle forme di epilessia e sulla risposta ai farmaci antiepilettici in bambine con Sindrome di Rett, in riferimento al genotipo, finalizzato ad un trattamento mirato.

Protocolli di valutazione alla diagnosi e nel follow-up

### Disturbo da deficit di attenzione e iperattività

Partecipazione a studio multicentrico sugli effetti del trattamento farmacologico a medio termine.

### Complesso Sclerosi Tuberosa

La complessità della patologia richiede una presa in carico integrata, che include neuropsichiatri infantili, pediatri, genetisti, neurochirurghi, neuroradiologi, dermatologi, oculisti, cardiologi, nefrologi e neuropsicologi, al fine di garantire un approccio terapeutico mirato alle diverse problematiche che questa patologia cronica e clinicamente eterogenea impone nel corso degli anni.

### Neuroimmunologia

Studio immunologico di casistiche complesse, a patogenesi immunomediata e trattamento: Encefalite da NMDA, Encefalite limbica, S. Opsoclono-mioclono, Poliradicoloneuriti croniche o ricorrenti, ADEM ed altre forme Demielinizzanti infantili, Epilessie a tipo S. di Rasmussen

## TRIAL TERAPEUTICI

Epilessia: 2 studi con Eliscarbamazepina

Sindrome dell'X-Fragile: molecola Novartis

Sclerosi Tuberosa: Collaborazione con Neuro-Oncologia per Trial con nuovo farmaco