

PIANO NAZIONALE DI RIPRESA E RESILIENZA

Missione	6
Componente	2
Investimento	2.1 - Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN
Project topic	B2 - Malattie rare: sviluppo di soluzioni trasversali che possano avere impatto su molteplici patologie in termini di ricerca e assistenza
Codice Progetto	PNRR-MR1-2022-12375648

ACRONIMO	FIABA
TITOLO ESTESO:	IL FINGERPRINTING DELLE LEUCOENCEFALOPATIE EREDITARIE: UNA NUOVA VALUTAZIONE DI IMAGING CEREBRALE, GENETICA E CLINICA
PRINCIPAL INVESTIGATOR:	DR.SSA MICHELA TOSETTI
CENTRO CAPOFILA:	FONDAZIONE STELLA MARIS
CENTRI PARTNER:	<ul style="list-style-type: none">• FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA (RESPONSABILI: DR.SSA ANNA NIGRI/STEFANIA MAGRI)• IRCCS OSPEDALE SAN RAFFAELE - MILANO• IRCCS ASSOCIAZIONE OASI MARIA SS - TROINA
FINANZIAMENTO TOTALE	€ 925.000
QUOTA ISTITUTO BESTA	€ 185.000,00
PERIODO:	DAL 18/05/2023 AL 17/05/2025

SINTESI

Le **leucoencefalopatie** comprendono un gran numero di malattie ereditarie della sostanza bianca di bambini e adulti in gran parte ancora sconosciute, nonostante i recenti progressi della genetica e della risonanza magnetica.

Le tecniche di imaging allo stato transitorio per la risonanza magnetica quantitativa (**qMRI**) costituiscono un modo **altamente innovativo** che consente la caratterizzazione dei tessuti, al di là della semeiotica di risonanza magnetica standard basata sul contrasto. **Le misure derivate dalla qMRI** possono essere utilizzate come **biomarcatori** per migliorare l'efficienza diagnostica e monitorare la progressione della malattia e la risposta alle terapie.

In questa sede, vogliamo esplorare se la qMRI possa essere utilizzata per la **caratterizzazione microstrutturale e quantitativa in vivo** di leucoencefalopatie ereditarie

OBIETTIVI SPECIFICI

OBIETTIVO SPECIFICO 1 - CROSS SECTIONAL STUDY

Valutare se le tecniche di qMRI convenzionale e allo stato transitorio a campo clinico (3T) possano consentire il riconoscimento delle diverse caratteristiche patologiche alla base dei vari sottogruppi di leucoencefalopatie: 1) ereditarie di causa nota, 2) ereditarie di causa sconosciuta e 3) acquisite definite o non definite.

OBIETTIVO SPECIFICO 2 - STUDIO LONGITUDINALE nelle LEUKOENCEPHALOPATIE: STORIA NATURALE E RISULTATO DELLA TERAPIA.

Questo studio longitudinale ha lo scopo di valutare se in sottogruppi di pazienti con leucoencefalopatie ereditarie, le tecniche di risonanza magnetica ad alto campo (3T) sono in grado di identificare cambiamenti microstrutturali che possono essere utilizzati come biomarcatori per valutare la predizione delle evoluzioni naturali della malattia.

OBIETTIVO SPECIFICO 3 - VALORE AGGIUNTO DELLA RISONANZA MAGNETICA AD ALTISSIMO CAMPO NELLE LEUCOENCEFALOPATIE

Esportare casi di leucoencefalopatie provenienti dalle 4 unità di progetto al **sistema di risonanza magnetica 7Tesla di Pisa**, al fine di sfruttare i potenziali guadagni di risoluzione spaziale e temporale e la sensibilità alle piccole alterazioni microtissutali e la risoluzione spettrale.