

Bosisio Parini, novembre 2015

La ricerca all'IRCCS Medea

L'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico Medea è nato nel quadro della vasta rete nazionale dei Centri di Riabilitazione dell'Associazione La Nostra Famiglia. Questo rapporto di collaborazione privilegiato ha immediata ricaduta in termini di nuovi protocolli diagnostici e di aggiornamento dei trattamenti riabilitativi.

L'ottica europea ed internazionale in cui opera l'IRCCS Medea con partner di eccellenza permette un costante scambio di idee, progetti di ricerca, uomini e risorse nella competizione "globale" che domina ogni ambito scientifico.

N° ricercatori: 71

N° pubblicazioni 2014: 146

Impact factor normalizzato 2014: 610,10

AREA DI RICERCA N. 1

**Neuroscienze cliniche dell'età evolutiva in ambito neuroriabilitativo
(Neuropatologia, Neurofisiopatologia e Riabilitazione).**

Responsabile: Renato Borgatti, Neuropsichiatra Infantile

Descrizione Area di Ricerca

L'area comprende un'ampia gamma di studi, con impatto diretto sulla clinica, finalizzati alla comprensione delle basi biomolecolari del danno (dimensione neuropatologica), dei meccanismi fisiopatogenetici ad esso correlati (dimensione neurofisiopatologica) nella prospettiva di avviare interventi riabilitativi sempre più specifici e mirati (dimensione neuroriabilitativa). L'impiego di alte tecnologie sia in ambito diagnostico (studi di genetica molecolare e di neuroimaging avanzato con o senza il rilevamento della traccia bioelettrica) che in ambito riabilitativo (riabilitazione robotizzata, impiego di materiali a memoria di forma, teleriabilitazione etc..) mettono l'area 1 in continuità con le altre aree di ricerca dell'Istituto, in particolare le aree 3 e 4. Lo studio dell'evoluzione atipica di bambini esposti in epoca precoce a condizioni di rischio per fattori ambientali (es. nascita pre-termine) o genetici (es. presenza di malattie genetiche o neurosensoriali), presenta contiguità con l'area 2.

Obiettivi dell'Area di Ricerca

L'area si pone come obiettivo principale lo sviluppo di ricerche con ampie ricadute sia in ambito diagnostico che terapeutico-riabilitativo. Le principali tematiche affrontate riguardano:

- malformazioni cerebrali, commissurali e della fossa cranica posteriore
- patologie neurodegenerative ad esordio precoce
- malattie neuromuscolari
- epilessia
- sindromi genetiche coinvolgenti il sistema nervoso centrale o l'apparato muscolo scheletrico
- traumi cranio-encefalici e stati vegetativi
- patologie neurologiche post-oncologiche
- paralisi cerebrali infantili
- patologie neurovisive ed ipovisione ad esordio precoce
- sviluppo evolutivo atipico in condizioni di rischio genetico ed ambientale (prematurità).

AREA DI RICERCA N. 2

Psicopatologia dello sviluppo, psicologia del contesto socio-ambientale e dei contesti educativi con ricadute riabilitative

Responsabile: Massimo Molteni, Neuropsichiatra Infantile

Descrizione Area di Ricerca

Studi di individuazione delle componenti biologiche e ambientali e delle loro interazioni per la caratterizzazione dei disturbi del neuro-sviluppo e dei disturbi emozionali dell'infanzia, finalizzati ad individuare i fattori di resilienza ambientali e relazionali (in particolare i fattori educativi) e i fattori di rischio biologici (in particolare gxe), così da sperimentare:

- a) le modalità di intervento riabilitative innovative, anche sviluppando strumenti di e-health;
- b) le finestre temporali più idonee per una identificazione precoce e per lo sviluppo di interventi anche di prevenzione primaria, laddove possibile;
- c) i modelli organizzativi adeguati alla gestione multiprofessionale integrata, con particolare attenzione al coinvolgimento attivo e consapevole dell'ambiente familiare e dei caregivers coinvolti.

Obiettivi Area di Ricerca

- individuazione di fattori di rischio genetico e ambientali coinvolti nei disturbi del neurosviluppo;
- individuazione dei modelli endofenotipici neuropsicofisiologici connessi alle ipotesi psicopatogenetiche nei principali disturbi del neurosviluppo: disturbi dello spettro autistico, disturbi del linguaggio e disturbi specifici di apprendimento;
- sperimentazione di protocolli di intervento riabilitativo innovativo;
- sviluppo e adattamento di strumenti di misura psicologica e comportamentale, customizzati per tipologia di disturbo e età.

AREA DI RICERCA N. 3

Neurobiologia, Biologia Computazionale e Farmacologia

Responsabile: Uberto Pozzoli, Ingegnere Biomedico

Descrizione Area di Ricerca

Studi di biologia molecolare e computazionale e di farmacogenetica su patologie neurodegenerative e neuromuscolari, forme sindromiche di ritardo mentale, autismo, epilessia. La linea si caratterizza per l'elevata interdisciplinarietà in un approccio integrativo degli aspetti analitici e sperimentali. L'identificazione di varianti genomiche avviene a diversi livelli e in relazione al tipo di patologia: dall'analisi di riarrangiamenti cromosomici alla ricerca di mutazioni associate a patologie genetiche fino all'identificazione di polimorfismi genomici associati a tratti fenotipici (includendo aspetti cognitivi, comportamentali e di farmacocinetica/farmacoresistenza). Gli studi di genetica di popolazione consentono l'identificazione preventiva di varianti sottoposte a selezione e pertanto ritenute funzionali. Lo studio dei meccanismi patogenetici implicati avviene poi mediante analisi funzionale impiegando metodiche computazionali (regolazione di trascrizione e splicing) e, sperimentalmente, mediante generazione di modelli cellulari e animali in particolare di *Drosophila melanogaster*.

Obiettivi Area di Ricerca

- messa a punto di pipelines efficienti di sequenziamento NGS per l'identificazione di mutazioni/varianti in forme sindromiche di ritardo mentale, paraparesi spastiche, epilessie idiopatiche;
- delucidazione di meccanismi di degenerazione motoneuronale in paraparesi spastiche complesse ad esordio pediatrico;
- integrazione di genetica di popolazione e NGS nell'identificazione di varianti funzionali;

- identificazione del ruolo di alterazioni bioenergetiche e delle vie di clearance cellulare nelle patologie degenerative neuromuscolari;
- caratterizzazione dei processi di autofagia e neurodegenerazione in modelli drosophila per geni SLA;
- identificazione degli interattori del gene atlasina in modelli drosophila;
- implementazione di due biobanche integrate per la sindrome di Phelan-McDermid e distrofie dei cingoli derivate da mutazioni nella Calpaina 3;
- sviluppo di strumenti software per l'analisi di RNA alternative splicing (RNA-seq) e regolazione della trascrizione (CHIP-seq) e loro applicazione a patologie neuromuscolari.

AREA DI RICERCA N. 4

Tecnologie applicate (Neuroimaging, Bioingegneria, Robotica)

Responsabile: Gianluigi Reni, Ingegnere Biomedico

Descrizione Area di Ricerca

Studio della caratterizzazione anatomica, a fini riabilitativi, di patologie (neuroimaging morfologico), dell'organizzazione e composizione del parenchima cerebrale (neuroimaging strutturale) e dell'organizzazione funzionale dell'encefalo (neuroimaging funzionale) mediante RM 3T con approfondimenti a 7T (mediante partecipazione alla Fondazione IMAGO7).

Realizzazione di dispositivi elettromedicali originali e di app con funzioni di rilevamento delle condizioni del paziente, di ausilio riabilitativo, di assistenza nella vita quotidiana.

Sviluppo di trattamenti riabilitativi, basati su robot e sistemi di realtà virtuale, per il recupero motorio e cognitivo.

Sviluppo di metodologie di analisi di segnali bioelettrici.

Progettazione e sviluppo di sistemi di informatica medica a supporto dell'attività clinica e di ricerca.

Obiettivi Area di Ricerca

- implementazione di metodi avanzati ed automatizzati per la quantificazione delle malformazioni cerebrali;
- indici di diffusione (DTI) e funzionali (fMRI) prognostici dell'esito di trattamenti riabilitativi mediante sistemi robotizzati (es. Lokomat);
- prototipazione di dispositivi per la riabilitazione cognitiva domiciliare di pazienti in età prescolare e scolare;
- messa a punto di protocolli riabilitativi su sistemi tecnologici innovativi (realtà virtuale, robot);
- costruzione di marcatori precoci per l'identificazione di bambini a rischio;
- creazione di sistemi informatici per la raccolta di dati e immagini relative a soggetti normali e pazienti affetti da malattie rare in età pediatrica;
- creazione di sistemi informatici per la raccolta di dati clinici relativi a malattie metaboliche rare.