

STIMOLAZIONE tACS E LOGOPEDIA in pazienti FXS

1. Introduzione

La Sindrome del cromosoma X Fragile (FXS) è una delle principali cause ereditarie di disabilità intellettiva e di autismo (Pirozzi et al., 2011).

Attualmente le strategie di trattamento disponibili per la FXS si limitano all'utilizzo di farmaci antiglutammatergici, stabilizzatori dell'umore, inibitori della ricaptazione della serotonina per controllare gli stati d'ansia e depressivi, tuttavia non esiste un trattamento farmacologico in grado di alleviare efficacemente tutti i sintomi della malattia e la disabilità intellettiva (Hagerman et al., 2009).

La ricerca dei meccanismi neurofisiologici coinvolti nell'ipereccitabilità alla base della FXS è di primaria importanza clinica poiché la correzione delle alterazioni coinvolte nell'eccitabilità neuronale e dei circuiti potrebbe alleviare i diversi sintomi di questa condizione.

2. Obiettivo del progetto

L'obiettivo del presente progetto di ricerca è proprio quello di investigare tramite tecniche non invasive la neurofisiologia dei circuiti corticali dei pazienti FXS e di testare l'effetto di un periodo di neuro-modulazione non invasiva applicata alla DLPFC (corteccia dorsolaterale prefrontale) per favorire l'attività oscillatoria gamma ed ottenere un miglioramento delle funzioni attentive, cognitive e del controllo comportamentale. Le tecniche di stimolazione non invasiva del cervello sono state già utilizzate con successo nello studio delle basi neurofisiologiche di molti disturbi neurologici e psichiatrici e rappresentano una promettente strategia di trattamento (Koch et al., 2018; 2019).

La ricerca dei meccanismi neurofisiologici coinvolti nell'ipereccitabilità alla base della FXS è di primaria importanza clinica poiché la correzione delle alterazioni coinvolte nell'eccitabilità neuronale e dei circuiti potrebbe alleviare i diversi sintomi di questa condizione.

3. Modalità di svolgimento dello studio e tipologia di beneficiari del progetto di ricerca

Lo studio verrà condotto su 15 soggetti FXS con mutazione completa del gene FMR1 ed età superiore o uguale ai 18 anni.

I principali obiettivi dello studio sono il potenziamento dell'attenzione, dell'eloquio spontaneo e, ove possibile, della lettura e della scrittura.

Si tratterà di uno studio osservazionale senza gruppo di controllo, nel quale i partecipanti verranno sottoposti ad un periodo di tACS reale associata a logopedia della durata di 5 settimane, con una frequenza di 3 volte a settimana, per un totale di 15 trattamenti per paziente.

In corrispondenza dell'inizio e della fine del trattamento di 5 settimane verranno raccolte diverse misure cognitive e comportamentali volte a misurare i potenziali miglioramenti rispetto alla baseline; ogni paziente verrà quindi sottoposto a valutazione logopedica pre- e post- trattamento.

Per la realizzazione del progetto ci avvarremo dell'utilizzo di test neuropsicologici accreditati e

tarati sulla popolazione italiana, adatti allo studio di soggetti con ritardo mentale di diversa entità, ovvero:

- Esame Neuropsicologico Breve 2 (Mondini, Mapelli et al.)
- VALS - Valutazione delle difficoltà di lettura e scrittura in età adulta (Catherine Pech-Georgel e Florence George)

4. Luogo/luoghi di svolgimento del progetto e costi

Verrà programmata una valutazione neurofisiologica che si svolgerà presso la Fondazione Santa Lucia.

Il progetto si svolgerà presso il centro d'eccellenza Healthy Brain Institute: grazie alla competenza ed esperienza di un team di professori e ricercatori rinomati a livello internazionale, offre ai pazienti dell'Istituto di beneficiare di strumenti tecnologici fino ad ora ambito esclusivo di pochi laboratori di ricerca.

Ogni sessione di trattamento (tACS e terapia logopedica) avrà un costo pari a € 100,00.