

TITOLO DELLO STUDIO	PROSPAX: analisi multimodale per lo studio della progressione nelle atassie spastiche (Fenotipi, biomarcatori e fisiopatologia di paraplegie spastiche ereditarie, atassie e disturbi correlati)
PROMOTORE	Dott. Filippo Maria Santorelli
CENTRI ITALIANI COINVOLTI	IRCCS Fondazione Stella Maris
BACKGROUND e OBIETTIVI	<p>I disturbi atasso-spastici ereditari sono un gruppo di patologie genetiche molto ampio ed eterogeneo caratterizzato dalla contemporanea presenza di spasticità e disturbo atassico. Questo studio si propone di determinare la storia naturale, le basi fisiopatologiche e i biomarcatori rilevanti per la diagnosi, la prognosi e lo sviluppo di nuove terapie in due patologie atasso-spastiche frequenti, SPG7 e ARSACS, per avere un modello di base applicabile anche alle altre forme ed eventualmente esportabile nelle altre atassie e paraparesi spastiche.</p> <p>Lo studio è composto da diversi “moduli” che hanno lo scopo di ottenere parametri da più punti di vista o “dimensioni”: visita clinica, valutazione del punto di vista del paziente, valutazione di biomarcatori di laboratorio, valutazione con sensori digitali e della retina (OCT), valutazione sia retro- che prospettica della risonanza magnetica del cervello. I parametri ottenuti da ciascun di questi “moduli” saranno quindi integrati per ottenere una misura “globale e multidimensionale” di progressione, e definire possibili misure “modificabili” in futuri trial clinici.</p>
POPOLAZIONE IN STUDIO	<p><b>Criteri di inclusione:</b> diagnosi di SPG7 o ARSACS confermata con test genetico positivo; firma del consenso informato; età &gt;10 anni.</p> <p><b>Criteri di esclusione:</b> presenza di un’altra malattia neurodegenerativa; gravidanza in corso.</p>
DISEGNO DELLO STUDIO	<p><u>Tutti</u> i soggetti arruolati parteciperanno ai moduli clinici e di laboratorio eseguendo quindi una visita neurologica con scale e questionari specifici ogni 12 mesi per un totale di 3 visite, una all’arruolamento (T0), una dopo un anno (T12), una dopo due anni (T24). Ad ogni visita verrà eseguita la raccolta di campioni di sangue e urine e, se mai eseguita presso il nostro centro, una biopsia di cute.</p> <p><u>Un gruppo selezionato</u> di pazienti, potrà partecipare anche ai moduli aggiuntivi, <i>digitali e di risonanza magnetica</i>.</p> <p>Il modulo <i>digitale</i> prevede lo studio della retina con OCT e lo studio del movimento con sensori APDM e sistema Q-Motor. Il modulo <i>di risonanza magnetica</i> prevede la raccolta delle immagini di RM cerebrali eseguite in passato (studio retrospettivo) e l’esecuzione di una RM cerebrale all’arruolamento (T0) e dopo due anni (T24) (studio prospettico).</p> <p>Per quanto riguarda i moduli aggiuntivi, ogni paziente potrà partecipare anche solo ad una parte del modulo sulla base della propria disponibilità e della valutazione clinica. In particolare, potranno partecipare allo studio con sensori APDM solo i pazienti capaci di deambulare per almeno 10 metri senza ausili; potranno partecipare allo studio con Q-Motor i pazienti ritenuti capaci di eseguire tutte le prove previste dal sistema.</p> <p>Per garantire la continuità dei controlli ogni 6 mesi (come da pratica clinica), i pazienti eseguiranno le valutazioni neurologiche previste a 6 e a 18 mesi dall’arruolamento (T6 e T18) presso i loro centri di riferimento, che resteranno sempre in stretto contatto con gli sperimentatori.</p>
TEMPISTICHE DELLO STUDIO	<p>Durata totale dello studio: 36 mesi</p> <p>Durata dell’arruolamento: primi 12 mesi</p> <p>Durata della partecipazione allo studio per ogni paziente: 24 mesi</p> <p>Durata di ciascuna valutazione:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- moduli “di base” (<i>clinici e di laboratorio</i>): circa 2 ore;</li> <li>- modulo <i>Digital</i>: OCT circa 1 ora; APDM circa 40 minuti; Q-Motor circa 40 minuti;</li> <li>- modulo <i>Imaging</i> prospettico: circa 40 minuti</li> </ul>
CONTATTI	<p>Dott. Filippo M. Santorelli – <a href="mailto:filippo.santorelli@fsm.unipi.it">filippo.santorelli@fsm.unipi.it</a></p> <p>Dott.ssa Ivana Ricca – <a href="mailto:ivana.ricca@fsm.unipi.it">ivana.ricca@fsm.unipi.it</a></p>