il dipartimento della ricerca

Il dipartimento della ricerca è lo strumento organizzativo per raccordare l'attività clinico assistenziale con la ricerca scientifica, integrando così le dimensioni portanti di un istituto di ricovero e cura a carattere scientifico qual è la Stella Maris.

Confluiscono nel dipartimento della ricerca la direzione scientifica, le segreterie, i servizi di staff della direzione scientifica. le aree di ricerca e i laboratori

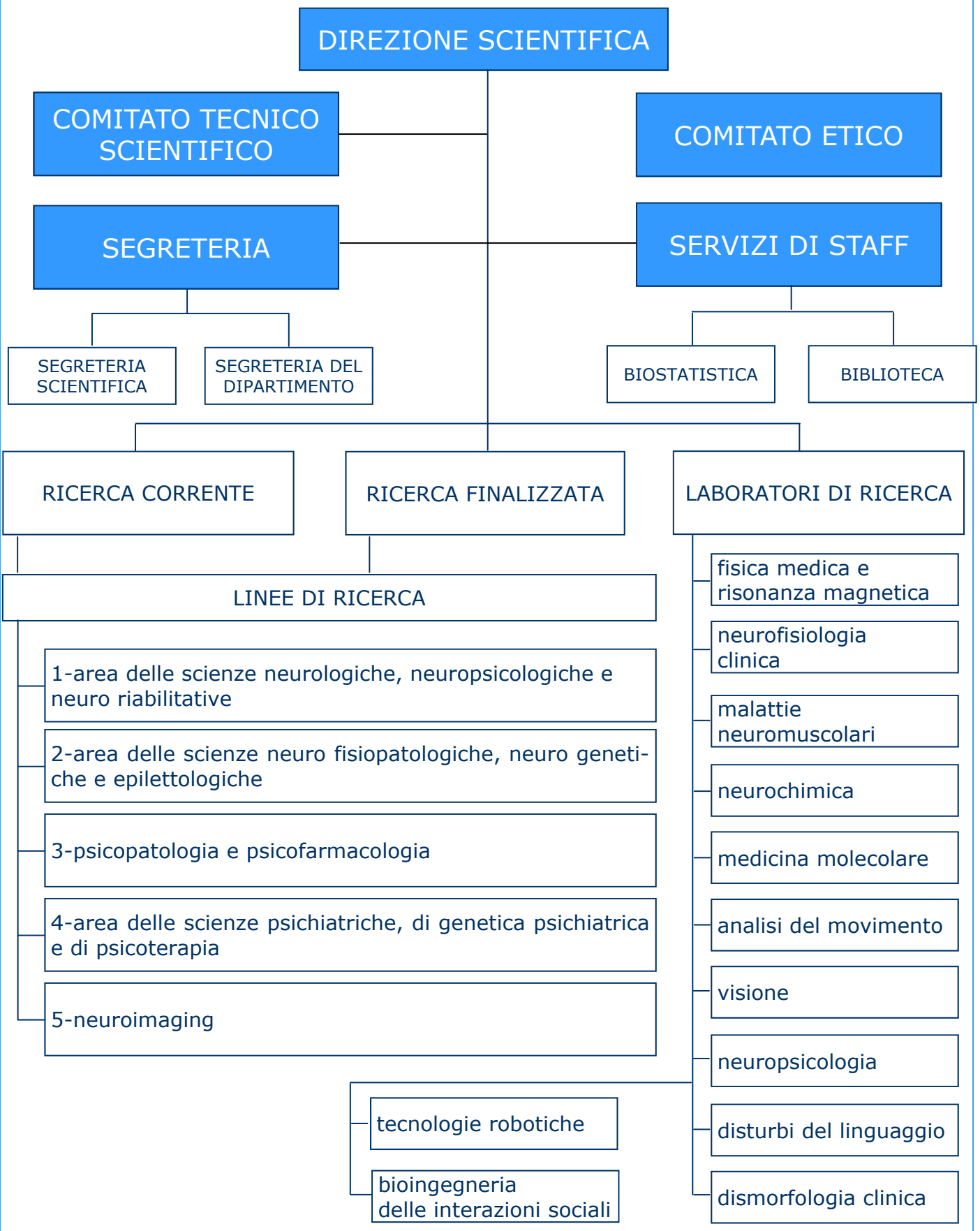
Il dipartimento opera con la consulenza istituzionale del comitato tecnico scientifico, sotto la guida del direttore scientifico che ha pertanto compiti di coordinamento generale della ricerca e di definizione strategica delle priorità della ricerca clinica in sintonia con il dipartimento clinico.

Il direttore scientifico supervisiona le attività formative ed è referente delle attività del comitato etico. Ha quale compito istituzionale quello di coniugare gli interessi scientifici delle singole linee di ricerca dell'Istituto con gli obiettivi assistenziali, di integrare le competenze e di sfruttare le sinergie offerte da partner di ricerca afferenti ad altri Istituti Scientifici.

Le attività svolte dalla direzione scientifica, con il supporto delle segreterie e dei servizi di staff, sono:

- gestione degli atti programmatori finalizzati al reperimento di fondi dal Ministero della Salute e da fonti non ministeriali;
- gestione delle attività di ricerca e delle risorse umane dedicate;
- gestione dei finanziamenti e dei costi delle attività di ricerca scientifica e monitoraggio continuo degli impegni finanziari;
- valutazione della ricerca in termini di impatto scientifico dell'Istituto nel suo complesso e del singolo autore, e gestione della procedura di valutazione comparativa finalizzata al miglioramento costante del rapporto tra risorse utilizzate e risultati conseguiti;
- mantenimento della certificazione ISO di qualità per la ricerca.

la struttura dove ha sede la direzione scientifica


DIREZIONE SCIENTIFICA
COMITATO TECNICO SCIENTIFICO
COMITATO ETICO
SEGRETERIA
SERVIZI DI STAFF
SEGRETERIA SCIENTIFICA
SEGRETERIA DEL DIPARTIMENTO
BIOSTATISTICA
BIBLIOTECA
RICERCA CORRENTE
RICERCA FINALIZZATA
LABORATORI DI RICERCA
LINEE DI RICERCA
1-area delle scienze neurologiche, neuropsicologiche e neuro riabilitative
2-area delle scienze neuro fisiopatologiche, neuro genetiche e epilettologiche
3-psicopatologia e psicofarmacologia
4-area delle scienze psichiatriche, di genetica psichiatrica e di psicoterapia
5-neuroimaging
tecnologie robotiche
bioingegneria delle interazioni sociali
fisica medica e risonanza magnetica
neurofisiologia clinica
malattie neuromuscolari
neurochimica
medicina molecolare
analisi del movimento
visione
neuropsicologia
disturbi del linguaggio
dismorfologia clinica

il dipartimento della ricerca

La ricerca corrente è l'attività di ricerca scientifica diretta a sviluppare nel tempo le conoscenze fondamentali in settori specifici della biomedicina e della sanità pubblica. Costituisce la ricerca "permanente" dell'Istituto che viene svolta su specifiche tematiche e viene finanziata ogni anno dal Ministero della Salute. L'ammontare del finanziamento viene determinato in base ad una serie di indicatori finalizzati a valutare in modo oggettivo la consistenza quanti-qualitativa delle risorse disponibili e delle attività svolte nell'area della ricerca e nell'area dell'assistenza.

La ricerca è attuata attraverso la programmazione triennale dei progetti affidati ai soggetti istituzionali pubblici e privati la cui attività di ricerca è stata riconosciuta dallo Stato come orientata al perseguimento di fini pubblici.

L'area generale di ricerca e assistenza della Fondazione Stella Maris è la neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza estesa a tutte le sue componenti cliniche e riabilitative, area che ha un fondamento statutario, riconosciuto dal Ministero della Salute che ha approvato a suo tempo l'istituzione dell'IRCCS ed il suo Statuto.

Si tratta di un'area vastissima, articolata in molti aspetti che confluiscono unitariamente nell'ambito della neurologia, della psichiatria e della riabilitazione in età evolutiva, e che concernono la clinica, la prevenzione, la cura ed il recupero funzionale dei disturbi del sistema nervoso, fino agli interventi psicologici e sociali.

La ricerca finalizzata è invece soggetta a bandi specifici emessi dal Ministero della Salute cui l'Istituto può concorrere in base alle proprie competenze. Copre solo i costi attribuibili alla ricerca sostenuti nel periodo di svolgimento della stessa, limitatamente a personale non dipendente appositamente coinvolto, consumi, missioni, attrezzature. Prevede un cofinanziamento da parte dell'Istituto.

La Fondazione Stella Maris usufruisce anche di finanziamenti da altri soggetti pubblici e privati. Si tratta di bandi specifici emessi dalla Regione Toscana, da Enti pubblici/fondazioni e da Enti privati, dalla Comunità Europea cui l'Istituto può concorrere in base alle proprie competenze.

L'attività di ricerca svolta dall'Istituto è riconducibile a cinque linee di ricerca, due a prevalente indirizzo neurologico, due a prevalente indirizzo psichiatrico, una a prevalente indirizzo nell'ambito delle neuro immagini, ed ha un supporto tecnologico nei laboratori di ricerca (dodici laboratori, dei quali dieci svolgono anche funzioni di diagnostica clinico strumentale).

"lasciate che i bambini vengano a me"

le linee di ricerca

Linea di ricerca 1— area delle scienze neurologiche, neuropsicologiche e neuro riabilitative dello sviluppo

Responsabile di questa linea di ricerca è il prof. Giovanni Cioni. Afferiscono a questa linea di ricerca tre settori diversi che costituiscono ambiti significativi per la ricerca sanitaria nel nostro paese e per lo specifico della Fondazione Stella Maris nel panorama degli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico:

- le scienze neurologiche;
- le scienze neuropsicologiche;
- la riabilitazione dei disturbi neurologici e neuropsicologici dell'età evolutiva.

Un importante ambito di ricerca riguarda la messa a punto di nuovi protocolli per la diagnosi precoce e la terapia tempestiva dei disturbi del sistema nervoso nel nascituro, nel neonato e nel bambino piccolo.

Altri ambiti di ricerca particolarmente significativi riguardano la diagnosi e la terapia di patologie genetico metaboliche e neurodegenerative dell'età evolutiva, con particolare riguardo ai deficit primitivi della creatina cerebrale, un nuovo gruppo di encefalopatie neuro-muscolari.

Negli ultimi anni sono state sviluppate ricerche su tematiche di plasticità del sistema nervoso nei primi anni di vita ed in particolare alla riorganizzazione cerebrale post-lesionale, cui forniscono un particolare contributo alcune tecniche estremamente innovative come la risonanza magnetica funzionale, la diffusion tensor imaging, la spettroscopia protonica e al fosforo, l'arterial spin labelling, la perfusione. In questo settore grazie alla collaborazione con l'istituto di neuroscienze del CNR di Pisa, sono in corso studi particolarmente avanzati.

Un altro ambito di ricerca è rappresentato dalla valutazione dei disturbi neuro-oftalmologici in età evolutiva, ovvero dei disordini della funzionalità visiva secondari a patologia cerebrale. Questo filone si è arricchito recentemente grazie allo sviluppo del laboratorio visione dell'IRCCS.

L'area delle scienze neuropsicologiche dello sviluppo, si propone lo studio dei processi cognitivi e linguistici in diverse condizioni patologiche, avendo come obiettivi prioritari la diagnosi precoce, la prevenzione e l'analisi fisiopatologica di disordini complessi delle funzioni corticali superiori, congeniti ed acquisiti.

I principali temi di ricerca riguardano:

- messa a punto di tecniche diagnostiche innovative sulle basi biologiche della dislessia, con standardizzazione di paradigmi sperimentali e software diagnostici riabilitativi applicati ai processi di scansione visiva e di processing fonologico per l' acquisizione della lettura;
- messa a punto e standardizzazione di protocolli neuropsicologici per la valutazione di pazienti epilettici candidati alla neurochirurgia;
- studio della plasticità cerebrale di processi di acquisizione e riorganizzazione del linguaggio e di sviluppo cognitivo in bambini con lesione focale congenita, in bambini affetti da sordità profonda nei quali è stato impiantato un dispositivo che trasmette impulsi elettrici direttamente al cervello sostituendosi in questa funzione alle cellule dell'orecchio interno danneggiate.

La linea di ricerca integra funzionalmente i laboratori visione, neuropsicologia, disturbi del linguaggio, analisi del movimento, bioingegneria ed ha strette collaborazioni con i laboratori di risonanza magnetica, neurogenetica e neurochimica.

Ricercatori della linea sono responsabili di progetti di ricerca finanziati dal ministero della salute, dal ministero dell'università e della Ricerca, da altri Enti di Ricerca pubblici e privati.

le linee di ricerca

Linea di ricerca 2 — area delle scienze neuro fisiopatologiche, neuro genetiche ed epilettologiche dello sviluppo

Responsabile di questa linea è il Prof. Renzo Guerrini, direttore scientifico dell'istituto. Afferiscono a questa linea di ricerca due laboratori: il laboratorio di neurofisiologia clinica e il laboratorio di medicina molecolare.

I principali temi trattati in questa linea di ricerca sono:

- gli aspetti clinici e neurofisiologici delle epilessie. L'intervista clinica del paziente e di chi ha assistito alla crisi è il principale strumento per formulare le prime ipotesi diagnostiche. A questo si associa l'elettroencefalogramma con metodiche standard o con sistemi video EEG digitali, che permettono, con registrazioni anche prolungate, di visualizzare in modo sincronizzato su di uno schermo sia l'immagine del soggetto che il tracciato. Questa tecnica è particolarmente utile quando è necessario filmare le crisi presentate dal paziente ed analizzare le corrispondenti modifiche elettroencefalografiche. Viene inoltre utilizzato un sistema digitale per registrazioni elettroencefalografiche molto avanzato, al fine di effettuare studi di analisi del segnale e di localizzazione delle sorgenti cerebrali delle anomalie epilettiche.
- gli aspetti neuropsicologici delle epilessie e la loro relazione con i diversi quadri sindromici, le anomalie elettroencefalografiche ed il trattamento farmacologico.
- gli aspetti di neuroimaging anatomico e funzionale. Tali aspetti, studiati in collaborazione con il laboratorio di neuroimaging, complementari agli studi EEG, sono di particolare interesse nello studio delle malformazioni cerebrali e delle modifiche funzionali del sistema nervoso in seguito a lesione cerebrale. L'acquisizione e l'installazione ormai imminente di un tomografo di risonanza magnetica ad altissimo campo potrà ulteriormente arricchire gli studi in questo ambito.
- il ruolo delle anomalie genetiche con particolare riguardo ai caratteri genetici la cui espressione alterata potrebbe determinare alcune forme di epilessia attualmente considerate di origine non identificata.
- le correlazioni tra quadri patologici specifici ed il trattamento farmacologico, con particolare riguardo alla valutazione dell'efficacia e della tollerabilità.
- la definizione delle alterazioni morfologiche e biochimiche su biopsia di muscolo scheletrico e cellule, alla ricerca dei geni responsabili di alcune patologie dell'età pediatrica, attività svolte nel laboratorio di medicina molecolare. In particolare si studiano le distrofie muscolari, le malattie neuro metaboliche e neurodegenerative. In questo ambito sono impiegate sia metodologie tradizionali di analisi del DNA che tecnologie innovative, quali studi delle variazioni di espressione genica in real-time PCR e determinazione di gravi alterazioni geniche in MLPA. Queste attività hanno permesso di definire migliori protocolli diagnostici e di follow-up particolarmente per la distrofia muscolare di Duchenne e l'atrofia muscolare spinale, patologie che colpiscono i bambini entro i 2-3 anni di vita. Le attività del laboratorio di medicina molecolare hanno permesso di definire la frequenza relativa di nuove mutazioni in geni associati con malattie neurogenetiche e di studiare nuovi possibili cause di malattia. La migliore definizione delle basi genetiche delle malattie ha ripercussioni sia nella comprensione più razionale delle malattie neurodegenerative sia in una migliore assistenza, follow-up e possibilità di pianificazione familiare.

le linee di ricerca

Linea di ricerca 3 — psicopatologia e psicofarmacologia dello sviluppo

Responsabile di questa linea di ricerca è il dott. Gabriele Masi.
La psicopatologia dello sviluppo si propone di applicare le caratteristiche della psichiatria clinica allo studio della salute mentale dell'età evolutiva, tenendo costantemente presente il ruolo che il livello di sviluppo esercita sul funzionamento normale e patologico della mente. Tale attenzione alla dinamica evolutiva rappresenta lo specifico della valutazione e della cura psichiatrica del bambino e dell'adolescente, poiché nel corso dell'età evolutiva le modalità di insorgenza, l' espressività clinica, la storia naturale e la risposta ai trattamenti cambiano in modo radicale.
L'approccio evolutivo è necessario per una seria opera di prevenzione, per una corretta interpretazione dei segni clinici, per una analisi della continuità/discontinuità rispetto all'età adulta, e per un adeguato e prudente approccio terapeutico, psicologico e farmacologico attento alle specificità biologiche dei pazienti.
Obiettivo di questa linea di ricerca è quello di caratterizzare i principali quadri clinici, con particolare riferimento ai disturbi dell'umore (depressione e disturbo bipolare), ai disturbi d'ansia (disturbo ossessivo-compulsivo, disturbo d'ansia di separazione, disturbo di panico) ed al deficit di attenzione ed iperattività. Particolare attenzione viene prestata alla scomposizione delle diverse categorie diagnostiche in sottotipi più specifici, per aumentare le capacità di diagnosi, prognosi e terapia.

Linea di ricerca 4 — area delle scienze psichiatriche, di genetica psichiatrica e di psicoterapia dello sviluppo

Responsabili di questa linea di ricerca sono il prof. Filippo Muratori e il dott. Agatino Battaglia.
Lo sviluppo della psichiatria infantile ha avuto in questi ultimi anni un notevole impulso in relazione alle nuove conoscenze derivate da varie discipline sia del campo psicologico che biologico. Tale sviluppo ha permesso una identificazione più precisa dei quadri clinici e un approfondimento dei legami che i disturbi psichiatrici infantili intrattengono con quelli degli adulti. L'autismo infantile, i disturbi alimentari e i disturbi della condotta sono tra le patologie che hanno registrato negli ultimi anni notevoli progressi dal punto di vista delle conoscenze scientifiche. Parallelamente anche la ricerca in psicoterapia si è notevolmente sviluppata grazie a studi di efficacia e di processo, che hanno portato a considerare la psicoterapia come uno degli strumenti più importanti in mano allo psichiatra infantile, la cui efficacia nel campo delle malattie mentali dell'età evolutiva è sovrapponibile a quella dimostrata per gli adulti.

Questa linea di ricerca ha sviluppato nel corso degli anni una attenzione particolare alla traduzione ed applicazione di metodologie di misurazione utilizzabili in psichiatria infantile sia come strumenti diagnostici che per la valutazione dei trattamenti.
Negli ultimi anni la psichiatria infantile e la genetica medica hanno identificato molte aree in comune: 1) l'individuazione delle componenti comportamentali di sindromi malformative o genetiche note; 2) la ricerca di fattori genetici determinanti disturbi neuropsichiatrici complessi (autismo; schizofrenia); 3) l' identificazione di geni causanti malattia per entità ben stabilite; 4) il contributo genetico al comportamento umano e suo rapporto con i fattori ambientali. Molti i disturbi psichiatrici complessi possono essere associati ad alterazioni genetiche e nel contempo profili comportamentali specifici sono stati descritti in diverse sindromi congenite.

La psichiatria della prima infanzia rappresenta un campo del tutto innovativo della ricerca il cui interesse è costituito dalla

possibilità di intervenire in un momento dello sviluppo del bambino in cui i disturbi sono in fase di organizzazione fluida e non rigidamente fissati in comportamenti stabili e difficili da modificare.

Ambiti specifici di intervento di questa area di ricerca sono i disturbi del comportamento alimentare in adolescenza e i disturbi pervasivi dello sviluppo, caratterizzati da un deficit primario delle competenze sociali ed intersoggettive, sono stati studiati sia nei loro aspetti clinici che biologici. Nel campo della genetica, oltre allo studio dei disturbi pervasivi dello sviluppo sono stati effettuati studi sul ritardo mentale.

Altro ambito di interesse di questa area di ricerca è la psicoterapia breve come strumento efficace ed efficiente nei disturbi emozionali dell'infanzia. Essa si configura come una tecnica agile e ampiamente trasferibile ai servizi non ospedalieri di neuropsichiatria infantile.

Nell'ambito dei disturbi della condotta, che rappresentano una delle patologie dal più alto costo sociale e sanitario, è stata sviluppata una ricerca sulle modalità di trattamento multifattoriali, intensive o sub intensive, in cui l'intervento terapeutico si muove su più fronti, coinvolgendo la coppia genitoriale, il paziente, la scuola e l'ambito sociale nell'obbiettivo di creare un intervento in rete che riduca i comportamenti disfunzionali.

Linea di ricerca 5 — neuroimaging

La funzione dell'attuale laboratorio di risonanza magnetica è l'applicazione alla neuroscienze delle tecniche avanzate di risonanza magnetica che permettono l'analisi della struttura, dell'ultrastruttura, del metabolismo e delle funzioni dell'encefalo.

La tecnologia finora utilizzata in questo ambito è un tomografo a risonanza magnetica da 1.5 Tesla, ottimizzato per le applicazioni neurologiche.

Questo ha permesso l'esecuzione di esami particolarmente sofisticati a supporto di indagini specifiche quali lo studio dei meccanismi funzionali alla base del recupero post-lesionale, nella dislessia e nei disturbi specifici del linguaggio, nei disturbi dell'alimenta-zione, nei disturbi pervasivi dello sviluppo e nell' autismo. Inoltre è stato messo a punto un sistema per effettuare misure dinamiche di spettroscopia del fosforo nel muscolo in esercizio al fine di studiare il metabolismo muscolare in vivo.

In collaborazione con il nuovo laboratorio della visione, sarà sperimentata una applicazione della risonanza magnetica funzionale per la caratterizzazione della risposta visiva in neonati nelle prime settimane di vita per la comprensione dello sviluppo, degli adattamenti corticali e delle variazioni emodinamiche che avvengono in fase precoce.

È in fase di avanzata realizzazione il progetto di acquisizione di un tomografo di risonanza magnetica a campo magnetico ultra elevato (7 Tesla), il primo sul nostro territorio nazionale, che consentirà studi ed indagini di interesse scientifico internazionale che potranno aprire nuovi scenari e nuove opportunità nelle diagnosi e nelle terapie dei disturbi neurologici dell'età evolutiva.

il monitor della risonanza magnetica

i laboratori di ricerca

I laboratori di ricerca sono articolazioni operative che utilizzando specifiche competenze e tecnologie approfondiscono aspetti settoriali della patologia neuro psichica a supporto sia dell'assistenza clinica che della ricerca scientifica.

L'attività diagnostica oltre che ai pazienti interni è rivolta anche a pazienti ambulatoriali esterni o provenienti da altre strutture ospedaliere.

fisica medica e risonanza magnetica

La risonanza magnetica è una tecnologia diagnostica che si è rivelata particolarmente utile nella diagnostica dei disturbi neurologici e neuropsichiatrici, perché consente di analizzare le strutture cerebrali e mettere in evidenza eventuali anomalie o alterazioni non visibili con altre metodiche diagnostiche senza sottoporre il paziente ad esposizioni radianti.

Il livello di risoluzione dell'immagine è legato alla potenza del campo magnetico generato, che si misura in tesla (in onore dello scienziato Nikola Tesla, che ha dedicato gran parte della sua esistenza allo studio dei campi magnetici).

L'apparecchiatura di risonanza magnetica in dotazione genera un campo di 1,5 tesla e rende possibili immagini di buon livello, consentendo l'applicazione delle più recenti tecniche nella diagnostica per immagini delle malattie del sistema nervoso centrale. Il laboratorio si doterà di un tomografo con un campo magnetico ultra elevato (7 tesla), uno dei pochi esistenti in Europa e nel mondo, dotato di caratteristiche tali da rendere possibili ricerche innovative attualmente non praticabili nel nostro Paese.

L' implementazione di questa tecnologia è stata resa possibile grazie ad un ingente apporto finanziario della Fondazione Cassa di Risparmio di Pisa. La rilevanza dell' iniziativa ha indotto a costituire un centro di ricerca ad hoc denominato IMAGO 7, specificamente finalizzato allo sviluppo di attività di ricerca sull'utilizzo della diagnostica per immagini a supporto delle neuroscienze e di tutte le connesse discipline.

laboratorio di risonanza magnetica: il magnete

i laboratori di ricerca

neurofisiologia clinica

Più dei due terzi delle epilessie hanno un esordio in età infantile. L'epilessia colpisce il 2-3% della popolazione di età infantile. Una descrizione esatta delle crisi, l'anamnesi della malattia e la registrazione di un elettroencefalogramma sono elementi basilari per la formulazione della diagnosi.

Lo studio degli aspetti elettroclinici delle epilessie e delle sindromi epilettiche del bambino è integrato con la caratterizzazione dei correlati clinici, di quelli morfologici e neuropsicologici.

Il laboratorio di neurofisiologia clinica si occupa della diagnosi, assistenza, cura e follow-up dei bambini e degli adolescenti affetti da epilessia.

Per questo scopo il laboratorio si avvale di varie apparecchiature per la registrazione dell'attività elettrica cerebrale, sia spontanea che evocata.

Al fine di monitorare le manifestazioni parossistiche, vengono utilizzati sistemi video-EEG digitali che consentono anche un monitoraggio intensivo di lunga durata.

Vari sono i tipi di esami effettuati:

- EEG veglia – sonno;
- poligrafia veglia- sonno;
- monitoraggio video-EEG;
- monitoraggio intensivo neurofisiologico

elettroencefalografo

potenziali evocati ed elettromiografia

- potenziali evocati multimodalitari
- stimolazione magnetica transcranica.

I diversi settori in cui il laboratorio opera hanno come elemento unificante la caratterizzazione elettroclinica analitica dei pazienti a fini diagnostici e di ricerca.

Grazie all'approccio multidisciplinare, che integra competenze cliniche e neurofisiologiche, le esplorazioni a fini diagnostici sono integrate con il monitoraggio degli effetti clinici ed elettrofisiologici del trattamento farmacologico. Particolare attenzione viene rivolta alle epilessie gravi sintomatiche del bambino e all'uso di nuovi farmaci, per minimizzare gli effetti avversi cognitivi del trattamento antiepilettico.

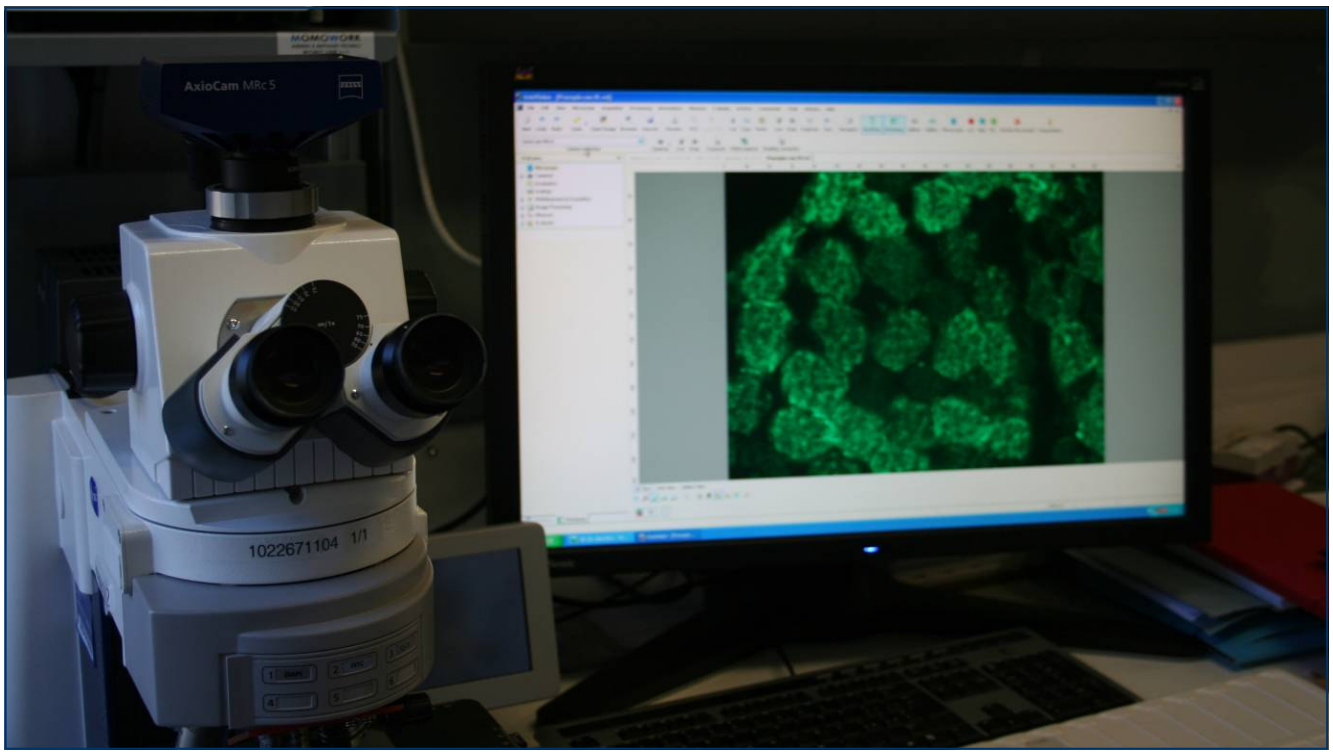
i laboratori di ricerca

malattie neuromuscolari

Il laboratorio svolge sia attività di diagnostica clinico strumentale sia attività di ricerca nel settore delle malattie neuromuscolari in età evolutiva. Il laboratorio si articola in due sezioni: la sezione di patologia muscolare e la sezione di biochimica e genetica delle malattie muscolari.

L'attività assistenziale si effettua in regime ambulatoriale e di day hospital e si rivolge a pazienti affetti da patologie neuromuscolari (distrofie muscolari, miopatie congenite, miopatie del metabolismo energetico). Le attività delle due sezioni in cui si articola il laboratorio si integrano per affinare la diagnosi, e per consentire la ricerca delle basi genetiche e migliorare le prospettive terapeutiche per queste patologie.

Il laboratorio intende rispondere alle esigenze di diagnosi e cura dei piccoli pazienti dell'area vasta nord occidentale eliminando il disagio di viaggi fuori regione.



microscopio elettronico

i laboratori di ricerca

neurochimica

Il laboratorio di neurochimica è stato istituito nel 1990 con lo scopo di potenziare le possibilità diagnostiche delle malattie metaboliche correlate al ritardo mentale, ai disturbi del movimento, all'epilessia, ai disturbi del linguaggio.

Si tratta molto spesso di patologie rare e pertanto caratterizzate da oggettive difficoltà diagnostiche, per le quali le attuali conoscenze mediche non consentono oggi di offrire adeguate risposte terapeutiche.

Il laboratorio svolge sia attività di diagnostica clinico strumentale sia attività di ricerca clinica applicata.

I principali settori di ricerca sono:

- sviluppo di metodiche diagnostiche per l'individuazione nei fluidi biologici di alterazioni che consentano una diagnosi precoce di patologie che sono altrimenti diagnosticabili solo in stadi avanzati o con tecniche invasive;
- sviluppo di modelli sperimentali, soprattutto su linee cellulari, per lo studio dei meccanismi patogenetici di alcune malattie rare e sperimentazione di nuove terapie.

Negli ultimi anni la ricerca si è concentrata su patologie legate ad alterazioni del metabolismo e del trasporto della creatina per le quali è possibile effettuare diagnosi biochimica nei primi giorni di vita.

Per garantire un elevato standard qualitativo delle prestazioni effettuate il laboratorio partecipa a programmi di controllo di qualità esterni condotti da E.R.N.D.I.M. (European Research Network for evaluation and improvement of screening for Diagnosis and treatment of Inherited Disorders of Metabolism), organismo di riferimento internazionale in questo ambito.

gascromatografo con rivelatore di massa

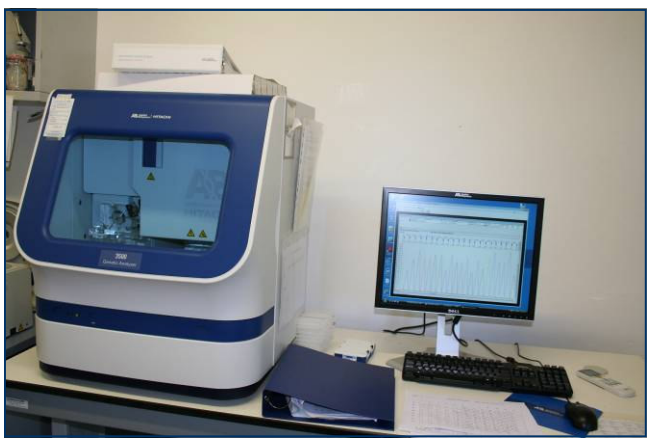
i laboratori di ricerca

medicina molecolare

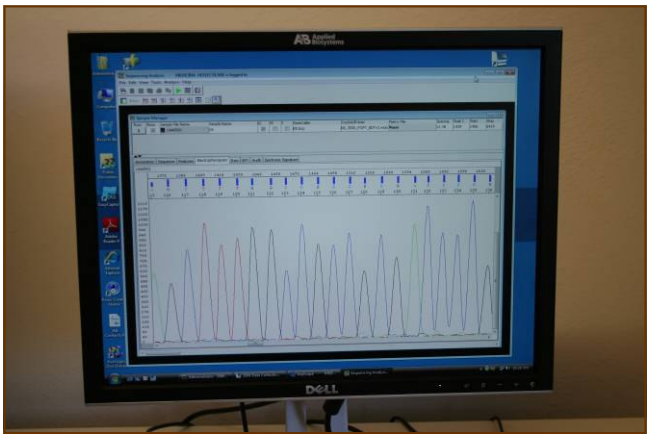
Il laboratorio di medicina molecolare per le malattie neurodegenerative è stato istituito all'inizio del 2010 come evoluzione del laboratorio di neurogenetica, nato nel 1999 come sviluppo scientifico e tecnologico della neurobiologia per approfondire il ruolo della genetica in neuropsichiatria.

Questa evoluzione è stata determinata dagli sviluppi della genetica molecolare, che hanno consentito di raggiungere risultati prima impensabili. Utilizzando questa metodica è infatti oggi possibile fare una diagnosi certa in numerose malattie ereditarie del cervello e del muscolo, valutare il rischio genetico, facilitare così le scelte di pianificazione familiare, individuare le cause genetiche di malattie ereditarie sconosciute, scoprire nuove malattie, identificare la componente genetica di malattie di grande impatto sociale, quali ad esempio le distrofie muscolari, le paraplegie spastiche e le epilessie.

Nella popolazione pediatrica, in cui l'incidenza di malattie ereditarie è particolarmente rilevante ed è spesso associata a disturbi del sistema nervoso centrale, la diagnostica molecolare è risultata uno strumento irrinunciabile per una struttura che voglia sempre più puntare all' eccellenza della prestazione sanitaria.



analizzatore delle sequenze del DNA



Il laboratorio si articola in due sezioni, neurogenetica e biologia cellulare, che svolgono attività ambulatoriale sia per pazienti già in carico alla struttura che per pazienti esterni, e che sono aperte anche a test richiesti da altre realtà sanitarie, ospedaliere ed universitarie, regionali ed extra regionali. Le metodologie di indagine adottate ed i tempi certi di risposte diagnostiche pongono il laboratorio come riferimento in ambito nazionale.

disturbi del linguaggio

Il laboratorio opera nell'area dell' analisi fisiopatologica dei disordini più complessi delle funzioni corticali superiori, congeniti ed acquisiti (disturbi del linguaggio, afasia acquisita nel bambino, disartrie neurologiche, sindromi rare, gravi sordità della prima infanzia, disturbi pervasivi dello sviluppo) avendo come obiettivi prioritari la prevenzione, la diagnosi precoce, e la ricerca.

Il laboratorio si avvale di un sistema per la video registrazione del linguaggio infantile, appositamente messo a punto per la raccolta di campioni di linguaggio spontaneo da sottoporre ad analisi computerizzata, con scopi sia diagnostico riabilitativi che di ricerca.

I risultati conseguiti, sia nella diagnosi e cura dei disturbi del linguaggio, sia nella messa a punto di metodologie e strumenti innovativi sono documentati da un ampio database, disponibile in rete come parte di un progetto internazionale.

i laboratori di ricerca

laboratorio della visione

Il laboratorio è attivo dal 2005 ed opera nell'ambito specifico della ricerca di base sui meccanismi del sistema visivo utilizzando anche le potenzialità diagnostiche della risonanza magnetica funzionale.

Il laboratorio opera in stretta collaborazione con il laboratorio di fisica medica e risonanza magnetica, con cui ha sviluppato importanti progetti di ricerca nell'area dei disturbi neuro oftalmologici e neurofisiologici del sistema visivo del bambino, ed è parte integrante del gruppo Visione che opera presso l'Istituto di Neuroscienze del CNR di Pisa, e presso il Dipartimento Psicologia dell'Università di Firenze.

eye tracker

sistema computerizzato per l'esame del campo visivo

i laboratori di ricerca

analisi del movimento

Il laboratorio di analisi del movimento, ha sviluppato tecniche diagnostiche che sono particolarmente utili per individuare quali sono le cause delle difficoltà motorie che possono condizionare in modo anche grave lo sviluppo del bambino ed il suo inserimento nel contesto sociale.

Oltre al cammino, l'analisi del movimento per mezzo di metodiche strumentali è stata estesa allo studio dell'arto superiore di bambini con lesioni cerebrali congenite o acquisite, con l'obiettivo di individuare indici quantitativi sufficientemente affidabili per valutare l'efficacia del trattamento riabilitativo.

Le ricerche condotte hanno contribuito ad affermare il ruolo fondamentale che l'analisi del cammino può svolgere nella valutazione delle condizioni del paziente, nonché nella scelta del trattamento riabilitativo (dalla rieducazione fisica all'applicazione di apparecchi ortopedici, dalla terapia farmacologica all'intervento chirurgico).

neuropsicologia clinica

Il laboratorio opera nell'ambito specifico dei disturbi neuro cognitivi nell'età metodiche e protocolli appositamente elaborati per fasce di età che vanno dall' infanzia all'adolescenza. Le tecnologie disponibili consentono di valutare funzioni cognitive complesse come l'attenzione, la memoria, il linguaggio orale e scritto, la percezione, e consentono misurazioni oggettive che sono di grande aiuto sia per comprendere le cause dei disturbi, sia per valutare l'efficacia della terapia

dismorfologia clinica

Il laboratorio di dismorfologia clinica, che opera in stretta connessione con il laboratorio di neurogenetica, ha la finalità di descrivere associazioni tra quadri clinici dismorfologici e profili (fenotipi) comportamentali di sindromi neuro genetiche con ritardo mentale, autismo e altri disturbi di interesse neuropsichiatrico.

una delle telecamere utilizzate nel laboratorio di analisi del movimento

i laboratori di ricerca

tecnologie robotiche

Il laboratorio nasce dalla collaborazione con il gruppo di bioingegneri della Scuola Superiore Sant'Anna ed in particolare con il laboratorio ARTS diretto dal Prof. Paolo Dario, centro all'avanguardia in campo internazionale.
L'obiettivo delle ricerche del laboratorio è sviluppare strumenti innovativi e nuovi approcci per indagare come il cervello elabora le informazioni sociali, emotive e cognitive utilizzando metodologie e strumenti dell'ingegneria biomedica, con particolare riferimento alla modellistica dei sistemi fisiologici. Il laboratorio si inserisce in una disciplina nuova e affascinante: la bio meccatronica, una branca della bio ingegneria avente ad oggetto lo sviluppo di strumenti robotici per simulare funzioni e articolazioni del corpo umano.
Il laboratorio si configura come luogo elettivo di incontro fra esperienze e professionalità diverse per la progettazione e la sperimentazione clinica di nuove metodiche e strumentazioni mirate allo studio comportamentale quantitativo dei meccanismi neurobiologici alla base dello sviluppo precoce del cervello umano, nonché delle funzioni motorie, percettive e di integrazione nel bambino sano e con disabilità neuromotoria.

Particolare attenzione è data alle patologie del sistema nervoso e al miglioramento delle conoscenze sul substrato biologico relativo alla socialità, all'emozione e alla cognizione che risultano danneggiati in patologie quali l'autismo, con l'obiettivo di fornire soluzioni tecnologiche per migliorare le tecniche di valutazione e di riabilitazione.

la struttura dove hanno sede i laboratori di ricerca e diagnostica clinico strumentale

i laboratori di ricerca

bioingegneria delle interazioni sociali

Nell'ambito della linea di ricerca scienze psichiatriche, di genetica psichiatrica e di psicoterapia dello sviluppo è stata avviata da qualche anno una collaborazione tra l'IRCCS Stella Maris e il centro interdipartimentale di ricerca "E. Piaggio" della facoltà di ingegneria dell'università di Pisa, nata attorno al progetto FACE (Facial Automaton for Conveying Emotions) un sistema robotico in grado di interagire con l'ambiente, interpretando e restituendo segnali emotivi attraverso forme di comunicazione non verbale e finalizzata alla utilizzazione dell'androide FACE nello studio dell'autismo.

Tale collaborazione si è successivamente estesa alla elaborazione di una metodica originale di registrazione digitalizzata e di analisi computerizzata dei movimenti oculari (eye-tracking) ed alla utilizzazione di strumenti specifici per lo studio del sistemi neurovegetavi in psichiatria infantile, ed ha già dato luogo a diverse pubblicazioni e alla produzione di un brevetto relativo ad un "dispositivo per la misurazione del punto di mira visivo di un soggetto" che è il primo della Stella Maris.

A partire dall'anno prossimo anno queste attività saranno supportate dal finanziamento di una ricerca strategica sull'autismo recentemente approvata. La realizzazione di questa ricerca consentirà di consolidare un rapporto che integra competenze prettamente cliniche con competenze bioingegneristiche costituendo un team di ricercatori assolutamente innovativo che utilizzerà strumentazioni attualmente collocate presso il centro Piaggio e che saranno spostate presso la Fondazione, dando così vita ad un vero e proprio laboratorio di ricerca, denominato bioingegneria delle interazioni sociali.

L'argomento cardine delle ricerche sarà l'esplorazione della sfera socio-cognitiva con metodologie proprie dell'ingegneria biomedica applicate alla neuropsichiatria infantile, alla modellistica dei sistemi fisiologici e alle neuroscienze, con lo scopo di sviluppare strumenti innovativi e nuovi approcci per indagare come il cervello elabora le informazioni sociali, emotive e cognitive

Particolare attenzione sarà data alle patologie del sistema nervoso e al miglioramento delle conoscenze sul substrato biologico relativo alla socialità, all'emozione e alla cognizione che risultano lesi in patologie quali l'autismo, al fine di fornire soluzioni tecnologiche per migliorare le tecniche di valutazione e di riabilitazione.

Il laboratorio di bioingegneria delle interazioni sociali avrà come obiettivo la realizzazione di un sistema integrato basato su un robot umanoide e sistemi indossabili per analisi fisiologiche e comportamentali.

Si occuperà di studiare le competenze sociali quali l'orientamento dello sguardo durante l'interazione sociale, l'imitazione ed il riconoscimento delle espressioni facciali, con lo scopo di arrivare a definire un protocollo clinico di riabilitazione basato sull'imitazione e l'uso della reciprocità sociale ed emotiva.

In relazione a questo obiettivo inizialmente il laboratorio proseguirà l'attività di ricerca nel campo dei disturbi dello spettro autistico che esemplificano il prototipo clinico dei disordini dei sistemi cognitivi e neurali coinvolti nella socializzazione.

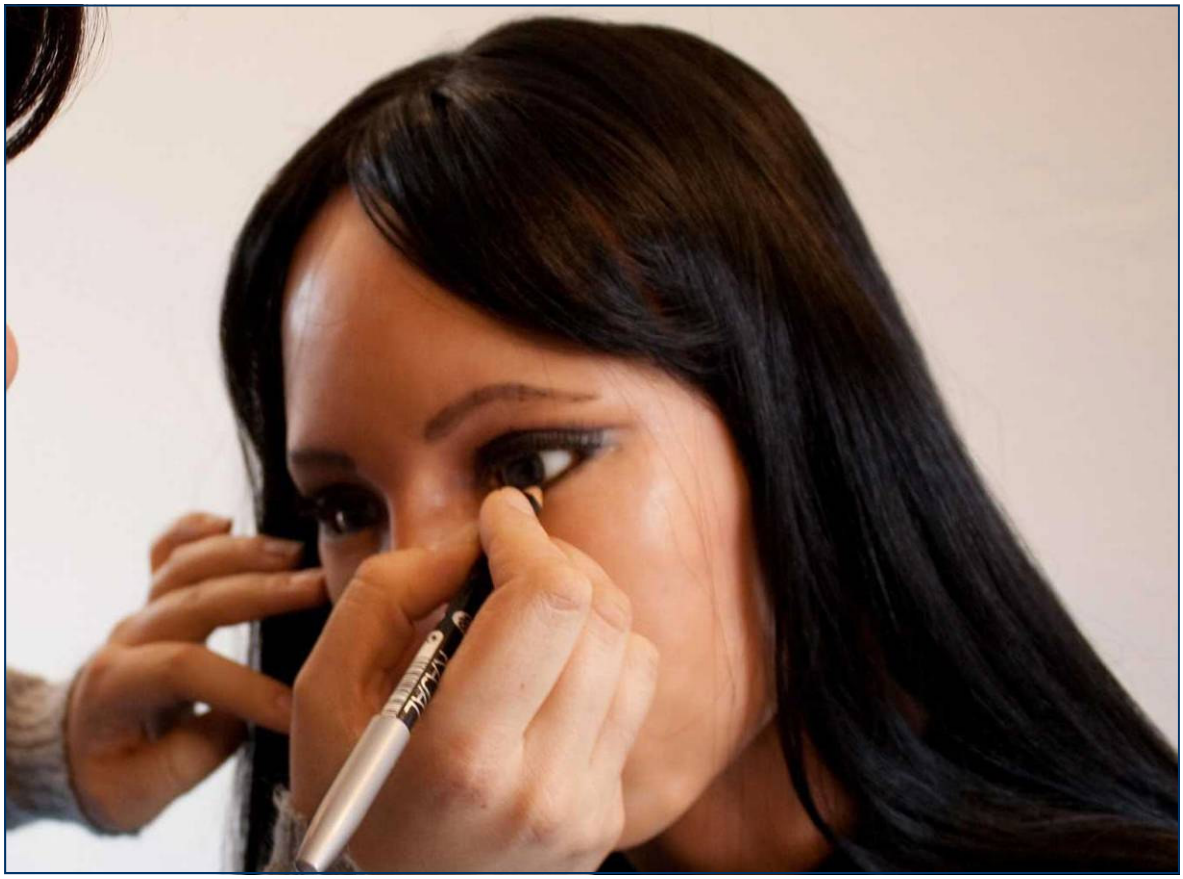
Verranno valutati specifici sistemi robotici come mezzi per aiutare questi soggetti a comunicare ed interagire tramite informazioni socio-emotive, ad ottenere un sistema di regolazione delle emozioni e dell' intersoggettività, sviluppando nuove capacità e potenziando quelle che possiedono già. Studi mostrano come i soggetti possano imparare a far fronte alle situazioni sociali comuni se imparano da scenari naturalistici tipici.

bioingegneria delle interazioni sociali

Studi recenti suggeriscono che l'interazione con sistemi robotici può innescare un comportamento imitativo, mostrando come l'interazione con un robot possa attivare processi visomotori nell'autismo processing delle emozioni e riconoscimento delle espressioni facciali, andando quindi ad agire su aspetti nucleari dell'autismo.

Il laboratorio lavorerà in sintesi nell'ambito dell'applicazione delle tecnologie robotiche computerizzate alla valutazione ed al trattamento dei disturbi del sistema nervoso centrale.
Contribuirà a queste ricerche:

- fornendo tecnologie indossabili per l'acquisizione e la valutazione dei segnali fisiologici quali battito cardiaco, respiro risposta elettrodermica, elettromiografi- per la valutazione dei movimenti oculari e del punto di mira visiva;
- esplorando l'uso delle tecnologie robotiche per la valutazione del processing emotivo dell'imitazione e dell'uso pragmatico della reciprocità sociale ed emotiva con lo scopo di sviluppare sistemi di aiuto alle persone con deficit socio-emotivi nell'imparare ad identificare, interpretare ed utilizzare le informazioni emotive e nell'estendere le loro capacità di adattamento al contesto sociale;
- fornendo competenze ingegneristiche nell'ambito della valutazione della connettività cerebrale tramite la tecnica innovativa della diffusion tensor imaging (DTI), cercando legami e modelli fra osservazioni fisiologiche, comportamentali e connettività .



l'androide FACE realizzato dal laboratorio di bioingegneria delle interazioni sociali