



FONDAZIONE
MARIANI

Direttore responsabile Luisa Bonora

Pubblicazione periodica

Registrazione n. 590 Trib. di Milano del 4-10-'97

Anno 26 numero 2 - Dicembre 2023

Spedizione in abbonamento postale
comma 20/c, art. 2 legge 662/96 - Filiale

Una goccia preziosa

Il lavoro di Fondazione Mariani nelle parole della nostra storica Vicepresidente

Ho sempre pensato che della Fondazione, in questi quasi 40 anni, sia stato detto di tutto e di più su questi fogli. Io ho ricordato spesso il passato, la Vicepresidente Maria Majno il presente, il Presidente Lodovico Barassi il futuro.

Abbiamo affrontato ogni argomento, raccontato la sua storia, le attività, i successi, le ansie, l'impegno quotidiano di ognuno di noi. I medici e ricercatori con cui collaboriamo hanno riportato su ogni Neurofoglio i risultati di corsi, progetti, studi, facendo conoscere alla comunità scientifica quello che di nuovo è nato dai loro lavori nel campo della neurologia infantile. Abbiamo cercato di rinnovarci nella grafica e nel disegno progettuale, per non sembrare monotoni e ripetitivi, e provato a rendere la lettura più interessante diversificando i contenuti.

Mi sono chiesta ora: ma cosa ha fatto di "speciale" la Fondazione Mariani, una non profit che è riuscita a conquistare, nel corso della sua vita, un gradino di rilievo tra gli enti che operano nell'ambito della neurologia infantile?

Non è stata certo solo la forza finanziaria che abbiamo avuto la fortuna di avere ad aiutarci. Questo è servito, è vero, ma non ci ha mai resi immodesti, non ci siamo mai – tutti, dal primo nella scala gerarchica all'ultimo arrivato – vantati o sentiti superiori. Siamo invece riusciti a creare rapporti umani, di amicizia e considerazione tra due mondi spesso in antitesi fra loro: il mondo economico e quello scientifico, rendendo completamente nullo quell'enorme divario e quella soggezione che spesso esiste tra chi dà e chi riceve.

All'illustre professore seduto accanto a noi nelle cene sociali, che spesso dovevano sancire accordi progettuali, o incontrato nel nostro cammino, non abbiamo offerto solo un aiuto, abbiamo trasmesso lo spirito della Fondazione, il nostro credo profondo, l'entusiasmo per quello che facciamo; di contro, lo scienziato non ci ha mai fatto pesare il suo sapere e ci ha aperto una porta verso un mondo di dolore che spesso vogliamo dimenticare. Il rapporto, in moltissimi casi, non si è affievolito e, dopo tanti anni, un invisibile legame ci unisce ancora.

A tutti coloro che operano nei nostri Centri, dal responsabile al terapista, all'infermiere, abbiamo dato e diamo amicizia e rispetto: non li riteniamo pedine dello "scacchiere ospedale". Per noi sono donne e uomini uniti a noi e, come noi, impegnati per un bene comune. Hanno bisogno di noi, non solo economicamente, e noi abbiamo bisogno di loro, non solo culturalmente: una uguaglianza che ci rende orgogliosi.

Non so se queste sensazioni siano condivise da tutti. Mi piace pensarlo. Per certo l'agire della Fondazione, vista da questa angolazione, è il risultato della coesione, dell'unità di intenti, dei rapporti positivi che ciascuno di noi,

a tutti i livelli, ora e dai primi passi, ha saputo instaurare portando all'esterno il nostro entusiasmo e la nostra sensibilità.

Abbiamo sempre lavorato nella convinzione che il nostro lavoro potesse servire a rendere più lieve la sofferenza di quei bambini a cui la vita è resa difficile dalla malattia, profondamente riconoscenti verso coloro che lottano ogni giorno per migliorare questo mondo di sofferenza, dando una mano non solo con l'aiuto economico ma con tutta la nostra partecipazione.

Sarebbe stato facile, di fronte a un piccolo ammalato o ai suoi angosciati genitori, mostrare pietà o commiserazione, è stato più difficile mostrare loro la nostra gioia nel poterli aiutare ad affrontare il loro mondo avverso.

Sarebbe stato facile far pesare, con presunzione, l'aiuto che possiamo dare a un medico o a un ricercatore, è stato più difficile mostrare sempre la nostra continua e assidua partecipazione al suo lavoro, la nostra riconoscenza per quello che fa: un amico che trasforma il nostro lavoro in qualcosa di "speciale" dando valore anche alla nostra vita.

Sono certa che questa impronta che abbiamo saputo dare alla Fondazione e che ha segnato fortemente questi anni, caratterizzandola, non andrà mai persa, perché è insita oramai nel nome Fondazione Mariani. In un mondo che diventa sempre più ostile a qualsiasi forma di rispetto e attenzione verso l'altro, la nostra Fondazione è, e sarà sempre, "speciale" per noi e per gli altri. Sarà una goccia nell'oceano, forse, ma anche una goccia è preziosa e, con un peccato d'orgoglio, noi ci sentiamo preziosi!

Luisa Bonora

Vicepresidente Fondazione Mariani



Sommario

- 2 Nasce il Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
- 3 20 Anni di cure per le malattie metaboliche
- 4 Con il vento tra i capelli
- 5 Autismo, nuovi paradigmi tra clinica e ricerca
- 6 "Neuromusic VIII" sotto il cielo di Helsinki
- 7 Pubblicazioni
- 8 Prendete nota: cosa c'è di nuovo!





Riflettori su

Nasce il Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo

È dedicato alla diagnosi e follow-up di bambini con ritardi psicomotori, disabilità intellettive, disturbi dello spettro autistico, isolati o all'interno di quadri sindromico genetici. Ce ne parla la responsabile, la dr.ssa Chiara Pantaleoni

Il nuovo **Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo** è parte integrante della Struttura Semplice Dipartimentale dedicata alle sindromi genetiche con disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta di Milano. Tali condizioni sono appunto tra i principali disturbi del neurosviluppo, patologie che si manifestano nei primi anni di vita e che determinano una compromissione in molte aree del funzionamento, cognitivo, comportamentale e adattivo. Pur nell'ambito di una ampia eterogeneità clinica ed eziologica, queste condizioni richiedono un significativo carico diagnostico e assistenziale, reso ancor più rilevante dall'alta prevalenza.

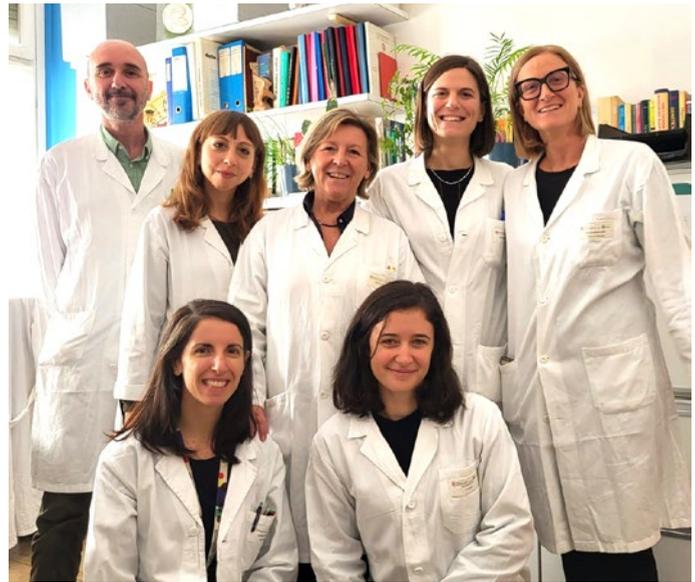
I disturbi del neurosviluppo possono includere anche singole condizioni genetiche rare, ma diventano frequenti nel loro complesso, tanto da costituire uno dei principali motivi di consultazione neuropsichiatrica infantile, con un significativo carico per il Sistema Sanitario Nazionale. Le numerose richieste di valutazione in Istituto avvengono attraverso accessi diretti o su invio da altre strutture, e includono quelle effettuate con finalità di diagnosi, sia neuropsicologica che eziologica, di presa in carico di specifici bisogni nell'ambito di quadri complessi o di indicazioni terapeutico-riabilitative.

L'istituzione di un Centro Fondazione Mariani per la gestione di queste condizioni esprime innanzitutto la valorizzazione di un approccio interdisciplinare fra i diversi operatori coinvolti, possibile grazie alla presenza all'interno dello stesso centro di diverse figure professionali: neuropsichiatra infantile, psicologo e medico genetista. In tal modo, tutti gli specialisti del Centro hanno la possibilità di confrontarsi regolarmente e di integrare le diverse competenze per convergere in una conclusione unitaria da restituire al paziente, approccio né scontato né abituale, che rappresenta un vero valore aggiunto. L'esperienza ha dimostrato infatti che per offrire un servizio ottimale al paziente è fondamentale evitare la frammentazione e dispersione degli interventi.

Le figure specialistiche presenti in Istituto, unitamente a quelle sostenute da Fondazione Mariani, potranno così offrire ai bambini in cura un percorso diagnostico-terapeutico multidisciplinare e integrato sia in fase diagnostica che di successivo monitoraggio clinico per poter adeguare indicazioni terapeutiche, farmacologiche e riabilitative in relazione alla evoluzione dei quadri clinici. Tutto questo si realizzerà cercando di privilegiare sempre più una attività rivolta agli *out patient*, attraverso ambulatori speciali dedicati alla patologia, *Day Service* per favorire

l'ottimizzazione delle prestazioni con un minor numero di accessi, Pacchetti Ambulatoriali Complessi (PAC) per l'esecuzione di esami ad alta intensità assistenziale e, non da ultimo, offrendo prestazioni in telemedicina soprattutto per le prestazioni dirette ai *caregiver*.

Per consentire un costante miglioramento del management di questi pazienti ci si propone nel prossimo triennio di garantire e possibilmente potenziare quelli che riteniamo i punti di forza della nostra attività:



L'équipe del Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo

1. una assistenza diagnostico-terapeutica interdisciplinare completa all'interno del Centro con un'attenzione specifica per la diagnosi precoce, da sempre una priorità nei disturbi del neurosviluppo e in particolare nei disturbi dello spettro autistico, di cui siamo Nucleo Funzionale Sovra-zonale come da Piano Regionale per la valutazione dei casi più complessi;
2. una stretta alleanza assistenza-ricerca per favorire il progresso sia della conoscenza di base che delle emergenti possibilità terapeutiche, che cominciano ad aprirsi per alcune specifiche patologie. In questo senso sono stati avviati alcuni progetti in collaborazione con centri di ricerca nazionali e internazionali con l'obiettivo di definire le basi neurobiologiche dei disturbi del neurosviluppo e sono allo studio interventi farmacologici mirati in alcune condizioni sindromiche geneticamente definite, che ci si augura di poter realizzare al più presto;
3. il continuo impegno nella condivisione e diffusione dell'expertise maturata nel Centro attraverso l'organizzazione di corsi di aggiornamento e incontri in presenza e/o da remoto focalizzati sulle tematiche e patologie trattate. Inoltre, il proseguimento del lavoro di tutor per specializzandi in NPI, genetica, pediatria e per gli psicologi.

L'attività del nuovo Centro FM è dunque la concretizzazione di un'esperienza tradizionalmente indirizzata allo studio del neurosviluppo, basata su un approccio interdisciplinare e valorizzata dalla costante alleanza tra assistenza e ricerca.

Chiara Pantaleoni

Direttore Centro FM e Responsabile SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva e Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta, Milano

20 Anni di cure per le malattie metaboliche

Il nostro Centro di Monza taglia il traguardo del ventennale

Compie vent'anni nel 2024 il **Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche ereditarie pediatriche**, con sede presso la Fondazione IRCCS San Gerardo Dei Tintori di Monza, il primo centro di assistenza costituito dalla nostra Fondazione. Ne racconta la storia, le attività e le prospettive la dr.ssa Serena Gasperini, che lo dirige dal 2016.

Il nostro Centro si occupa di diagnosi, cura e ricerca nel campo delle malattie metaboliche ereditarie. Stiamo parlando di un gruppo numeroso di patologie genetiche rare e ultrarare (attualmente stimati circa 1.800 difetti), che hanno tutte insieme una incidenza di circa 1 caso su 1.200. L'alterazione genetica causa in queste malattie un difetto di un enzima strategico per il normale funzionamento del nostro organismo. I due grossi gruppi in cui si dividono le malattie metaboliche ereditarie sono quelli che interessano le piccole oppure le grosse molecole.

Del primo gruppo fanno parte i difetti enzimatici, che portano a un difetto di energia cellulare o intossicazione e che richiedono una estrema attenzione alla dieta (diete selettive es. ipoproteiche, ipolipidiche, chetogeniche, ecc.) oltre che a terapie farmacologiche; sono le malattie più temibili per il rischio improvviso di scompenso acuto, soprattutto in caso di digiuno prolungato o eventi infettivi intercorrenti sino all'exitus improvviso. I disturbi del metabolismo delle macromolecole invece sono disordini più subdoli e meno evidenti alla nascita, ma che comportano variabilmente un coinvolgimento neurologico o muscolo-scheletrico, multisistemico e progressivo, in taluni casi fatale.

Non sono purtroppo attualmente disponibili terapie per tutte queste malattie, soprattutto per il secondo gruppo di patologie, ma è essenziale la diagnosi precoce per avere una chance di efficacia maggiore della terapia, prevenire le complicanze e anche per dare un adeguato consiglio genetico alla famiglia visto il rischio di ricorrenza.

Il Centro, nato nel 2004 su proposta della dr.ssa Rossella Parini, ha sviluppato nel tempo competenze sempre più direzionate non solo a garantire le migliori cure possibili al bambino, ma pure la presa in carico di tutta la sua famiglia con supporto anche da un punto di vista psicologico. In questi vent'anni sono state effettuate più di 24.000 visite, prendendo in carico moltissimi pazienti per eseguire accertamenti nel sospetto di patologia metabolica dall'epoca neonatale all'età adulta. Oggi il Centro è ulteriormente cresciuto sia da un punto di vista dei numeri, degli accessi e del delicato processo di transizione all'età adulta. Ci siamo inoltre consolidati come un punto di riferimento a livello nazionale e internazionale facendo parte di MetabERN (*European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders*), di comitati scientifici e come autori di numerose pubblicazioni scientifiche. Abbiamo attualmente in cura circa 650 pazienti pediatrici.

L'assistenza clinica non può prescindere dalla ricerca e il nostro Centro ha partecipato e partecipa a numerose sperimentazioni nazionali e internazionali in modo da garantire ai nostri bambini di poter accedere alle migliori prospettive terapeutiche disponibili.

L'interazione con laboratori specialistici, esterni e interni, e con altri ospedali di ricerca è fondamentale per lavorare in "rete". Negli ultimi otto anni siamo stati uno dei due centri di riferimento della Regione Lombardia per lo Screening Neonatale Esteso (SNE). Lo SNE, divenuto obbligatorio in Italia per legge dal 2016, prevede la ricerca di circa 50 malattie metaboliche ereditarie curabili su campione di sangue raccolto

dal tallone di tutti i neonati per garantire una presa in carico immediata ed evitare le conseguenze della malattia.

L'avvento di nuove tecnologie (tandem mass spettrometria e sequenziamento di nuova generazione - *Next Generation Sequencing*), oltre che nuovi trattamenti e modalità di cure, hanno permesso di prevenire tante complicanze di tali malattie garantendo una migliore sopravvivenza e una migliore qualità di vita.

Uno dei plus del Centro è la presenza di una équipe multidisciplinare, che segue la complessità assistenziale del paziente umanizzandola. Ad oggi il nostro Team Metabolico è composto da: tre medici pediatri esperti in errori congeniti del metabolismo, una psicologa, una biologa nutrizionista, una dietista e una segretaria.

Il privilegio di poter accogliere il bambino con la sua famiglia e gestire il percorso di cure con l'ausilio di dietista e psicologa, che supportano i loro bisogni e integrano la parte medica, è fondamentale per la gestione di patologie croniche. Eseguire terapie o diete a lungo termine è logorante e, soprattutto in alcuni periodi della vita (es. adolescenza), difficile da gestire nel quotidiano.

Grazie alla diagnosi e alla terapia precoci molti dei nostri bambini sono diventati adulti facendosi portavoce non solo delle loro esigenze, ma anche della "rarietà" della loro condizione. Questo è uno dei motori principali che ci spinge a lottare nel quotidiano, unito al gioco di squadra e alla passione che ci coinvolgono giorno dopo giorno. Nell'affrontare la sfida ci aiuta poter contare su una stretta interazione con genetisti, neuropsichiatri infantili e medici interni/specialisti all'interno dell'IRCCS, che seguono i nostri ragazzi diventati adulti.

Anche la ricerca ci sprona ad andare avanti. Siamo in un'era multi "omica" in cui le diagnosi sono più facili, l'accesso a nuove terapie sempre più vicino e l'obiettivo primario è curare e, se possibile, in futuro "guarire" definitivamente.

Tante speranze delle famiglie sono riposte in terapie che possano incrementare la qualità di vita e garantire un miglioramento dei sintomi soprattutto neurologici, scheletrici e cardio-muscolari. Tra queste la ricerca sta avanzando verso la terapia genica: si tratta di andare ad "aggiustare" nel vero senso del termine l'alterazione del DNA ripristinando la funzione attiva dell'enzima. Nei prossimi anni il nostro Centro, in collaborazione con la Fondazione Tettamanti e il Laboratorio Verri, sarà in grado di condurre studi di fase 1-2 di questo tipo che potranno offrire ai nostri pazienti l'accesso a ulteriori cure innovative.

Serena Gasperini

Direttore Centro FM

UOS di Malattie Metaboliche ereditarie
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori
Monza





La parola a

Con il vento tra i capelli

I protagonisti del progetto "Vela Speciale" raccontano la loro esperienza a bordo della nostra "Furibonda"

«Ogni anno abbiamo il piacere di far vivere, grazie al contributo di Fondazione Mariani, un'esperienza unica ai ragazzi e alle famiglie coinvolte nel progetto "Vela Speciale". È sempre bello vedere alla fine di ogni singola giornata il sorriso dei ragazzi, dei genitori e dei nostri skipper coinvolti nell'iniziativa. Qualche ora di svago immersi nel solo rumore dell'acqua e del vento con i ragazzi speciali che vivono il piacere di essere trasportati dalle onde» racconta **Alessandro Cerulli**, coordinatore dell'Associazione Vivere la Vela.

Il progetto, lanciato dalla nostra Fondazione nel 2008 e realizzato con la collaborazione di Vivere la Vela e la supervisione scientifica del **Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile** presso ASST Lariana - Ospedale Sant'Anna di Como, è dedicato a bambini e ragazzi con patologia rara e complessa ed è aperto alle loro famiglie e alle associazioni di famiglie. Si pone l'obiettivo di far sperimentare gratuitamente a questi bambini e ragazzi l'esperienza della barca a vela, promuovendo in loro maggiore autonomia, autodeterminazione e *self efficacy*. Con la supervisione di skipper formati per lavorare con persone con disabilità, le uscite in barca, sia in piccolo gruppo che in famiglia, intendono consentire a minori con fragilità di ampliare il proprio bagaglio esperienziale e di vivere un momento comunitario, in cui potersi sperimentare in ruoli differenti dal quotidiano e sentirsi in sincronia con il gruppo, ognuno secondo le proprie possibilità e capacità.

Spiega il dr. **Angelo Selicorni**, direttore del nostro Centro di Como e primario della UOC di Pediatria al Sant'Anna: «Dal 2022 il Centro FM per il Bambino Fragile si è occupato di strutturare le uscite in barca a vela, inizialmente aperte alle famiglie e, a partire dalla stagione 2023, rivolte anche a piccoli gruppi, costituiti da tre bambini e ragazzi con differente diagnosi clinica. A questo ha fatto seguito la somministrazione di questionari allo scopo di ricevere feedback significativi da parte dei partecipanti e, successivamente, per monitorare l'impatto di tale esperienza sulla qualità di vita dei partecipanti al piccolo gruppo. È stato richiesto che fossero i bambini e i ragazzi stessi a compilare i questionari in maniera autonoma, dove fosse possibile, o con l'aiuto dei *caregiver*».

Carlotta Brega, la psicologa del Centro che collabora al progetto, aggiunge: «Dall'analisi dei questionari è emerso che i partecipanti hanno apprezzato molto l'iniziativa in termini di gradimento, soddisfazione e divertimento».



Inoltre, a livello di esperienza emotiva si è apprezzata una modificazione dei vissuti dei ragazzi, in quanto timori, paure e nervosismi iniziali hanno lasciato spazio a gioia, felicità, euforia nel "sentire il vento tra i capelli, la velocità della barca che aumenta, lo stare in piedi in mezzo al lago". A tal proposito, nella maggioranza dei casi è piaciuta ed è stata valutata come particolarmente positiva la possibilità di poter "guidare la barca", utilizzando in maniera autonoma il timone, di "cazzare e aiutare a governare la barca" e lo "stare tutti insieme e imparare una cosa nuova". A ciò si aggiungono pure vissuti di tristezza e solitudine provati da alcuni partecipanti, legati al fatto che l'esperienza fosse già finita, mostrando quanto la dimensione gruppale, sia in famiglia che con altri bambini e ragazzi, sia un aspetto cardine di questa tipologia di esperienza».

Sono sensazioni che trovano conferma nelle parole degli skipper di Vivere la Vela. «Da diversi anni ho la fortuna di partecipare alle uscite in barca a vela che coinvolgono bimbi e ragazzi speciali ed è tra le più belle esperienze che abbia fatto. Sono tanti gli episodi che ricordo con piacere» dice **Giancarlo Barbaglia**, che precisa: «Alcuni bimbi mostrano titubanza nel salire a bordo ma poi, una volta partiti, si trasforma in gioia e divertimento. Allo stesso modo il timore iniziale dei genitori nel provare questa esperienza diventa un momento di serenità con meno ansie e tensioni. Per molti bambini la barca è diventata un luogo sicuro poiché sottocoperta c'è molto spazio per giocare senza pericoli. I ragazzi partecipano, con le loro capacità, alla conduzione della barca, si sentono coinvolti e il loro entusiasmo si percepisce. Ogni uscita è una nuova esperienza che mi arricchisce sempre di più e poter donare ai bimbi e alle loro famiglie un momento di felicità mi riempie il cuore di gioia».

Anche **Massimiliano Biancardi**, un altro skipper, afferma: «Uscire coi ragazzi della fondazione è un'esperienza che ti scuote dentro, i loro sorrisi e la gioia pura con cui affrontano l'uscita è una grande lezione che ci insegna a non perdere il gusto della sorpresa, a continuare ad amare quello che facciamo e a sentire l'emozione di regalare un'emozione. Un'esperienza che ti forma come uomo e come marinaio. Non posso fare altro che ringraziarli!». Mentre dei familiari e degli educatori di questi bambini parla lo skipper **Pierantonio Ruocchio**: «Sono assolutamente certo di aver visto splendidi sorrisi sui volti di chi se ne prende cura». Perché "Vela Speciale" vuole essere inclusivo e donare un pizzico di serenità ai piccoli velisti in erba come pure ai loro genitori e ai *sibling*. **Francesca Cappello**, presidente dell'Associazione Diversamente Genitori e mamma di un bambino che ha preso parte al progetto commenta così la sua esperienza: «Abbiamo fatto un'uscita in barca con il nostro bambino e gli altri due figli ed è stata un'esperienza davvero emozionante, perché la nostra realtà è sempre complicata e difficile, e avere la possibilità di vivere un momento di leggerezza con tutta la famiglia, soprattutto con i fratelli, che sono spesso coinvolti in una quotidianità pesante da portare avanti, ci ha dato un momento di sollievo».

La nostra barca "Furibonda", ormeggiata a Domaso sul lago di Como, tornerà a veleggiare nella primavera 2024 per regalare altri preziosi momenti di leggerezza. Stesso equipaggio: gli skipper di Vivere la Vela e, naturalmente, i bambini e i ragazzi speciali ai quali il nostro progetto è dedicato.

Renata Brizzi
Fondazione Mariani



Scelto
per voi

Autismo, nuovi paradigmi tra clinica e ricerca

Descrivere la variabilità dello spettro autistico oltre la diagnosi categoriale è una sfida: come affrontarla?

Nel nostro ultimo Corso di formazione in Neuroscienze cognitive dello sviluppo, tenutosi lo scorso ottobre, il focus è stato sui disturbi del neurosviluppo così come definiti dall'ultima edizione del principale manuale diagnostico per i disturbi mentali, il DSM-5 (APA, 2013). L'argomento, sicuramente molto complesso e sfidante per il panorama formativo, clinico e scientifico sia nazionale che internazionale, è stato affrontato con un taglio di alta specializzazione clinica e di ricerca, con l'obiettivo di integrare la cultura fenomenologica e neurocognitivo/comportamentale con quella biologica.

Presentiamo qui alcune suggestioni ricavate dall'intervento della dr.ssa Sara Bulgheroni dal titolo "La variabilità fenotipica al di là della diagnosi categoriale", nell'ambito della sessione dedicata ai disturbi dello spettro autistico.

La dr.ssa Bulgheroni, membro del Comitato Scientifico Assistenza-Formazione di Fondazione Mariani, ha co-diretto il Corso con la dr.ssa Daria Riva, presidente del nostro Comitato e primario emerito in NPI di Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta.

Secondo la definizione e classificazione del DSM-5, i disturbi del neurosviluppo rappresentano un gruppo di condizioni il cui esordio e la cui manifestazione avvengono durante il periodo dell'infanzia/adolescenza, con l'effetto di alterare e deviare lo sviluppo tipico e di generare deficit e/o alterazioni nei processi neurofunzionali, causando vari livelli di limitazioni e bisogno di supporto in diversi domini della qualità di vita. Finora la diagnosi di queste condizioni è stata sostanzialmente clinica, ma la crescente ed evidente sovrapposizione fra fenotipi con alta co-occorrenza di disturbi sia omo- che eterotipici, la variabilità delle manifestazioni anche all'interno di uno stesso individuo nel corso dello sviluppo, e la scarsa rilevanza delle categorie diagnostiche a fini di ricerca eziopatogenetica, hanno rivelato i limiti di un approccio nosografico e nomotetico.

Il IX Corso in Neuroscienze cognitive dello sviluppo, dedicato ai disturbi del neurosviluppo, si è posto l'obiettivo di promuovere un approccio clinico/biologico, di avvicinare e integrare la cultura fenomenologica e neurocognitivo/comportamentale con la conoscenza delle basi biologiche, discutendo il potenziale utilizzo di biomarker come fattori predittivi di diagnosi e risposta all'intervento e come indicatori utili per il monitoraggio e la prognosi.

La sfida rivolta ai clinici è stata quella di andare oltre la diagnosi categoriale basata su segni e sintomi, cogliendo le suggestioni di un cambio di paradigma che ha influenzato anche le recenti revisioni dei manuali diagnostici della salute mentale, DSM-5 e ICD-11. Si tratta di valorizzare la valutazione di dimensioni quantitative transdiagnostiche del comportamento in grado di favorire una migliore comprensione dei processi biologici sottostanti, in accordo con i presupposti del *Research Domain Criteria (RDoC) Project* promosso dal *National Institute of Mental Health*, che ben si applica ai disturbi del neurosviluppo (Astle et al., 2022).

Questo cambio di paradigma è ben rappresentato dalla nuova definizione di disturbo dello spettro autistico all'interno dei disturbi del neurosviluppo. L'introduzione del concetto di "spettro" autistico assume di per sé rilevanza su più fronti: si riferisce infatti alla continuità di espressione dei tratti autistici nella popolazione generale, alla natura dimensionale delle caratteristiche nucleari dell'autismo all'interno della popolazione clinica, e alla presenza di sotto-gruppi clinici definiti almeno in parte sulla base di alcuni specificatori che rendono conto della grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche tra soggetti e all'interno della traiettoria evolutiva del singolo soggetto.

Ad oggi gli specificatori previsti dal DSM-5 sono: la gravità dei sintomi nucleari, il livello del linguaggio, le abilità intellettive, l'età e la modalità

di comparsa dei sintomi nucleari, oltre alle condizioni genetico/mediche e psichiatriche, e alle complicanze ambientali associate.

Promuovere il superamento dell'approccio categoriale a favore di quello dimensionale significa concettualizzare lo spettro autistico come singola condizione diagnostica che include varie cate-

gorie di sintomi che possono essere valutati sia in termini di presenza-assenza, sia in termini di severità dimensionale.

Come clinici e ricercatori, scegliamo di enfatizzare la dimensionalità per alcuni scopi, ad esempio la ricerca e lo studio dei meccanismi eziopatogenetici, e la categorialità per altri obiettivi, ad esempio le questioni pratiche relative all'assegnazione o alla pianificazione dei servizi (Rosen, Lord e Volkmar, 2021). Quindi la diagnosi del disturbo resta primariamente clinica, ma deve essere integrata da una specifica valutazione strutturata che sappia descrivere l'eterogeneità dei sintomi, i quali possono essere tra loro combinati in modo diverso a livello di singolo individuo e possono esprimersi in modo variabile nel tempo, in funzione dell'età e dell'interazione con fattori ambientali (ISS 2023). A tal scopo, in clinica disponiamo di strumenti in grado di misurare come variabili continue le dimensioni della competenza socio-comunicativa, dei comportamenti ristretti e ripetitivi e del profilo sensoriale, ma anche i tratti autistici che possono descrivere il fenotipo autistico allargato (Lyll, 2023). Questo nuovo approccio alla valutazione dimensionale oltre la diagnosi categoriale diventa il presupposto per una accurata fenotipizzazione clinica delle caratteristiche comportamentali da correlare a biomarcatori nelle diverse fasi di inquadramento diagnostico, di individuazione degli indicatori di outcome clinico e di monitoraggio degli effetti dell'intervento.

Sara Bulgheroni

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva e Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta, Milano



“Neuromusic VIII” sotto il cielo di Helsinki

Sarà la capitale finlandese, con la luce magica dell'estate nordica, ad ospitare il nostro prossimo congresso internazionale dedicato a Neuroscienze e Musica

Abbiamo il grande piacere di ospitarvi al Convegno “The Neurosciences and Music – VIII” previsto dal 13 al 16 giugno 2024 a Helsinki. Negli ultimi 20 anni e più, questo è diventato l'evento più prestigioso a livello internazionale in un ambito di punta per le conoscenze interdisciplinari, e riunisce i maggiori esperti di ricerca di base e applicata sulla musica e sul cervello, nonché gli studiosi delle relative applicazioni cliniche ed educative. Siamo entusiasti di proseguire in Finlandia nel solco di questa grande tradizione: è un grande privilegio, al quale ci stiamo preparando da tempo!

Il tema del congresso, *Wiring, re-wiring, and well-being*, esprime la singolare capacità della musica di creare connessioni neurali, psicologiche e sociali. Il focus riflette anche, nelle sue varie fasi, l'apprendimento e il riapprendimento delle abilità legate alla musica. Parallelamente, mette in primo piano lo sviluppo musicale e il suo ruolo nel benessere rispetto alla vita quotidiana e alle pratiche promosse dall'educazione, che spaziano dalla riabilitazione alla performance, alla terapia.

Su questi argomenti viene proposto un affascinante programma scientifico di quattro giorni, che prevede per la parte “frontale” dieci simposi sui risultati di ricerche eclettiche e innovative (frutto di una rigorosa selezione fra oltre trenta proposte di considerevole livello), tre workshop sui nuovi modi di utilizzare la musica in contesti clinici, e una prestigiosa *keynote lecture* della prof.ssa Daisy Fancourt, alla guida del Centro Collaborativo su Arte e Salute dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, sul legame tra benessere e attività culturali. Alla parte più interattiva appartengono tre sessioni di poster sui lavori in corso, e altrettante sessioni di *flash presentations* dedicate ai migliori fra essi.

L'insieme del programma collegherà e illuminerà in modo sfaccettato la ricerca sull'apprendimento, l'ambito medico e le neuroscienze legate alla musica. Si confronteranno in modo proficuo e innovativo cognizione ed emozione, ascolto ed esecuzione, canto e pratica strumentale, e si

approfondirà l'importanza della musica per arricchire lo sviluppo tipico e atipico, nonché il recupero neurale in diverse patologie neurologiche e psichiatriche. Un insieme equilibrato che spazia fra la ricerca nell'età evolutiva fino all'invecchiamento, e dalle applicazioni della musica nei disturbi del neurosviluppo fino alle patologie degenerative e allo stroke, con una parte dedicata alla musica come approccio al dolore.

Saranno illustrati i meccanismi con cui il ritmo può portare beneficio in varie popolazioni di pazienti e specialmente in coloro che sono a rischio di sviluppare disturbi di apprendimento. Verrà esplorato il concetto di “vantaggio del musicista”, ovvero del training musicale sin da bambini che contribuisce a sviluppare abilità non musicali. L'argomento sarà sviscerato valutando l'interazione fra predisposizione e ambiente, nello sviluppo

sia tipico che atipico includendo ad esempio i bambini con autismo. Inoltre, si analizzeranno le varie attività musicali che variano dall'insegnamento della musica nei bambini e negli anziani.

Tra gli elementi chiave spicca naturalmente la musica dal vivo: come nelle edizioni precedenti, brevi ma significativi interludi musicali daranno ulteriore respiro al programma scientifico. Ospiteranno giovani promesse ed esecutori affermati, ed evidenzieranno vari aspetti inediti della musica in ambito educativo e clinico. Il programma sociale comprenderà poi il ricevimento di benvenuto negli eleganti spazi dell'Università, recentemente restaurati, e un momento conviviale in un originale edificio storico.

Incontreremo anche molti attori chiave nei campi della ricerca, dell'educazione e della musicoterapia negli spazi espositivi della sede congressuale. Questi rappresentanti del settore privato integreranno il programma accademico, musicale e sociale, offrendo al pubblico le loro soluzioni innovative.

L'estate finlandese, con la luce del sole che splende per tutta la notte, offrirà un'esperienza unica. A giugno nel centro di Helsinki ci sono molti fiori e alberi nei parchi: la stagione estiva sarà in piena esplosione. Il Marina Congress Center, che ospiterà l'evento, si trova proprio vicino al mare, il che conferirà un'atmosfera unica, allietata dal passaggio di imbarcazioni di ogni tipo. Inoltre, potrete provare la sauna e il nuoto finlandese: ci sono tante opportunità di svago nei dintorni, che attendono solo di essere scoperte, oltre ai celebri edifici e al Distretto del Design della capitale che hanno reso celebre il nostro Paese in tutto il mondo.

Sulla scia delle tendenze attuali, non abbiamo voluto rinunciare all'opportunità di far partecipare online coloro che non potranno essere presenti al congresso di persona. Tuttavia, confidiamo che la preziosa e ricca esperienza in presenza sarà motivo di convincimento per molti, con l'invito a superare le distanze e a raggiungerci dal vivo: l'appuntamento è davvero immancabile.

Non vediamo l'ora di incontrarvi a Helsinki e di condividere la gioia di scoprire un'atmosfera sorprendente, anche per la straordinaria dinamica artistica e scientifica di un sistema socio-pedagogico che pone la musica al centro dell'educazione, offrendo un modello di autentica accessibilità estetica. Ne sono testimoni i tanti artisti che brillano sui palcoscenici del mondo, e che tramandano il loro talento attraverso le generazioni. Natura e cultura, spontaneità e scienza ci aspettano per quattro giornate indimenticabili: vi aspettiamo per viverle insieme!

Mari Tervaniemi e Teppo Särkämö

Università di Helsinki
Direttori del Convegno
con i colleghi del Comitato Scientifico
e di Accoglienza





Rete FM Visivo: dalla ricerca alla formazione

Costituita nel 2015, la Rete Fondazione Mariani Visivo nasce con l'obiettivo di creare un network italiano per definire e uniformare la metodologia di diagnosi precoce del deficit visivo nei bambini con lesioni cerebrali. Dopo gli incontri iniziali per stabilire dei protocolli comuni di valutazione delle funzioni visive, sia per l'età neonatale che per il follow-up, sono stati concordati protocolli condivisi anche di neuroimaging e valutazione oculistica per l'arruolamento dei bambini. I protocolli organizzati avevano lo scopo di permettere di inserire, dopo un breve training, il protocollo della rete anche nel follow-up di specialisti con poca o nessuna esperienza sulla valutazione delle funzioni visive.

Purtroppo, la modalità di esecuzione del training e la pandemia hanno prima rallentato molto e poi impedito di continuare con la stessa formazione, anche se c'erano diverse richieste da parte di colleghi, sia neonatologi che neuropsichiatri infantili, da diverse regioni. Si è quindi pensato di organizzare la formazione da remoto, mantenendo la modalità interattiva, per quanto possibile. Questo passaggio è stato fondamentale per pensare di modificare il progetto, ampliando la finalità formativa e associandola a quella di ricerca.

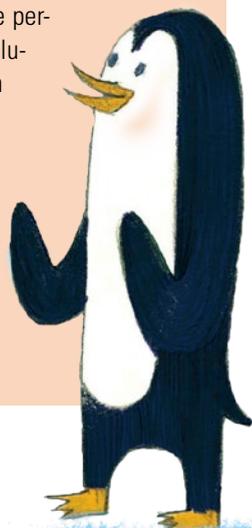
Si è dunque previsto di eseguire corsi separati per la valutazione del neonato e del lattante così da rendere più facile la partecipazione, trattandosi di corsi brevi, e per dividere la quantità di informazioni che i partecipanti dovranno acquisire. I centri con maggiore esperienza nella valutazione delle funzioni visive sono stati coinvolti nell'organizzazione dei corsi e nella preparazione del materiale didattico. Il primo corso, organizzato il 17 e 18 novembre 2023, ha visto un'ampia partecipazione, non solo come iscritti ma anche come interazione durante le lezioni e nell'osservazione dei video proposti come esercitazione.

Il modello di valutazione neonatale e del lattante è stato presentato anche a livello internazionale, durante corsi e congressi, e colleghi di altri paesi hanno chiesto di partecipare alla formazione. Si è pertanto deciso di proporre il medesimo corso in lingua inglese il 23 e 24 febbraio 2024 (cfr. p8).

La possibilità di ampliare la Rete a livello internazionale è un obiettivo importante per il futuro e permetterà di diffondere le conoscenze sulla valutazione visiva precoce. La condivisione di un protocollo di valutazione può infatti aiutare a condividere e raccogliere con più rapidità dati sulla storia naturale delle patologie che determinano il deficit visivo.

Daniela Ricci

Responsabile scientifico Rete FM Visivo
IAPB Italia onlus, Roma



Cerebral Palsy

What parents want to know

In collaboration with GIPCI – Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili
By: Angela Maria Setaro, Ermellina Fedrizzi
Translation by Catherine Wrenn. Layout by Maria Wolter.
Milan, Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, spring 2024, pp. 80



This booklet is for parents of children who have been diagnosed with cerebral palsy (CP).

It was prompted by the need to provide them with simple and reliable information about their child's health, quality of life and developmental potential.

Parents are a fundamental and constant resource in the life of every child, and also the people who know most about the child's characteristics, abilities and needs. This publication aims to support them so that they can work together

with professionals and make informed decisions about the services and interventions that will be useful for their child and for the family as a whole.

La pubblicazione è già disponibile in italiano, russo e arabo.

Informazioni: Valeria Basilico

email: publications@fondazione-mariani.org





Prendete nota: cosa c'è di nuovo

Visual function assessment in neonates
at high risk for visual deficit

Workshop
23-24 febbraio 2024 – FAD Sincrona

Referente Scientifico: Daniela Ricci

This workshop will give a background of information on the typical development of early visual function and the influence of the most frequent brain lesions and eye conditions on the early development of visual functions. The early assessment of visual function, proposed by Ricci et al. in 2008, chosen by the Mariani Foundation Network on visual function for the newborn age, will be presented and described during specific lectures and tutorials with videos.

Disturbi del neurosviluppo: fenotipi
clinici cognitivo/comportamentali e
variabili biologiche

**Corso in Neuroscienze cognitive dello
sviluppo**
Marzo-dicembre 2024 – FAD
Asincrona

Referenti Scientifici: Daria Riva e Sara
Bulgheroni

I disordini del neurosviluppo rappresentano una percentuale importante della patologia neurologica e neuropsichiatrica infantile.

Il Corso vuole favorire un approccio clinico/biologico a queste condizioni, integrando la cultura fenomenologica e neurocognitivo/comportamentale a quella biologica, che spesso viaggiano in modo parallelo e non convergente.

Lo Screening Neonatale Esteso (SNE):
approccio multidisciplinare e sostegno
psicologico alla famiglia

Workshop
9 e 16 aprile 2024 – FAD Sincrona

Referente Scientifico: Serena Gasperini

Le malattie metaboliche ereditarie sono malattie rare come singolo difetto, ma non rarissime da un punto di vista generale. Si tratta di patologie complesse che hanno necessità particolari, diverse per ogni gruppo di malattia. Molte sono incluse nello Screening Neonatale Esteso (SNE) e per altre sarà disponibile a breve.

L'assistenza medica e infermieristica per questi pazienti deve basarsi sulla conoscenza delle specifiche necessità cliniche e terapeutiche dei vari gruppi di malattie, per saper intervenire in modo mirato e sicuro in caso di emergenza e nella gestione del paziente durante il ricovero.

Inoltre, fondamentale è la preparazione e l'acudimento durante le terapie enzimatiche sostitutive.

Gli obiettivi di questo Workshop sono: offrire le informazioni cliniche per un orientamento di base sui diversi gruppi di malattie metaboliche; presentare le varie possibilità di trattamento medico e dietetico in condizioni di benessere; illustrare la presa in carico multidisciplinare e il sostegno psicologico alla famiglia nella gestione di richiamo, comunicazione della diagnosi, supporto genitoriale e supporto all'allattamento/divezzamento, ingresso in comunità, ecc.

Il Workshop, accreditato ECM, si rivolge in prevalenza alle seguenti figure professionali: pediatra, infermiere, dietista, biotecnologo, psicologo, biologo nutrizionista.

Il direttore, come gran parte dei docenti, fa parte dell'équipe del Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia di Monza, che da vent'anni si occupa della cura di queste malattie (cfr. p.3).

Per consultare i programmi dei corsi e
iscrivervi visitate il sito della Fondazione:
www.fondazione-mariani.org



Consiglio di Amministrazione

Lodovico Barassi, *presidente*
Luisa Bonora, *vicepresidente*
Maria Majno, *vicepresidente*
Luca Degani
Ermellina Fedrizzi
Franca Fossati Bellani
Giuseppe Lauria Pinter
Paolo Lazzati
Alberto Predieri

Direttore Generale

Franco Navone

Revisori dei conti

Domenico Arena, Franco Arosio

Comitato Scientifico

Fabio Sereni - *presidente onorario*

Ricerca

Enza Maria Valente*
Alberto Auricchio
Marianna Bugiani
Maria Roberta Cilio
Fabrizio Ferrari
Renzo Guerrini
Francesco Longo
Eugenio Mercuri

Assistenza e Formazione

Daria Riva*
Anna Maria Alessi
Sara Bulgheroni
Elisa Fazzi
Maria Foscan
Francesco Longo
Simona Orcesi
Daniele Petrogalli
Angelo Selicorni

* *presidente e coordinatore*



Per scriverci:

Fondazione Mariani - *il neurofoglio*
Viale Bianca Maria 28
20129 Milano
Tel. 02.795458 - Fax 02.7600.9582
email: info@fondazione-mariani.org

Per richiedere l'invio del *neurofoglio*
vi preghiamo di registrarvi sul nostro sito:
www.fondazione-mariani.org



FONDAZIONE
MARIANI

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile
Viale Bianca Maria 28
20129 Milano
Tel. 02.795458 - Fax 02.7600.9582
www.fondazione-mariani.org
email: info@fondazione-mariani.org

Registro delle Persone Giuridiche della Prefettura
di Milano n.72.

Informativa ai sensi degli artt. 13,14 del Regolamento (UE) 679/2016 "Codice in materia di protezione dei dati personali"

La informiamo che i dati personali che La riguardano sono stati acquisiti nel rispetto dalla legge sopra richiamata e saranno utilizzati dal titolare responsabile e dagli incaricati del trattamento ai soli fini dell'invio di nostre comunicazioni, oppure ai fini di elaborare statistiche a esclusivo uso interno. Titolare del trattamento dei dati è la Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, con sede in Milano, viale Bianca Maria 28. La struttura del Titolare è dotata di un Responsabile per la protezione dei dati (Data Protection Officer, di seguito "D.P.O.") ai sensi degli artt. 37-39 del Regolamento. Il D.P.O. di Fondazione Mariani è la dott.ssa

Antonia Lotti dell'azienda AL2 di Antonia Lotti sas.

Ogni interessato potrà esercitare i diritti di cui agli artt. 16-21 del GDPR, in particolare la rettifica, l'integrazione dei dati, ottenerne la cancellazione, opporsi, per motivi legittimi, al trattamento (in tale caso, però, non potrà più ricevere il neurofoglio né altre nostre comunicazioni) rivolgendosi a: Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, viale Bianca Maria n. 28 Milano, email: info@fondazione-mariani.org
Per prendere visione dell'Informativa completa, accedere al sito: www.fondazione-mariani.org