



n. GSA25C003

Esaminare il profilo neuropsicologico della sindrome di Sturge-Weber per lo sviluppo di un intervento di riabilitazione personalizzato e efficace.

**Laura Piccardi
Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE"**



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

1

Sindrome di Sturge-Weber

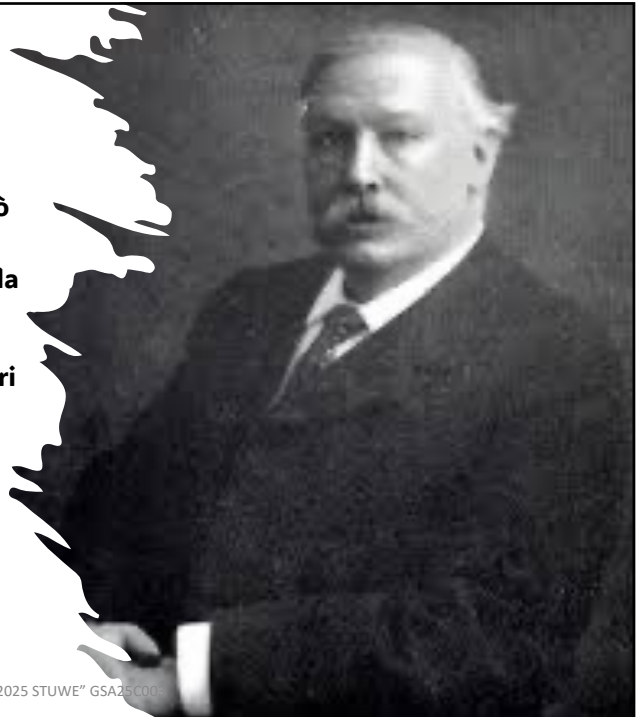
Rara malattia congenita caratterizzata da una vistosa macchia violacea (neurocutanea) che può coprire parte del volto.

Prima descrizione superficiale fu fatta nel 1879 da parte del medico inglese William Allen Sturge di un bambino di circa 6 anni.

Successivamente altri studiosi fornirono maggiori dettagli, Parkes Weber, un dermatologo inglese, nel 1922 aggiunse importanti caratterizzazioni.



**Colpisce 1 su 50,000 nati vivi.
Distribuzione uniforme sia per genere che per etnia
Eziologia: sconosciuta**



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

2

3 forme cliniche della malattia di Sturge-Weber:

Tipo I (Forma Classica): include un angioma facciale (malformazione capillare sul viso) associato a un'angiomatosi leptomeningea (malformazione vascolare delle meningi, le membrane che rivestono il cervello) e, spesso, glaucoma.

Tipo II: presenza del solo angioma facciale e, talvolta, del glaucoma, senza l'angiomatosi leptomeningea.

Tipo III: caratterizzato unicamente dall'angiomatosi leptomeningea, con il coinvolgimento cerebrale ma senza la malformazione capillare sul viso, e generalmente senza glaucoma.



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

3

Cosa si sa dal punto di vista cognitivo-comportamentale?

I deficit cognitivi più comuni nella SWS includono:

- **Disabilità intellettiva:** frequente soprattutto nei casi con crisi epilettiche precoci, frequenti o prolungate, e coinvolgimento bilaterale delle lesioni cerebrali;
- **Disturbi specifici delle funzioni esecutive e della velocità di elaborazione:** rallentamento della velocità di elaborazione delle informazioni e difficoltà nelle funzioni esecutive;
- **Disturbi del linguaggio e dell'apprendimento:** possono essere presenti, soprattutto in caso di coinvolgimento dell'emisfero sinistro;
- **Disturbi dello spettro autistico:** 32-40% di pazienti mostra tratti autistici o difficoltà nella comunicazione sociale



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

4

Caratteristiche della disabilità intellettiva in SWS

- **Gravità variabile:** Circa il 50% dei bambini con SWS presenta disabilità intellettiva ($QI \leq 70$), e tra questi circa il 40% ha una forma grave ($QI \leq 40$).
- La disabilità può essere globale o interessare specifiche aree come linguaggio, funzioni esecutive e velocità di elaborazione.
- **Evoluzione nel tempo:** Il decorso cognitivo è molto variabile; alcuni bambini possono mostrare miglioramenti grazie a meccanismi di plasticità cerebrale, mentre altri possono peggiorare, soprattutto in presenza di crisi epilettiche precoci e frequenti.
- **Fattori di rischio:** Il rischio di disabilità intellettuale aumenta con:
 - Esordio precoce delle crisi epilettiche (<1 anno)
 - Crisi epilettiche frequenti o prolungate
 - Coinvolgimento bilaterale o multilobare delle lesioni cerebrali
 - Presenza di status epilepticus ricorrenti

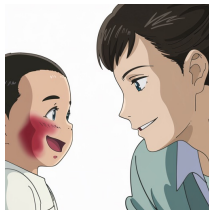


25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

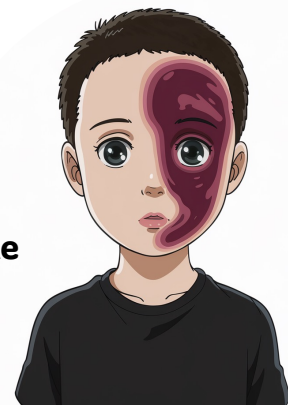
5

È possibile identificare un fenotipo cognitivo comportamentale?



Perché è importante identificarlo?

Per garantire cure adeguate e trattamenti mirati



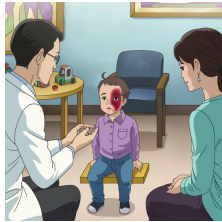
25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

6

Il progetto prevede 2 momenti:

1°



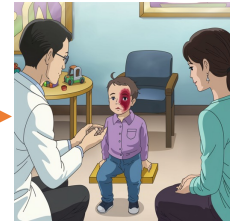
**Valutazione
Neuropsicologica**

2°

**Monitoraggio
T= 3 mesi**



**Stimolazione/Training
Cognitivo (T=6 mesi)**



**Valutazione
Post-Training**



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

7

**Limiti di età alla
partecipazione?**



Non ci sono limiti di età, tutte le persone con SWS che desiderano partecipare allo studio, anche solo ad una fase dello studio, potranno farlo.

I test neuropsicologici sono stati pensati per avere continuità nell'arco di vita



immagine free di freepick

25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

8

1° Fase: Screening Neuropsicologico

**Per
semplificare
l'adesione allo
studio da parte
di pazienti e
famiglie...**



Dipartimento
delle Disabilità
dell'età evolutiva

25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

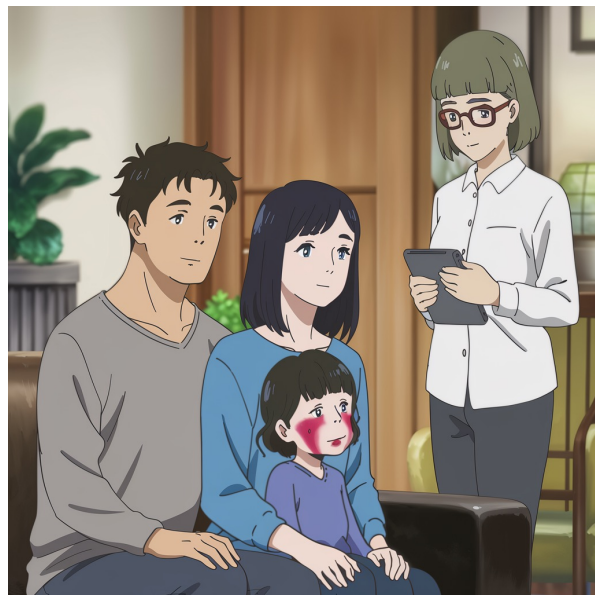


9

1° Fase: Screening Neuropsicologico

**Valutazione neuropsicologica
domiciliare...
preferibilmente in studio
medico/pediatrico di
riferimento**

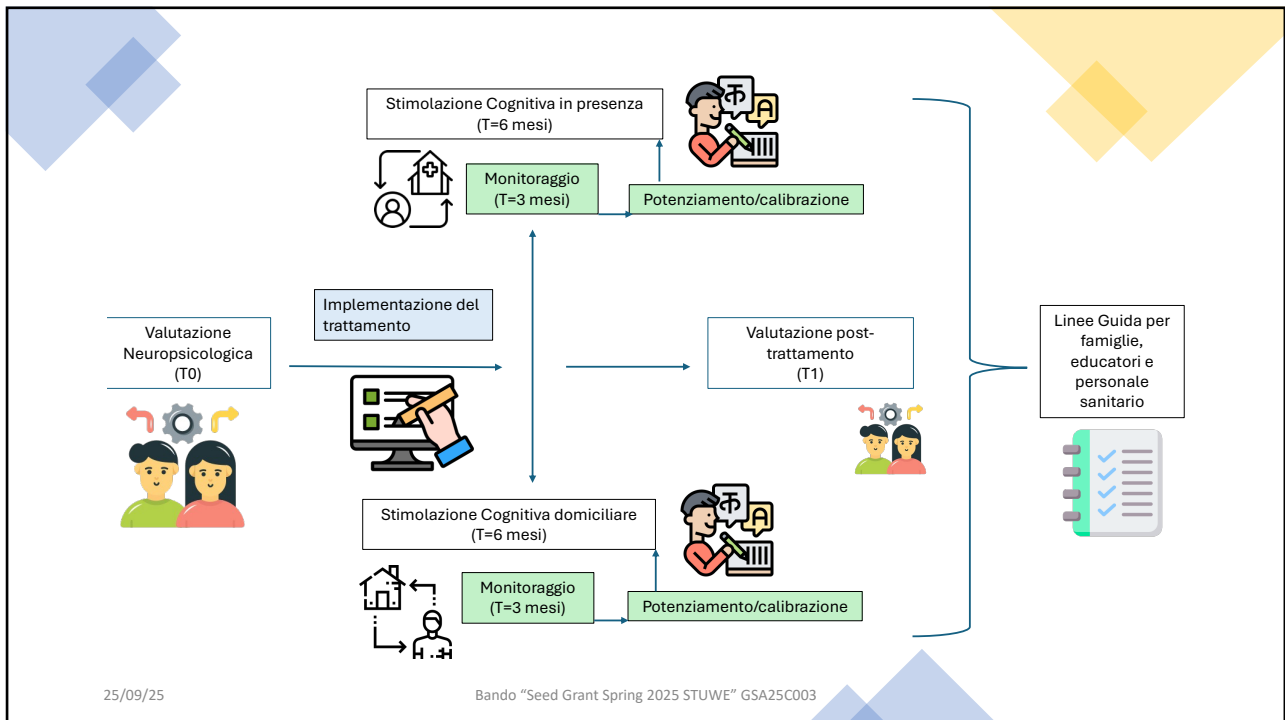
PRO:



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

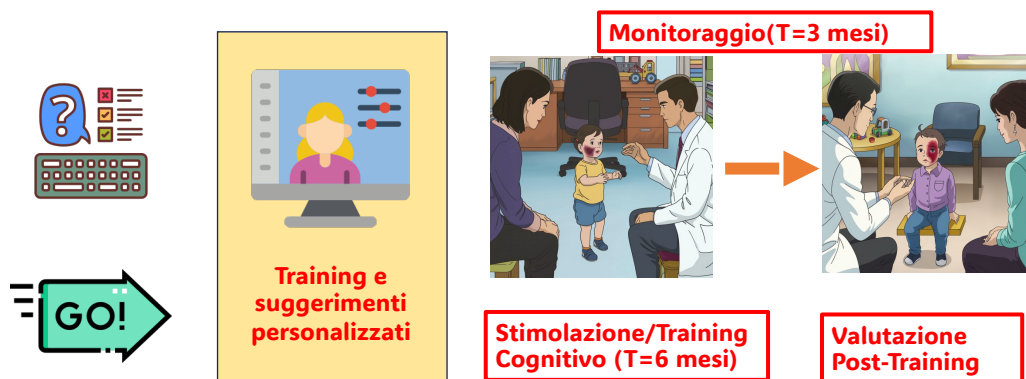
10



11

Cosa significa prendere parte anche alla 2 fase dello studio?

2° Fase



12

Ma se la persona è già seguita da qualcuno?



Si chiederà al professionista che segue il bambino/la persona di integrare i suggerimenti risultanti dalla valutazione

Stimolazione/Training Cognitivo (T=6 mesi)

Monitoraggio(T=3 mesi)

Alla fine dei 6 mesi, si ripeteranno alcuni dei test, quelli inerenti i processi cognitivi su cui si è lavorato

25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

13

Quali sono i risultati attesi?



- **Ci aspettiamo di poter identificare un fenotipo cognitivo-comportamentale che sia caratteristico della Sindrome di Sturge-Weber**
- **Riteniamo che conoscenze più precise sul funzionamento cognitivo, anche di aspetti finora poco valutati possano migliorare la qualità della vita delle persone con Sindrome di Sturge-Weber**
- **Maggiori conoscenze sui processi cognitivi e comportamentali possono fornire nuovi strumenti ai riabilitatori**
- **Aumentate conoscenze permettono alle persone che lavorano con chi soffre della Sindrome di Sturge Weber di supportare in modo migliore caregiver e famiglie**
- **Aumentate conoscenze migliorano la qualità della vita dei pazienti in tutti gli ambienti (scuola, lavoro, società).**

25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

14

Prodotto finale

Linee guida per famigliari, sanitari ed educatori



25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

15

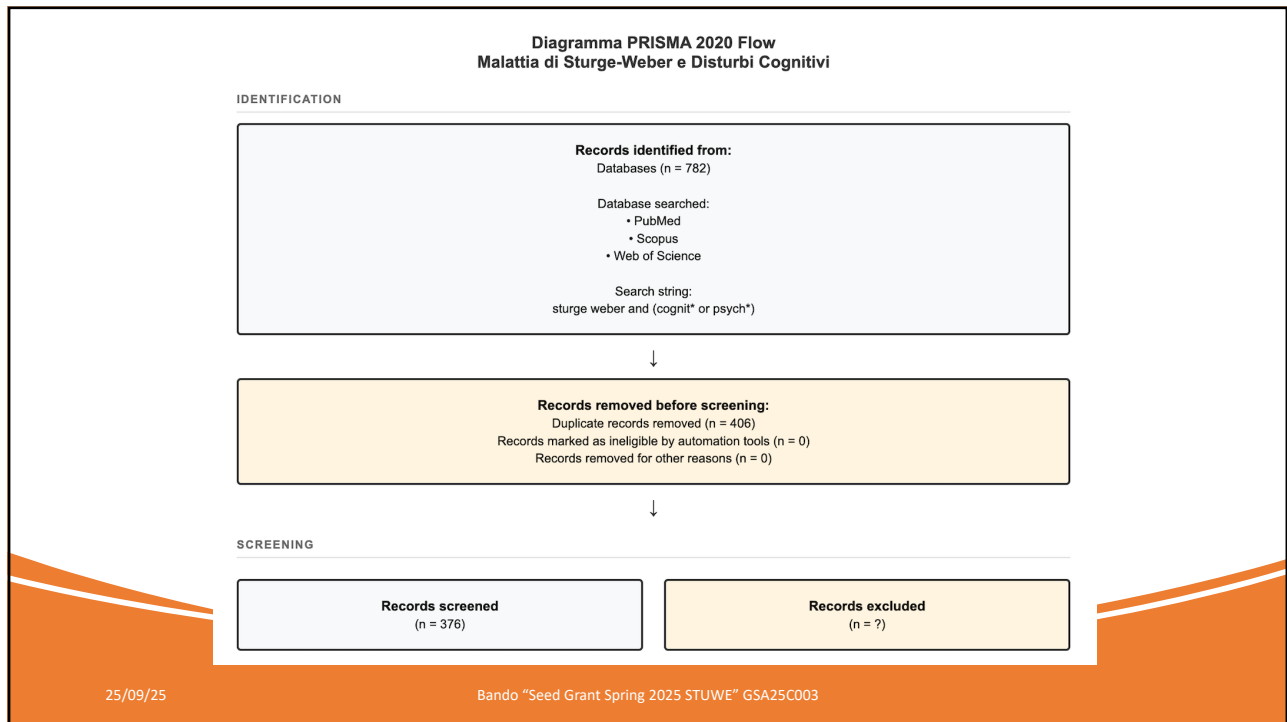
**Cosa
abbiamo
fatto da
quando ci è
stata
notificata la
vincita del
Grant?**

- Abbiamo richiesto immediatamente l'autorizzazione allo studio da parte del Comitato Etico Locale, nello specifico quello regionale a cui fa capo IRCCS San Raffaele
- Ci siamo appoggiati al Dipartimento delle Disabilità dell'età evolutiva il cui Direttore è il Prof. Vigevano
- Abbiamo ottenuto parere favorevole da parte del Comitato Etico che ha giudicato etico lo studio
- Abbiamo iniziato a stilare dei lavori di Narrative Review e di Review Sistemica su Sindrome di Sturge Weber e disturbi cognitivi, psicologici e comportamentali; Malattie rare neurocutanee e Sindrome di Sturge Weber (idea di poter mettere in connessione più malattie neurocutanee per aumentarne la visibilità e l'accesso alle cure); Sindrome di Sturge Weber e epilessia, e ASD
- Stiamo registrando il protocollo su clinicaltrials.gov

25/09/25

Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

16



17

Il nostro team



Laura Piccardi



Federico Vigeveno



Raffaella Nori



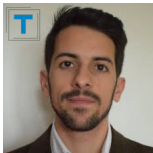
Maria Kozhevnikov



Cecilia Guariglia



Simonetta D'Amico



Giovanni Dell'Isola



Alessia Bonavita



Sofia Pepe



Alessandro von Gal



Andrea Di Piero

25/09/25
Bando "Seed Grant Spring 2025 STUWE" GSA25C003

18