



Presidente: Andrea GALIMBERTI
Vice Presidente: Flavio VILLANI
Past presidente: Laura TASSI
Segretario: Nicola SPECCHIO
Tesoriere: Francesca BISULLI

GdS NEUROATOLOGIA

Sofia ASIOLI
Valeria BARRESI
Annamaria BUCCOLIERO
Fabio CALLIPO
Valerio CONTI
Dalia DE SANTIS
Caterina GIANNINI
Francesca GIANNO
Gianluca MARUCCI
Paolo NOZZA
Sabrina ROSSI

Responsabile

Rita GARBELLI

Referente per il CD

Laura TASSI

Milano, 12 Dicembre 2025

Report 2025

Il **Gruppo di Studio (GdS) Neuropatologia**, sulla base delle attività che si era impegnato a sviluppare (come da Report 2024), ha effettuato le seguenti iniziative:

- 1) Realizzazione di un **evento/anno divulgativo** in tema di neuropatologia.

In data 10 Marzo 2025, in modalità Teams, si è svolto un incontro divulgativo che ha avuto come tema centrale **“Epilessia e tumori cerebrali: diagnostica integrata, tumorigenesi ed epilettogenesi”** affrontato in un seminario principale svolto dalla Prof.ssa Eleonora Aronica (Patologa presso il Dipartimento di (Neuro)Patologia dell’Università di Amsterdam) ed in un secondo seminario di ricerca nel quale si è affrontato il tema della **“Trascrittomica in neuro-oncologia”** tenuto dalla Dott.ssa Natalia di Ianni (SC Neurologia 2-Neuroncologia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano): A seguire, come di consueto, la presentazione di 4 casi clinici-neuropatologici da parte di componenti del GdS (programma dell’evento in **allegato 1**). L’incontro è stato seguito da circa 40 partecipanti con una buona discussione, particolarmente in seguito ai due seminari principali.

- 2) Realizzazione di un **Breakfast Seminar** nell’ambito del Congresso Nazionale della LICE-2025.

In data 5 Giugno 2025, il GdS ha proposto un breakfast seminar dal titolo **“Dalla diagnostica istopatologica alla diagnostica integrata”** nel quale è stato affrontato il tema emergente della diagnostica integrata. Alcuni componenti del GdS hanno proposto una breve revisione delle principali categorie istologiche riscontrate in chirurgia dell’epilessia, evidenziando gli ambiti di difficoltà diagnostica. A seguire, con il contributo anche di due ospiti esterni al GdS (dott.ssa Evelina Miele dell’Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma, dott.ssa Irene Costantini del Dipartimento di Biologia, Laboratorio Europeo di Spettroscopia non Lineare, Università degli Studi di Firenze) sono stati illustrati alcuni approcci metodologici che di fatto già integrano il processo di diagnostica

istopatologica, quali la genetica somatica e l'epigenetica ed alcuni approcci di ricerca, quali la spettrometria di massa su sezioni di tessuto e l'analisi istologica volumetrica 3D su campioni tissutali, che potranno, contribuire nel miglioramento della definizione istologica e nella conoscenza delle diverse patologie (programma dell'evento in **allegato 2**).

- 3) **Condivisione di un data-base** nel quale sono state collezionate le **expertise metodologiche** dei diversi centri che compongono il GdS (**allegato 3**).

I componenti del GdS hanno inserito le diverse tecnologie/attività in essere presso i loro istituti, identificando per ciascuna di esse un referente allo scopo di favorire attività di ricerca collaborative.

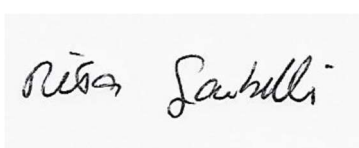
- 4) Realizzazione di **lavori scientifici collaborativi**.

Si sono portate avanti attività inerenti lo sviluppo di un primo lavoro concordato che consiste nella creazione di un piccolo data-base che raccolga casi di FCDIIa caratterizzati da un fenotipo istopatologico molto peculiare, con presenza di neuroni dismorfici con accumulo citoplasmatico di lipofusina. Si tratta di casi rarissimamente descritti in letteratura, variamente definiti come FCDII o "Focal neuronal Lipofuscinosis", e che sembrano presentare segni radiologici molto sfumati e clinica non tipica. I pochi dati genetici suggeriscono un fenotipo genetico caratterizzato dalla presenza di mutazioni nel complesso regolatorio GATOR1. La raccolta multicentrica di questi casi permetterà di: *i)* definire meglio la storia clinica, evidenziando similitudini e differenze con le classiche FCD2a, *ii)* rafforzare se possibile il dato genetico ed *iii)* investigare il profilo proteomico con approcci di ricerca quali la spettrometria di massa attraverso la condivisione di tali tessuti. Alcuni centri hanno già effettuato una verifica retrospettiva volta alla ricerca di casi con queste caratteristiche istologiche mentre per altri è tuttora in corso.

- 5) Definizione **del programma relativo all'evento divulgativo annuale**.

Diversamente dalle precedenti edizioni, l'evento sarà in presenza a Milano, programmato per il 9 marzo 2026. Argomento centrale saranno le Malformazioni dello Sviluppo Corticale (MCD). Si partirà con un seminario che affronterà i meccanismi dello sviluppo corticale, per parlare poi di MCD dal punto di vista della chirurgia, della genetica e mantenendo come di consueto una "pillola di ricerca". A seguire, una presentazione di casi neuropatologici a cura del GdS (**allegato 4**).

Per l'anno 2026 si chiede un contributo spese pari a 3000 euro per l'organizzazione dell'evento in presenza del 9 Marzo 2026 (trasferta dei relatori/moderatori/light lunch) e per coprire possibili spese di spedizione di materiale post-chirurgico tra i diversi centri per la realizzazione del lavoro collaborativo.



In fede,

Rita Garbelli



GRUPPO DI STUDIO NEUROLOGIA

Incontro a tema: Neuropatologia in chirurgia dell'epilessia

10 Marzo 2025 (11 - 14)

Riunione da remoto

di seguito il link di collegamento Zoom

<https://us06web.zoom.us/j/88905975160?pwd=5bGy1Jw0KjZcN4fFCxCGGYdbGYCiaz.1>

Programma dell'evento:

11: apertura lavori

11.¹⁵-12: ***Epilessia e tumori cerebrali: diagnostica integrata, tumorigenesi ed epilettogenesi***

Prof.ssa Eleonora Aronica (Department of (Neuro)Pathology, Amsterdam University Medical Center, University of Amsterdam, Netherlands)

12-12.¹⁵: Discussione aperta

12.¹⁵-12.³⁰: ***Transcriptomic analysis in neuro-oncology***

Dr.ssa Natalia di Ianni (SC Neurologia 2- Neuroncologia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)

12.³⁰-13.⁴⁵: ***Slide seminar, presentazione casi***

-**Dr.ssa Sabrina Rossi** (Unità di Anatomia Patologica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù-IRCCS, Roma)

-**Dott. Gianluca Marucci** (Neurologia V e Neuropatologia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)

-**Dr.ssa Annamaria Buccoliero** (IRCCS Meyer, AOU, Anatomia Patologica, Firenze)

-**Dr.ssa Dalia De Santis** (Epilettologia Clinica e Sperimentale, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)

13.⁴⁵-14: Conclusioni e appuntamenti futuri

giovedì 5 giugno

08:00 – 09:30 **Breakfast Seminar – 2**
a cura del Gruppo di Studio Neuropatologia

Dalla diagnosi istopatologica alla diagnostica integrata

Moderatori:

Rita Garbelli (Milano)

Paolo Nozza (Genova)

08:00 – 08:15 Quadri istopatologici in chirurgia dell'epilessia e difficoltà diagnostiche
Gianluca Marucci (Milano)
Francesca Gianno (Roma)

08:15 – 08:30 Il ruolo della genetica somatica nella definizione diagnostica
Valerio Conti (Firenze)

08:30 – 08:45 Il ruolo dell'epigenetica nella definizione diagnostica
Evelina Miele (Roma)

08:45 – 09:00 Imaging mass spectrometry: principi e applicazioni in tessuti da chirurgia dell'epilessia
Dalia De Santis (Milano)

09:00 – 09:15 Istologia 3D: dal "tissue clearing" all'analisi di immagine nelle malformazioni dello sviluppo corticale
Irene Costantini (Firenze)

09:15 – 09:25 Discussione e conclusioni
Rita Garbelli (Milano)
Paolo Nozza (Genova)

[illegible]



PROGRAMMA SCIENTIFICO

11.30-11.45 Apertura lavori (*Dr Rita Garbelli, Dr Marco DeCurtis*)

I SESSIONE (*Moderatori: Dr Roberta Di Giacomo, Dr Michele Rizzi*)

11.45-12.45 **Lo sviluppo della corteccia cerebrale: contributi dai modelli umani e dai modelli sperimentali**

Michèle STUDER (Université Côte d'Azur, CNRS, Inserm, iBV, Nice, France)

12.45-13.15 **Le Malformazioni dello Sviluppo Corticale: la chirurgia**

Laura TASSI (Centro di Chirurgia Epilessia C. Munari, Ospedale Niguarda, Milano)

13.15-14.15 Pausa pranzo

II SESSIONE (*Moderatori: Dr Garbelli Rita, Dr Paolo Nozza*)

14-15-15.00 **Genetica delle epilessie associate a malformazioni focali e caratterizzazione funzionale di varianti patogenetiche nella via di segnale mTOR con approcci *in silico* ed *in vitro***

Valentina CETICA, Valerio CONTI (Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS, Firenze)

III SESSIONE (*Moderatori: Dr Gianluca Marucci, Dr Sofia Asioli*)

15.00-16.00 **Slide seminar**

- Dr Fabio Callipo (Patologo, Ospedale Niguarda, Milano)
- Dr Sabrina Rossi (Patologa, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma)
- Dr Francesca Gianni (Patologa, Università La Sapienza, Roma)
- Dr Dalia De Santis (Biologa, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)