



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

GdS NEUROLOGIA

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

Responsabile

Rita GARBELLI

Referente per il CD

Laura TASSI

Riunione GdS in data 25 Giugno 2025

Presenti: : Rita Garbelli, Dalia De Santis, Gianluca Marucci, Valerio Conti, Annamaria Buccoliero, Sofia Asioli

Si discutono i seguenti temi:

- 1) **Rendicontazione del Breakfast seminar** al congresso nazionale LICE (Roma, 4-6 Giugno 2025). Emerge dai colleghi la difficoltà a partecipare anche alla sola giornata del breakfast proposto dal GdS per l'elevato costo di iscrizione. Si propone di parlare col CD per cercare soluzioni che permettano una maggiore partecipazione (modalità mista, iscrizioni a singola giornata economiche).
- 2) Organizzazione del prossimo incontro divulgativo a cura del GdS: si propone il **9 marzo 2026**, sede **Milano presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta**. Si propone come tema principale: maturazione cerebrale e malformazioni dello sviluppo corticale: aspetti genetici, chirurgia e neuropatologia. Da definire i relatori ed il dettaglio del programma.
- 3) Si discute la fattibilità di preparare uno **studio osservazionale multicentrico retrospettivo/prospettico con raccolta di campioni biologici**. Vengono condivise le prime informazioni raccolte presso il Besta che si faranno circolare all'interno del GdS (**Allegato 1**). A settembre inizierà la preparazione della documentazione **ed i singoli centri dovranno confermare al loro intenzione a partecipare a questo progetto**. Nel frattempo, si farà circolare tra i componenti del GdS un data-base da compilare al fine di mappare le expertise/facilities presenti nei diversi centri (**invio in luglio con restituzione in settembre**).
- 4) Si propongono **due lavori scientifici** da concretizzare come GdS: un primo di raccolta multicentrica di casistica neuropatologica (responsabile il Dott. Marucci, **invio data-base a metà settembre**) ed un secondo di correlazione genotipo-fenotipo in casi di FCD2a con lipofuscinosi (responsabili le Dott.sse Garbelli e Di Giacomo). A questo scopo si chiede ai colleghi di effettuare una revisione delle loro casistiche rivalutando i casi diagnosticati come FCD2a e, se disponibile, col dato genetico di mutazione in geni del complesso GATOR1 (**condivisione di una lista di casi entro settembre**). Si allegano alla

presente delle immagini esemplificative (**Allegato 2**) e si segnalano i pochi lavori presenti in letteratura che descrivono casi simili:

- **Liu et al.**, (2016) *Early lipofuscin accumulation in frontal lobe epilepsy*. *Ann Neurol*. Dec;80(6):882-895. doi: 10.1002/ana.24803;
- **Mhatre et al.**, (2020) *Frontal lobe epilepsy with focal neuronal lipofuscinosis - Case report of a rare entity*. *Epilepsy Behav Rep*. May 21; 14:100369. doi: 10.1016/j.ebr.2020.100369;
- **Frazzini et al.**, (2022) *Epilepsy related to focal neuronal lipofuscinosis: extra-frontal localization, EEG signatures and GABA involvement*. *J Neurol*. Aug;269(8):4102-4109. doi: 10.1007/s00415-022-11024-y;
- **Honke et al.**, (2023) *Deep histopathology genotype-phenotype analysis of focal cortical dysplasia type II differentiates between the GATOR1-altered autophagocytic subtype IIa and MTOR-altered migration deficient subtype IIb*. *Acta Neuropathol Commun*. Nov 9;11(1):179. doi: 10.1186/s40478-023-01675-x).



La riunione iniziata alle h 16.00 si conclude alle h17.00.

Allegato 1:

da SSD Neurologia - Ricerca e Sviluppo Clinico- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

Elenco della documentazione:

1. Lettera di Trasmissione del Promotore + allegato alla lettera: presentare sia formato word che pdf.
2. Dichiarazione di studio osservazionale: tale dichiarazione deve essere sottoscritta dal PI e come responsabili del Promotore dal Direttore Scientifico, Prof. Lauria.
3. Dichiarazione di studio no profit.
4. Protocollo.
5. Sinossi in italiano.
6. Foglio informativo / Modulo di consenso informato e informativa privacy (per i retrospettivi, applicare le disposizioni del Garante Privacy):
7. per la parte retrospettiva: dopo aver predisposto sinossi e protocollo prendere contatti con il DPO della Fondazione nelle persone dell'AVV. Lipari Alessia e AVV. Crespi Benedetta perché ti indicheranno cosa scrivere all'interno del protocollo in merito alla gestione dei dati. (alessia.lipari@lexleci.com - benedetta.crespi@lexleci.com)
8. per la parte prospettica: sarà necessario predisporre informativa e modulo di consenso informato e informativa privacy
9. Lettera al medico curante.
10. Elenco dei Centri partecipanti.
11. **Idoneità dei Centri: questo modulo ciascun centro partecipante compreso il Besta deve compilarlo.**
12. **CV e Dichiarazione Pubblica sul conflitto di interessi (DoI) degli sperimentatori: questi due documenti ciascun centro partecipante compreso il Besta deve compilarlo.**
13. **Questionari (se applicabile)**
14. Dichiarazione sul livello di esposizione alle radiazioni ionizzanti ed il suo rischio relativo (se applicabile)
15. Documentazione da fornire al paziente (es. diari, se applicabile)
16. Scheda raccolta dati (Case Report Form - CRF): se presente obbligatoria, altrimenti almeno in termini di variabili raccolte
17. Convenzioni con enti/aziende/MTA (es. convenzione sottoscritta tra Promotore e Finanziatore): per la parte di accordo/MTA nell'ambito di studi clinici è necessario prendere contatti con il Dr. Magna e Laura Mastrosimone della SC Gestione Amministrativa della Ricerca e delle Sperimentazioni Cliniche e Contabilità Analitica. <https://www.istituto-besta.it/sc-gestione-amministrativa-della-ricerca-e-delle-sperimentazioni-cliniche-e-contabilita-analitica>
18. Altra documentazione ritenuta utile dal Promotore/CET per la comprensione dello studio.

DA TENERE PRESENTE:

- **per quanto riguarda la gestione dei dati è fondamentale che tutti i centri partecipanti allo studio chiedano al proprio DPO come gestire la parte dei dati retrospettivi del proprio ente.**
- **fai inoltre presente ai centri che per la parte prospettica è necessario gestire la parte dei consensi allo studio e privacy.**
- **infine verifica che l'eventuale unica approvazione emessa dal comitato etico territoriale Lombardia 4 valga per tutti i centri, in caso contrario ogni centro dovrà sottomettere lo studio al proprio CET di appartenenza.**

Allegato 2:

es di FCD2a con accumulo di lipofusina e mutazione germinale in NPRL3

