



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 TREVISO

Tel. 0422411132 Fax.0422319571

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



Dr. Ben Philpot

Presentazione del Progetto vincitore bando 2016 Finanziato da ASA Angelman Syndrome Alliance

Titolo: Quantificare anomalie EEG e identificare biomarcatori nella Sindrome di Angelman;

Importo Progetto: Euro 137.500,00

L'epilessia è molto comune nei pazienti con sindrome di Angelman (90%) e le alterazioni neuronali che la sottendono possono essere valutate in modo non invasivo mediante l'EEG (elettroencefalografia). Il tracciato EEG dei pazienti Angelman ha un profilo caratteristico che consente una valutazione qualitativa, ma non una misura quantitativa che possa essere valutata rigorosamente con metodi analitici. C'è la necessità insoddisfatta ad oggi di quantificare i profili EEG negli individui con sindrome di Angelman e di approfondire i circuiti di base coinvolti in queste anomalie attraverso studi paralleli nel modello del topo AS. Noi ipotizziamo che uno studio in parallelo dell'EEG sull'uomo e sul topo nella sindrome di Angelman, utilizzando metodi quantitativi renderà disponibili nuovi biomarcatori clinici e allo stesso tempo utili per comprendere i meccanismi. In collaborazione con due clinici dedicati alla sindrome di Angelman negli Stati Uniti, ci proponiamo l'obiettivo di migliorare i trials clinici identificando biomarcatori oggettivi ed imparziali.