

Esperienza formativa presso il centro per la delezione 22q11 di Toronto, Prof.ssa Bassett

Il dott. Tommaso Accinni ha relazionato sul suo soggiorno formativo a Toronto, in Canada, presso La Dalglish Family 22q Clinic, il primo centro multidisciplinare al mondo dedicato agli adulti con Sindrome da Delezione del Cromosoma 22q11.2 (22q11.2DS) ed ai loro familiari. Diretto dalla Prof.ssa Anne Bassett, rappresenta a livello internazionale la massima espressione dei servizi assistenziali e di ricerca sulla sindrome. Molti i progetti di ricerca attualmente in corso.

La Dalglish Family 22q Clinic. Un approccio multidisciplinare alla 22q11.2DS

Marzo 2018 – Ottobre 2018



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



Toronto General
Toronto Western
Princess Margaret
Toronto Rehab
Michener Institute



DR. Tommaso Accinni

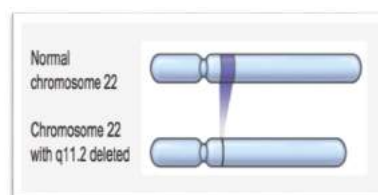


25 novembre 2018 - Roma

La Dalglish Family 22q Clinic è il primo centro multidisciplinare al Mondo dedicato agli adulti con Sindrome da Delezione del Cromosoma 22q11.2 (22q11.2DS) ed ai loro familiari.

La Dalglish Family 22q Clinic rappresenta a livello internazionale la massima espressione dei servizi assistenziali e di ricerca nell'ambito della Sindrome da delezione 22q11.2.

Attualmente ha in cura più di 400 pazienti, la maggioranza dei quali portatori di microdelezione 22q. Numerose altre CNVs clinicamente significative quali 1q, 16q e 3q.



25 novembre 2018 - Roma

3

Il servizio della Clinic è volto alla presa in carico continua e coordinata dei pazienti rispetto alle loro differenti manifestazioni cliniche

Pazienti presi in carico a partire dai 17 anni;

Approccio multidisciplinare con approfondimenti specialistici:

- Cardiologia
- Endocrinologia
- Neurologia
- Genetica medica
- Scienze alimentari
- Assistenza sociale



25 novembre 2018 - Roma

4

All'interno della Clinic cooperano differenti figure specialistiche che implementano una presa in cura olistica dei pazienti.

Il paziente nell'arco della stessa giornata usufruisce di numerosi servizi specialistici, consultazioni e valutazioni, con particolare attenzione ai disturbi mentali ma non solo.

Psicoeducazione dei pazienti, dei loro familiari e dei differenti caregivers



25 novembre 2018 - Roma

5

Lo staff che opera nel contesto della Clinic:

- Psichiatri (adulti e pedopsichiatri),
- Medici genetisti,
- Endocrinologi,
- Neurologi,
- Psicologi neurocognitivi,
- Nutrizionisti,
- Assistenti sociali.



Stretta collaborazione con il Centro di Miocardiopatie congenite del TGH (Dr. Oeschlin)

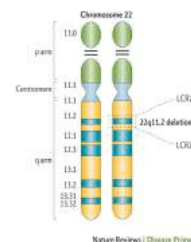


25 novembre 2018 - Roma

6

PRINCIPALI PROGETTI DI RICERCA

- Studio delle differenti condizioni mediche negli adulti con 22q11.2DS
- Variabilità neuropsichiatrica e background familiare
- Profili neurocognitivi in relazione al disturbo psicotico in pazienti con 22q11.2DS
- Disturbi del Movimento e Malattia di Parkinson in pazienti con 22q11.2DS
- Terapia cognitivo comportamentale in pazienti con 22q11.2DS, studio pilota
- Educazione psicosessuale in pazienti con 22q11.2DS



25 novembre 2018 - Roma

7

RICERCA DELLE BASI GENETICHE DELLE SOFFERENZE MENTALI

- Indagine ed analisi dei principali difetti cromosomici (delezioni, duplicazioni, traslocazioni) associati ad una maggiore probabilità di sviluppo di disturbi mentali.
- Progetti di ricerca volti all'identificazione di altri fattori genetici addizionali coinvolti nell'ereditarietà delle malattie mentali (polimorfismi, variazioni genetiche rare)
- Indagini epidemiologiche volte allo studio delle comorbidità (presenza di differenti patologie) tipiche di questa Sindrome.



Ritratto del Dottor Gachet,
V. van Gogh, 1890



25 novembre 2018 - Roma

8

ANSIA E DELEZIONE 22Q11.2

- I disturbi d'ansia sono la patologia mentale più diffusa sia nella popolazione generale che nelle persone con delezione 22q11.2
- L'ansia, in tutte le sue forme, comporta grande sofferenza soggettiva e compromissione delle funzioni quotidiane
- Il disturbo mentale per il quale sono riportati i migliori risultati clinici in relazione ai differenti interventi terapeutici (farmacoterapia e psicoterapia)
- Nonostante questa grande rilevanza clinica, poca letteratura è stata finora dedicata ai disturbi d'ansia



Le Désespéré, G. Courbet, 1843



25 novembre 2018 - Roma

9

RISULTATI PRELIMINARI

I Disturbi d'ansia, i Disturbi dello spettro Autistico e i Disturbi Psicotici rappresentano le malattie mentali più invalidanti per i pazienti con delezione 22q11.2.

Sulla base dei risultati preliminari ottenuti, tali disturbi non appaiono strettamente correlati, bensì indipendenti l'uno dall'altro: la presenza dell'uno non implica la presenza dell'altro!

E' importante riconoscerli e trattarli indipendentemente!



Une leçon clinique à la Salpêtrière, Brouillet, 1890




25 novembre 2018 - Roma

10

PROSPETTIVE E PROGETTUALITÀ

- **Coordinare un lavoro di ricerca a livello internazionale, sulla base delle più recenti evidenze scientifiche e delle più aggiornate linee guida**
- **Promuovere lo scambio e l'integrazione tra i differenti approcci clinici e di ricerca**
- **Progettare nuove linee di indagine volte ad una sempre maggior comprensione dei meccanismi alla base delle manifestazioni cliniche della delezione 22q11.2**
- **Migliorare la qualità di vita dei pazienti e le loro prospettive**

22q  IBBC
International **22q11.2** Brain Behavior
Consortium



25 novembre 2018 - Roma

11



STAFF DELLA DALGLISH FAMILY 22Q CLINIC E
DEL CAMH (CENTRE FOR ADDITION AND MENTAL HEALTH)



25 novembre 2018 - Roma

12