



Profili clinici e marker biologici nella sindrome di Tourette

Uno studio per famiglie con
bambini di età 6-13 anni



Tutti i dati raccolti saranno mantenuti **anonimi** e non saranno riconducibili alla sua identità e a quella di suo/sua figlio/a.

I risultati dello studio verranno utilizzati per **scopi di ricerca** e non a fini clinici. Saranno utilizzati, in forma aggregata ed anonima, per pubblicazioni scientifiche.

I dati verranno raccolti dalla **responsabile della ricerca** (dott.ssa Giulia Conte giulia.conte@uniroma1.it), ricercatrice della UOC di Neuropsichiatria Infantile dell'Università Sapienza – Policlinico Umberto I

Obiettivo di questa ricerca

Identificare possibili associazioni tra il **livello di espressione del gene DAT** nella triade familiare (bambino/a-madre-padre) e:

- **benessere genitoriale** (livelli di stress individuale e/o coniugale)
- **quadro clinico del figlio con sindrome di Tourette** (severità dei tic, presenza di altri disturbi tipicamente associati alla Tourette, funzionamento socio-scolastico, ecc.)



Espressione del gene?

I nostri geni non si esprimono tutti contemporaneamente

Ci sono fasi della vita in cui «parlano» di più ed altre in cui possono «tacere»

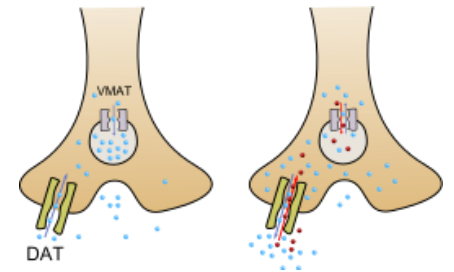
L'entità di quanto un gene si esprime può dipendere da vari fattori, in particolar modo dallo stress



Gene DAT?

Il **DAT (DopAmine Transporter)** è una proteina fondamentale per regolare la quantità di Dopamina presente nel cervello

La **Dopamina** è il principale neurotrasmettitore implicato nella genesi dei tic



Ipotesi

S
T
R
E
S
S



Utilità potenziale della ricerca

Analizzare il livello di espressione del DAT per prevedere l'andamento clinico della sindrome di Tourette nelle persone affette

Chi può partecipare?

Famiglie con figli di età compresa tra i **6 ed i 13 anni** che abbiano tic da almeno 12 mesi (anche non continuativi) o una diagnosi sindrome di Tourette

Alle famiglie partecipanti, se da loro richiesto, verrà offerta **gratuitamente** una visita specialistica neuropsichiatrica per una valutazione del quadro del loro bambino

Dove si svolge la ricerca?

Ci troviamo a **Roma** presso l'Istituto di Neuropsichiatria Infantile di **via dei Sabelli 108** (quartiere San Lorenzo)



In cosa consiste la partecipazione?

- **Per i genitori:** compilare alcuni questionari relativi a se stessi e al proprio figlio (**variabile psico-ambientale**)
- **Per tutta la triade familiare:** ottenere un campione di saliva tramite tampone salivare che verrà autosomministrato con una tecnica NON invasiva (**variabile genetica**)
- **Impegno di tempo:** circa 50 minuti

Come si fa ad aderire?

Se interessati, inviare questa semplice mail a giulia.conte@uniroma1.it

Buongiorno,

Vorremmo partecipare alla ricerca »DAT«

(Prego inserire i dati seguenti)

1.Nome del bambino:

2.Data di nascita:

3.Recapito di un genitore:

Grazie!



➔ Verrete ricontattati in modo da concordare un appuntamento!

GRAZIE!!!