

**Titolo Progetto:** Correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da CADASIL

**Soggetto proponente:** DOTTI MARIA

**Descrizione Progetto: Obiettivi / Finalità**

Correlazione genotipo-fenotipo mediante studio clinico e analisi quantitativa di risonanza magnetica cerebrale in pazienti affetti da malattia genetica dei piccoli vasi cerebrali (CADASIL) e portatori di diverso profilo mutazionale

**Indicazione del Responsabile Progetto**

DOTTI MARIA

*Il Responsabile del Progetto (programma o fase di esso) garantisce il rispetto delle modalità di espletamento della collaborazione oggetto del contratto stesso, al solo fine di valutare la rispondenza del risultato con quanto richiesto e la sua funzionalità rispetto agli obiettivi prefissati.*

**Eventuale descrizione COMPLESSIVA Progetto**

**Obiettivo / Finalità**

Recenti studi hanno ipotizzato che pazienti CADASIL con mutazione patogena compresa tra gli EGFr 1 e 6 presentano un fenotipo clinico e di neuroimaging più grave con esordio clinico più precoce e leucoencefalopatia più marcata rispetto ai pazienti CADASIL con mutazioni patogene negli EGFr7-34. La nostra finalità è quella di verificare questa ipotesi nella nostra popolazione di pazienti CADASIL.

*Dovranno essere indicate le fasi/sottofasi e i tempi di realizzazione del progetto (arco di tempo complessivo). Si richiede di prevedere i tempi di realizzazione anche per le fasi del progetto che si estendono oltre l'anno, anche se in modo meno puntuale. Nell'ultima colonna devono essere indicati i risultati che si intende raggiungere per ciascuna fase. Il numero delle fasi deve essere proporzionato alla durata del contratto di collaborazione.*

	<b>Descrizione fasi e sottofasi Progetto</b>	<b>Tempi di realizzazione (n. giorni)</b>	<b>Obiettivi delle singole fasi</b>
1	Rivalutazione dati clinici di pazienti con diagnosi genetica di CADASIL afferiti negli anni all'U.O.S.A. Malattie Neurodegenerative. Suddivisione dei pazienti in 2 gruppi a seconda della mutazione identificata (gruppo 1, mutazione nelle EGFr 1-6; gruppo 2 mutazioni nelle EGFr 7-34)	10	Selezione della popolazione in oggetto
2	Valutazione dei dati clinici e di neuroimaging cerebrale quantitativo nei pazienti selezionati	10	Raccolta del materiale clinico dei pazienti selezionati

3	Analisi statistica dei parametri clinici e neuroradiologici nei 2 gruppi selezionati e correlazione genotipo-fenotipo	10	Analisi statistica e raggiungimento dell'obiettivo
---	---	----	--

**Durata Progetto [giorni]: 30**

Il Proponente

Il Responsabile Progetto  
per accettazione della responsabilità

---