



**ISTITUTO ORTOPEDICO GALEAZZI**  
ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

# **VALIDAZIONE DI UN TEST EMATICO PER LA DIAGNOSI E LA PROGNOSI DI SCOLIOSI IDIOPATICA DELL'ADOLESCENTE (AIS)**

**Dr. Marco Brayda-Bruno**

**Prof. Giuseppe Banfi**

IRCCS Istituto Ortopedico Galeazzi, Milano

**Alain Moreau Ph.D.**

Research Centre Sainte-Justine University Hospital, Montréal, Canada



# COS'E' LA SCOLIOSI?

Sebbene la scoliosi sia spesso considerata una deformità conseguente ad errati comportamenti posturali, in realtà essa è una vera e propria **patologia dello sviluppo osseo vertebrale**

## Tipologie di Scoliosi:

- **Scoliosi Congenite**, causate da difetti vertebrali risalenti ad alterazioni fetali
- **Scoliosi Neuromuscolari**, presenti in pazienti affetti da paralisi cerebrale (spastica, polio e distrofie muscolari)
- **Scoliosi Idiopatica (AIS)**, forma **più comune** di scoliosi (80% di tutte le scoliosi), per la quale **non è stata individuata una causa** certa; ha una netta prevalenza nei soggetti di sesso femminile e presenta una forte componente **ereditaria**

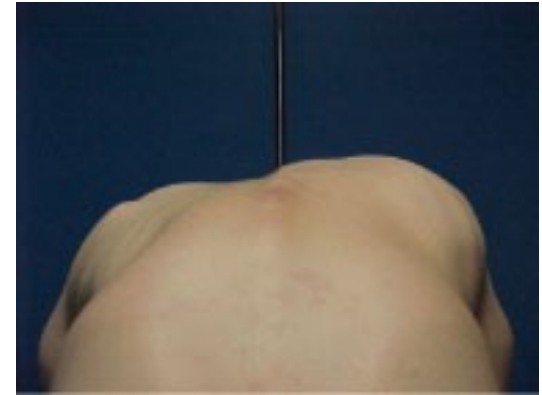
## Conseguenze:

Possibile conseguenza a medio-lungo termine è la comparsa di deformità irreversibile associata a limitazioni del movimento e complicazioni cardio-respiratorie, condizioni particolarmente invalidanti per il soggetto colpito



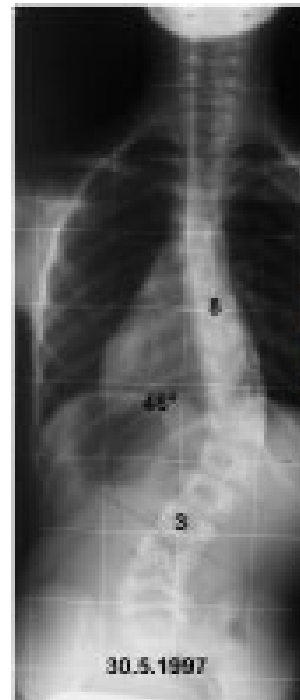
# DIAGNOSI E TRATTAMENTO

**DIAGNOSTICA  
TRADIZIONALE**

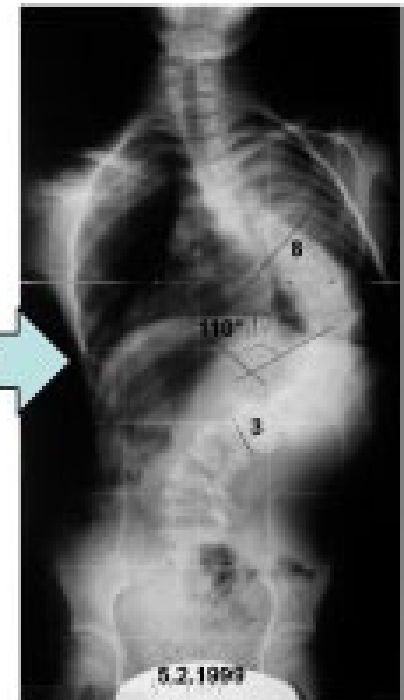


➤ Esame ortopedico obiettivo

➤ RX della colonna in "toto"  
in posizione eretta

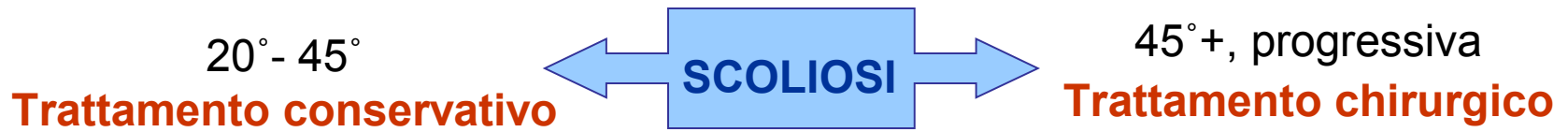


2 anni

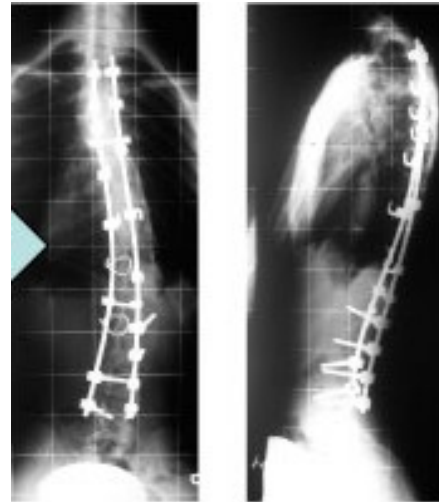




# DIAGNOSI E TRATTAMENTO



arresto della  
progressione della  
curva mediante  
l'utilizzo di specifici  
**corsetti o busti  
gessati**



**artrodesi  
vertebrale:**  
fissazione della  
colonna per una  
correzione  
permanente



# EVIDENZE SPERIMENTALI PER LO SVILUPPO DI UN INNOVATIVO TEST DIAGNOSTICO PER LA AIS



1. E' stato osservato che i livelli plasmatici di una specifica glicoproteina (fattore P) aumentano in relazione con la severità della curva della colonna in pazienti con AIS
1. Il rischio di sviluppare scoliosi aumenta di circa due volte per ogni incremento di 100ng per ml di plasma della proteina in questione
1. Un aumento dei livelli plasmatici della proteina pare precedere lo sviluppo di scoliosi in bambini asintomatici, ma a rischio di sviluppare scoliosi (familiarità)



# OBIETTIVO DELLO STUDIO

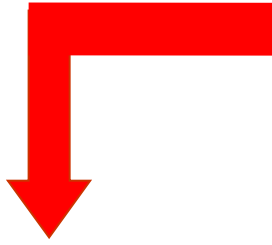


Sviluppare un test diagnostico, che attraverso un semplice **prelievo di sangue**, permetta di:

- **predire il rischio di sviluppo di AIS** in un bambino, al momento, sano
- predire e monitorare l'eventuale **progressione** e l'**efficacia dei diversi trattamenti** correttivi (corsetto, intervento chirurgico), nei soggetti con AIS



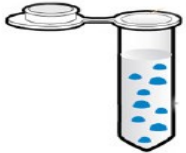
# TEST EMATICI



**Centrifugazione**



**Separazione  
del Plasma**



**Test immunoenzimatici  
(ELISA)  
Fattore P (FP)  
Recettore del Fattore P (FPR)**



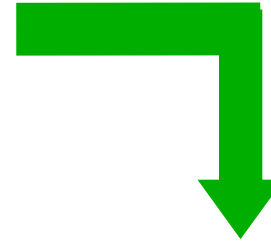
**Prelievo venoso**



**Estrazione DNA**



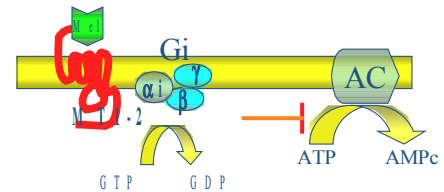
**Ricerca di modificazioni  
del DNA associate  
allo sviluppo di AIS**



**Separazione dei Linfociti**

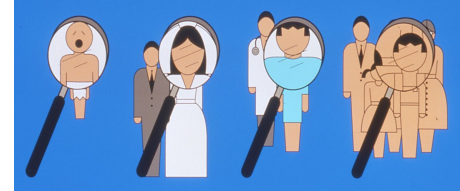


**Test Funzionale**





# PROTOCOLLO DI RICERCA



I partecipanti allo studio vengono classificati in diversi gruppi:

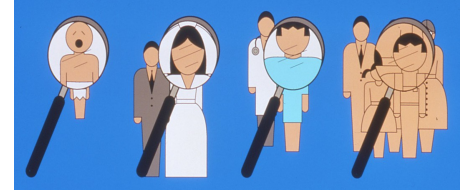
**Gruppo A:** ragazzi di età compresa tra gli **8 ed i 18 anni** affetti da scoliosi con curve **oltre 10°**

**Gruppo B:** **parenti sani** (fratelli, genitori) di ragazzi con scoliosi o con casi di scoliosi in famiglia

**Gruppo C:** **ragazzi sani** di età compresa tra gli 8 ed i 18 anni, nelle cui famiglie non siano presenti casi di Scoliosi nei primi gradi di parentela



# PROTOCOLLO DI RICERCA

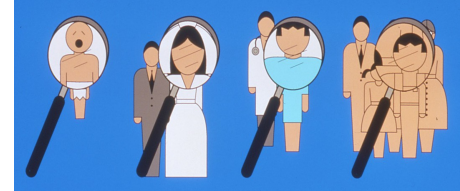


- **GRUPPO A: pazienti con scoliosi**
  - 4 visite ortopediche (a distanza di 6 mesi l'una dall'altra)
  - 4 prelievi ematici (a distanza di 6 mesi l'uno dall'altro)
  - 4 radiografie della colonna vertebrale (a distanza di 6 mesi l'una dall'altra) per confermare la diagnosi di AIS e monitorarne l'evoluzione

La partecipazione allo studio prevede che il **paziente continui i trattamenti attuati dal proprio ortopedico di riferimento**, senza nessun tipo di vincolo



# PROTOCOLLO DI RICERCA



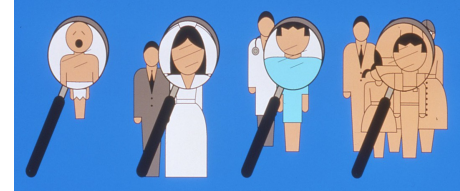
- **GRUPPO B: familiari di soggetti con scoliosi**

per i ragazzi al di sotto dei 18 anni appartenenti al gruppo dei familiari (soggetti a rischio) sono previsti:

- 4 prelievi ematici, a cadenza semestrale
- una radiografia al **termine dello studio** al fine di escludere lo sviluppo di scoliosi



# PROTOCOLLO DI RICERCA



- **GRUPPO C: controlli sani (senza casi di scoliosi in famiglia)**

- visita ortopedica iniziale per escludere la presenza di scoliosi
- 4 prelievi ematici, a cadenza semestrale.

nell'ambito di questi prelievi verranno eseguiti

alcuni esami ematici di routine

per la valutazione dello stato di salute generale dei ragazzi,  
a carattere totalmente gratuito

- la partecipazione allo studio è interamente su base volontaria
- se interessati, la visita ed il prelievo ematico gratuiti possono essere effettuati presso il Vostro Istituto, con l'accordo della direzione scolastica



# INDIRIZZO E CONTATTI



IRCCS Istituto Ortopedico Galeazzi  
Via R. Galeazzi 4, 20161 Milano

Direzione Scientifica

**Tel:** 02/66214040

**Email:** [grazia.fontaneto@grupposandonato.it](mailto:grazia.fontaneto@grupposandonato.it)

