

EPILESSIE RARE

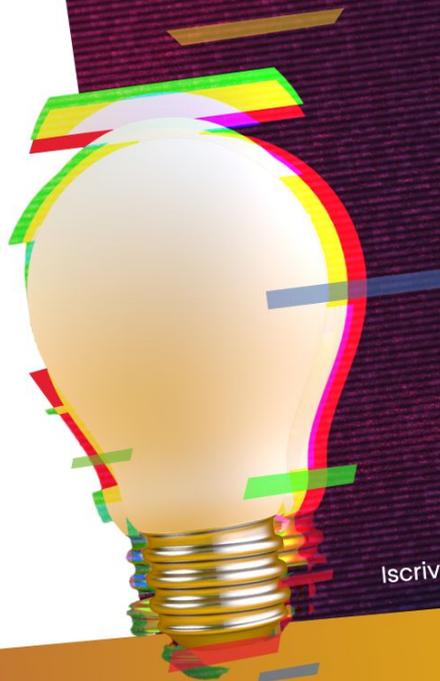
STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

LAZIO e CAMPANIA



14 Giugno 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Iscriviti su www.motoresanita.it



EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LAZIO e CAMPANIA

14 Giugno 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di



LIUC | BUSINESS
SCHOOL



V. • Università
degli Studi
della Campania
Luigi Vanvitelli

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LAZIO e CAMPANIA

14 Giugno 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



RAZIONALE SCIENTIFICO

Le Epilessie farmaco-resistenti rappresentano oltre il 30% di tutte le forme epilettiche, sono caratterizzate da una ampia variabilità etiopatogenetica e clinica e necessitano di competenze e conoscenze dedicate. Molte di queste Epilessie non responder sono Epilessie rare, per lo più ad insorgenza in età pediatrica, con tendenza alla cronicità e quindi con un impatto psico-sociale impegnativo.

Non esiste un dato preciso sul numero esatto di pazienti con Epilessie rare in Italia. Nel Registro Nazionale delle Epilessie Rare (RES), che raccoglie dati soltanto su alcune forme di Epilessia rare in Italia, al 31 dicembre 2020 erano registrati circa 2.300 casi di Epilessie rare, di cui il 53,5% di sesso femminile e il 46,5% maschile. Va però sottolineato che il RES include solo alcune forme di Epilessia rare e che molti pazienti non sono ancora stati diagnosticati o registrati nei registri medici ufficiali, e quindi è presumibile che questi casi siano fortemente sottostimati. Come ogni malattia rara, una **Epilessia rara** è definita epidemiologicamente da un'incidenza < 5 casi su 10.000 e tra le forme di epilessia farmaco-resistente vi rientrano quindi le Encefalopatie Epilettiche e di Sviluppo che compaiono in epoca neonatale/infantile e che hanno talvolta un'etiologia genetica nota.

A titolo di esempio si può citare la Sindrome di Dravet, che insorge nel primo anno di vita in bambini fino ad allora normali, con crisi di vario tipo spesso scatenate dalla febbre, cui poi si associa un deficit di sviluppo cognitivo-comportamentale. Si calcola che la Sindrome di Dravet colpisca circa 6,5/100.000 nati vivi e nell'80% dei casi in essi è riscontrabile una variante patogenetica del gene SCN1A.

La Sindrome di Lennox-Gastaut invece è un'Encefalopatia Epilettica e di Sviluppo che esordisce più tardivamente (con picco tra i 3 ed i 5 anni) e che si presenta con crisi di vario tipo, anch'esse farmaco-resistenti ed associate a disturbi della sfera cognitivo-comportamentale. L'etiologia in questo caso è più variabile e la prevalenza è calcolata nell'1-2% di tutte le forme di Epilessia.

Tra le Malattie rare con Epilessia rientra anche la Sclerosi Tuberosa (TSC), una malattia multisistemica a espressione variabile e geneticamente determinata, che coinvolge vari organi ed apparati e che può essere sospettata in epoca neonatale o nei primi mesi di vita per la presenza di crisi epilettiche, macchie cutanee ipomelanotiche e per ritardo nell'acquisizione delle principali tappe di sviluppo cognitivo-comportamentale.

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LAZIO e CAMPANIA

14 Giugno 2023
dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



L'epidemiologia non è ben nota ma negli USA si calcola che l'incidenza di 1/6000 nati vivi, con una prevalenza è di 1:13000-30000 individui nella popolazione generale.

Nonostante negli ultimi anni siano stati autorizzati nuovi farmaci per la terapia di queste forme di Encefalopatie Epiletiche e di Sviluppo farmacoresistenti **permangono difficoltà nell'iter diagnostico terapeutico, e soprattutto trattandosi di forme croniche persiste il problema a livello assistenziale della transizione dall'età pediatrica a quella adulta.**

Ritenendo di fondamentale importanza diffonderne la conoscenza, Motore Sanità intende organizzare una serie di webinar macroregionali, indagando lo stato dell'arte sulla presa in carico e sui percorsi di cura appropriati per questi pazienti.

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LAZIO e CAMPANIA

14 Giugno 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00 **Introduzione di Scenario**

Oriano Mecarelli, Past President LICE (Lega Italiana contro l'Epilessia) - già Professore SAPIENZA Università di Roma Dipartimento Neuroscienze Umane

10.20 **Saluti Istituzionali**

Alessia Savo, Presidente VII Commissione Consiglio Regionale del Lazio
Rodolfo Lena, Vice Presidente VII Commissione Consiglio Regionale del Lazio

10:30 **Epilessie rare ad esordio infantile: diagnosi, management e presa in carico**

Nicola Specchio, Responsabile Neurologia clinica e sperimentale e Ambulatorio Epilessie Rare e Complesse Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

10:50 **TAVOLA ROTONDA:**

La presa in carico del paziente con forme di epilessia rara farmacoresistente: punti di forza, criticità e cosa dovrebbe cambiare?

Moderano:

Fabiola Bologna, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati
Annamaria Parente, Presidente Commissione Sanità XVIII Legislatura
Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità
Laura Avalle, Giornalista Mondosanità

- *Epilessie rare: Impatto clinico e sociale*
- *Epilessie rare: diagnosi precoce e management*
- *Transizione da paziente pediatrico ad adulto: strategie per una presa in carico efficace*
- *Accesso regionale alle terapie, come garantire uniformità ed equità?*

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LAZIO e CAMPANIA

14 Giugno 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



DISCUSSANT

Giovanni Assenza, Ricercatore in Neurologia Università Campus Bio-Medico di Roma

Leonilda Bilo, Professore di scienze infermieristiche e tecniche neuro-psichiatriche e riabilitative presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II e Coordinatore LICE - Lega Italiana Contro l'Epilessia Campania e Molise

Antonietta Coppola, Ricercatrice di Neurologia Dipartimento di Neuroscienze e Scienze riproduttive ed odontostomatologiche, Università degli Studi Federico II, Napoli

Davide Croce, Professore LIUC Business School, Castellanza

Fabrizio Farnetani, Componente Consiglio Direttivo UNIAMO

Vincenzo Leuzzi, Professore Ordinario di Neurologia e Psichiatria Infantile Dipartimento di Neuroscienze Umane, Neurologia e psichiatria infantile, Università Sapienza, Roma

Maria Luisa Mazzella, Farmacista del Centro di coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Katia Santoro, Presidente Associazione Famiglie LGS Italia (Sindrome di Lennox-Gastaut) e Rappresentante Alleanza Epilessie rare e complesse

Ugo Trama, Responsabile Farmaceutica e Protesica Regione Campania

12.30

Conclusioni e Call to Action

Con il contributo incondizionato di



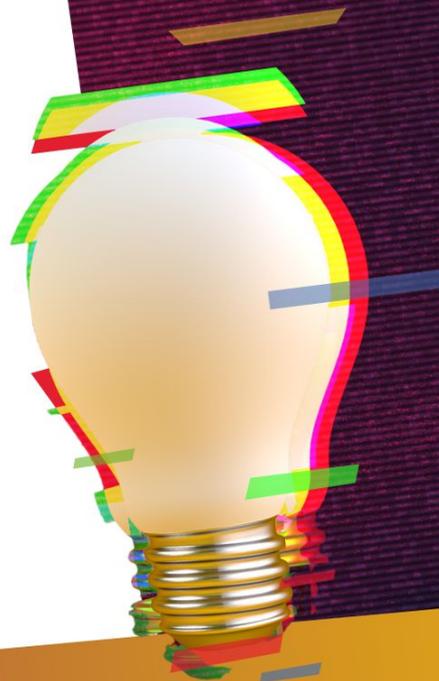
ORGANIZZAZIONE
PANACEA S.C.S.

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA
Anna Maria Malpezzi
329 9744772
Cristiana Arione
328 8443678

segreteria@panaceascs.com

MOTORE
SANITA
WEBINAR

 panacea



www.motoresanita.it

Comunicazione e redazione stampa a cura di www.mondosanita.it
Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

