

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

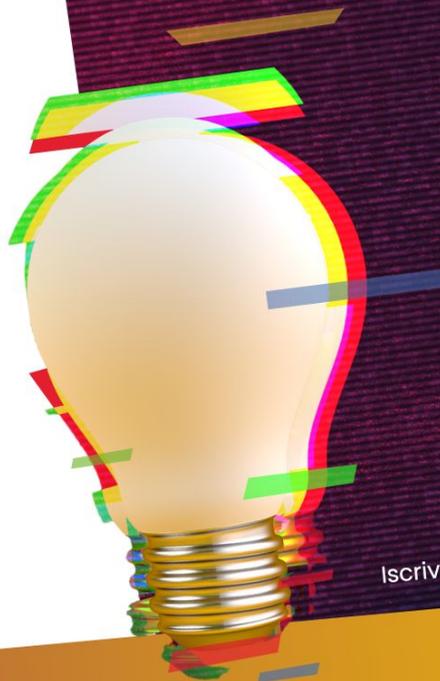
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA



4 Luglio 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
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA

4 Luglio 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di


ALLEANZA
EPILESSIE RARE E
COMPLESSE

LIUC | BUSINESS
SCHOOL

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA

4 Luglio 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



RAZIONALE SCIENTIFICO

Le Epilessie farmacoresistenti 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. Tuttavia, si stima che le Epilessie rare rappresentino circa il 10-20% di tutti i casi di Epilessia. 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 farmacoresistenti 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
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA

4 Luglio 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
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA

4 Luglio 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00 **Introduzione di Scenario**

Oriano Mecarelli, Past President LICE - già SAPIENZA Università di Roma - Dipartimento Neuroscienze Umane

10.20 **Saluti Istituzionali**

Federica Fratoni, Componente Terza Commissione Sanità e Politiche Sociali, Consiglio regionale della Toscana
Simona Lupini, Vice presidente Commissione Sanità Regione Marche

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

Renzo Guerrini, Professore Ordinario di Neuropsichiatria infantile presso l'Università degli Studi di Firenze, Direttore Centro di eccellenze di Neuroscienze dell'AOU Meyer e della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria infantile. Responsabile Centro coordinamento regionale Epilessie rare e complesse Regione Toscana

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
Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

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

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
UMBRIA, MARCHE e TOSCANA

4 Luglio 2023
dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



DISCUSSANT

Cecilia Berni, Responsabile Organizzativo Rete integrata Malattie Rare e dei Difetti Congeniti, Regione Toscana

Andrea Caprodossi, Dirigente Farmacista Assistenza Farmaceutica Agenzia Regionale Sanitaria Regione Marche e Consigliere regionale SIFO

Davide Croce, Docente LIUC Business school Castellanza

Roberta Ganzetti, Dirigente Assistenza farmaceutica, protesica, dispositivi medici ARS Regione Marche

Fabrizio Farnetani, Rappresentante Associazione UNIAMO

Francesca Macari, Alleanza Epilessie Rare/ Sclerosi Tuberosa

Carla Marini, Direttore SOD Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliero Universitaria delle Marche

Eleonora Rosati, Referente del Centro Epilessia di Careggi (Firenze) e Coordinatrice Sezione interregionale Tosco-umbro-marchigiana della Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE)

Cristina Scaletti, Responsabile Clinico Malattie Rare, Regione Toscana (Dipartimento Medicina Sperimentale e Clinica Università degli studi Firenze, Responsabile progetto PDTA- settore qualità dei servizi e reti cliniche)

Federica Verri, Dirigente Assistenza farmaceutica, protesica, dispositivi medici ARS Regione Marche

12.30

Conclusioni e Call to Action

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

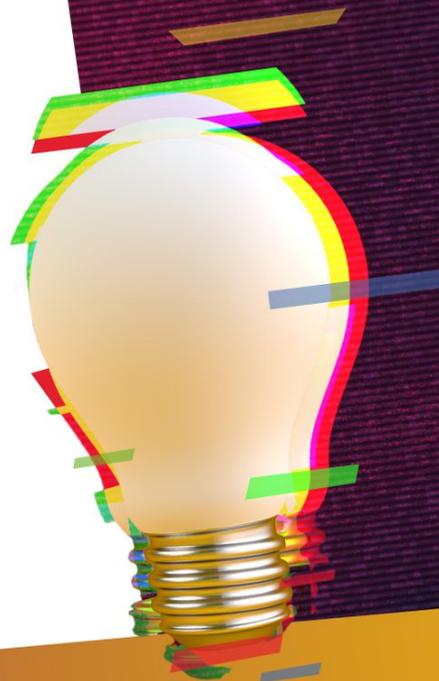
Tutti i Relatori sono stati invitati

Con il contributo incondizionato di



MOTORE
SANITA'
WEBINAR

panacea



ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Cristiana Arione

328 8443678

Elisa Spataro

3501626379

segreteria@panaceascs.com

www.motoresanita.it

Comunicazione e redazione stampa a cura di www.mondosanita.it

Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

