

DOCUMENTO DI SINTESI



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**

Con il patrocinio di



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 una 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.



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 Epilettiche 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.



INTRODUZIONE DI SCENARIO

L'epilessia è considerata una malattia rara quando colpisce meno di 5 individui ogni 10.000 persone. Nel complesso, il numero di malattie rare stimato è intorno a 6.800, ma tale cifra è destinata ad aumentare in modo costante grazie alle continue scoperte diagnostiche, soprattutto in campo genetico.

Le sfide comuni affrontate dalle malattie rare includono la mancanza di cure specifiche, ritardi nelle diagnosi e un carico assistenziale significativo, non solo per il sistema sanitario nazionale ma anche per le famiglie e i caregiver.

L'assistenza per le epilessie è essenziale e deve essere costantemente aggiornata per garantire un trattamento adeguato e personalizzato. Attualmente, molte cure somministrate per l'epilessia sono considerate cure sintomatiche, ovvero trattamenti che tengono sotto controllo la sintomatologia senza risolvere il problema alla base.

Le epilessie, in generale, non sono considerate patologie rare, ma il contesto cambia quando ci concentriamo sulle cosiddette "Epilessie Rare" che comprendono diverse forme di encefalopatia epilettica di sviluppo.

Queste condizioni coinvolgono sia fattori genetici che l'insorgenza dell'epilessia, rendendo la loro gestione e cura un'impresa complessa.

La complessità delle epilessie rare è evidente nella classificazione proposta dalla Lega Internazionale contro l'Epilessia, dove diverse tipologie di crisi epilettiche e sindromi epilettiche sono descritte con un'eziologia variegata, tra cui cause strutturali, genetiche, infettive, metaboliche, immunitarie o sconosciute.

Un elemento cruciale che ha profondamente influenzato la diagnosi e la prognosi delle epilessie rare negli ultimi vent'anni è lo sviluppo della genetica. Questo ha permesso di identificare un notevole numero di geni responsabili delle diverse forme di encefalopatia epilettica di sviluppo, fornendo una migliore comprensione delle cause sottostanti e aprendo nuovi orizzonti per la ricerca di cure adeguate.

Tuttavia, nonostante i progressi nella ricerca, la diagnosi tempestiva e affidabile delle epilessie rare rimane un problema critico.

La creazione di registri specifici per ciascuna patologia è uno strumento importante per raccogliere dati e informazioni preziose, ma attualmente questi registri risultano ancora incompleti.



In Italia, si stima che ogni anno circa 800 bambini nascano con una forma di epilessia rara, e questo mette in evidenza l'importanza di fornire cure adeguate e personalizzate per affrontare questa sfida sanitaria.

La medicina di precisione rappresenta un obiettivo fondamentale per il trattamento delle epilessie rare. Comprendere il patrimonio genetico del singolo paziente e valutare dinamicamente tutti i fattori comportamentali, ambientali e sociali è essenziale per ottimizzare le terapie e migliorare la qualità della vita dei pazienti.

Il quadro delle epilessie rare è variegato e complesso, poiché coinvolge un'ampia gamma di sindromi e presentazioni cliniche, ciascuna con le proprie peculiarità e sfide. La diagnosi tempestiva e accurata è fondamentale per garantire l'accesso a cure adeguate e per comprendere la natura specifica di ciascun disturbo.

A tal proposito, il ruolo delle associazioni di pazienti e delle reti di ricerca è di fondamentale importanza, poiché contribuiscono attivamente all'implementazione di registri e promuovono la condivisione di conoscenze tra clinici e ricercatori.

In ambito italiano, alcune patologie rare, come la Sindrome di Dravet, hanno già registrato un numero significativo di casi nel registro nazionale. Tuttavia, si può constatare una carenza di dati per altre forme di epilessia rare.

In questo contesto, l'associazionismo ha svolto e continua a svolgere un ruolo chiave nella sensibilizzazione e nel coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie nella creazione e mantenimento dei registri.

Questo sforzo congiunto rappresenta una preziosa risorsa per le attività di ricerca, per la definizione di protocolli terapeutici personalizzati e per la valutazione dell'efficacia delle terapie in corso.

Il coinvolgimento delle associazioni di pazienti e delle reti di ricerca, in sinergia con il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità, è fondamentale per promuovere l'implementazione di linee guida e di protocolli terapeutici basati sulle più recenti scoperte scientifiche.

L'obiettivo è quello di garantire che tutte le persone affette da epilessie rare possano avere accesso a cure personalizzate e mirate, superando le difficoltà che possono sorgere in caso di mancanza di codici specifici di esenzione per tali patologie.



Un elemento cruciale che caratterizza le epilessie rare è l'eziologia complessa e spesso multifattoriale. Inoltre, alcune sindromi ben definite possono presentare eziologie multiple, con conseguenze cliniche diverse che richiedono un'attenzione specifica per ciascuna situazione.

In questo contesto, lo sviluppo della genetica ha rappresentato una svolta significativa, ma il processo di identificazione dei geni coinvolti e delle loro mutazioni è ancora in corso. Alcune forme di encefalopatia epilettica di sviluppo possono avere una componente genetica predominante, mentre altre patologie possono essere influenzate anche da fattori ambientali, rendendo il quadro ancora più complesso.

La medicina di precisione gioca un ruolo fondamentale nell'affrontare le sfide delle epilessie rare. Il coinvolgimento di diverse figure professionali, quali genetisti, neurologi, pediatri e specialisti in scienze comportamentali, è essenziale per valutare in modo globale e multidisciplinare ogni singolo paziente.

Solo così è possibile elaborare piani terapeutici personalizzati che tengano conto non solo della componente genetica ma anche di fattori ambientali e sociali, al fine di ottimizzare i risultati e migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

EPILESSIE RARE AD ESORDIO INFANTILE: DIAGNOSI, MANAGEMENT E PRESA IN CARICO

Le epilessie rare ad esordio infantile sono una complessa categoria di disturbi neurologici che colpiscono una piccola percentuale della popolazione infantile. Spesso caratterizzate da gravi crisi epilettiche e alterazioni elettroencefalografiche, queste patologie presentano sfide diagnostiche, gestionali e terapeutiche che richiedono un approccio altamente personalizzato.

Distinzione tra cefalopatia epilettiche e encefalopatia di sviluppo

La prima cosa da capire è la distinzione tra cefalopatia epilettica e encefalopatia di sviluppo. Questi due termini sembrano simili, ma riguardano situazioni in cui un soggetto ha un danno cerebrale, definito come encefalopatia, che si è verificato durante lo sviluppo cerebrale.



Le cefalopatie sono disturbi del cervello che intervengono durante la formazione del sistema nervoso e possono sovrapporsi con l'epilessia.

In alcuni casi, queste forme di epilessia possono essere estremamente gravi e portare allo sviluppo di una cefalopatia epilettrica, un processo anatomofunzionale irreversibile.

Importanza della diagnosi precoce

La diagnosi precoce delle epilessie rare ad esordio infantile è essenziale per impostare un adeguato percorso di gestione e terapia.

Conoscere l'eziologia genetica di queste patologie può aiutare a individuare quali saranno le probabili evoluzioni del paziente e ad iniziare un trattamento specifico fin dall'inizio.

Cause delle epilessie rare ad esordio infantile

Le cause delle epilessie rare ad esordio infantile possono essere diverse e includono:

- Cause malformative: alterazioni nella formazione del cervello durante lo sviluppo prenatale.
- Cause legate a danni in epoca perinatale: avvenuti poco prima o poco dopo la nascita.
- Cause infettive, autoimmuni, metaboliche, post-traumatiche precoci e genetiche.
- La genetica occupa un ruolo prominente in queste patologie, poiché un numero crescente di geni è stato associato a queste forme epilettriche.

Ruolo della genetica nella diagnosi e gestione

L'avanzamento delle conoscenze genetiche ha reso possibile identificare numerose mutazioni genetiche coinvolte nelle epilessie rare ad esordio infantile.

La diagnosi genetica precoce consente di impostare un'adeguata gestione e di predire la gravità e l'evoluzione della malattia. Tuttavia, la diagnosi genetica può essere complessa in alcuni casi, a causa di mosaicismi o altre peculiari caratteristiche genetiche.



Registri nazionali e internazionali

L'istituzione di registri nazionali e internazionali è di fondamentale importanza per accumulare dati su un numero significativo di pazienti affetti da epilessie rare ad esordio infantile. Questi registri permettono di comprendere meglio la storia naturale delle patologie e di effettuare valutazioni statistiche significative, migliorando il management e la presa in carico dei pazienti.

Complessità nel trattamento e terapie di precisione

Le epilessie rare ad esordio infantile presentano una notevole eterogeneità, rendendo difficile l'implementazione di trattamenti standardizzati. Tuttavia, la terapia di precisione si sta affacciando come un promettente campo di studio, in cui la conoscenza dell'eziologia genetica consente di adattare i trattamenti in modo specifico per ogni paziente.

Sfide nella terapia genica

La terapia genica rappresenta una speranza per i pazienti affetti da malattie genetiche, ma nel caso delle epilessie rare ad esordio infantile, si incontrano alcune difficoltà. La terapia genica è ancora agli albori e risulta particolarmente complessa da realizzare nel sistema nervoso, soprattutto se coinvolge alterazioni genetiche solo in alcune regioni cerebrali.

Chirurgia e altre opzioni terapeutiche

Per alcuni pazienti, soprattutto quelli con forme epilettiche localizzate in specifiche regioni cerebrali, la chirurgia può rappresentare una soluzione efficace. La chirurgia può ridurre o eliminare le crisi epilettiche e migliorare anche aspetti cognitivi e comportamentali. Altre opzioni terapeutiche includono farmaci specifici e terapie farmacologiche personalizzate basate sulle caratteristiche genetiche del paziente.



Terapie personalizzate e nuovi orizzonti di cura

Come abbiamo visto, le epilessie rare ad esordio infantile sono caratterizzate da una grande eterogeneità sia nelle cause genetiche che nei sintomi clinici. Questa diversità comporta sfide importanti nella diagnosi, management e presa in carico dei pazienti. Tuttavia, gli sviluppi nella genetica e nella ricerca medica stanno aprendo nuovi orizzonti di cura personalizzata.

- **Diagnosi genetica e predizione prognostica:** La diagnosi precoce e precisa delle mutazioni genetiche coinvolte nelle epilessie rare consente di prevedere il possibile decorso clinico del paziente e di impostare un trattamento più mirato e tempestivo.

Inoltre, l'identificazione di nuove mutazioni e l'associazione con specifici quadri clinici sta aiutando a comprendere meglio la fisiopatologia delle diverse patologie, aprendo la strada a nuove terapie.

- **Terapie farmacologiche mirate:** La comprensione dei meccanismi genetici alla base delle epilessie rare ha permesso lo sviluppo di farmaci mirati che agiscono specificamente sulle alterazioni molecolari responsabili delle crisi epilettiche.

Questi farmaci, chiamati terapie geniche o terapie molecolari, potrebbero fornire una nuova opzione di trattamento per i pazienti affetti da forme genetiche specifiche.

- **Terapie farmacologiche personalizzate:** Un'indagine genetica accurata dei pazienti può aiutare a identificare specifiche mutazioni responsabili delle epilessie rare, permettendo la scelta dei farmaci più appropriati. Questo approccio consente di evitare trattamenti inefficaci e di ridurre al minimo gli effetti collaterali dei farmaci, migliorando così la qualità della vita dei pazienti.
- **Terapia genica:** La terapia genica è un campo di ricerca in rapida espansione che offre potenziali soluzioni per alcune epilessie rare. Questo tipo di trattamento prevede l'introduzione di geni corretti o modificati all'interno delle cellule dei pazienti per riparare le mutazioni genetiche responsabili della malattia.

Sebbene sia ancora agli albori, la terapia genica ha dimostrato risultati promettenti in alcuni studi preclinici e clinici.



- **Terapie innovative non farmacologiche:** Alcune epilessie rare possono essere trattate con approcci non farmacologici, come la chirurgia o la stimolazione cerebrale profonda. Queste terapie, se appropriate e ben gestite, possono portare a una significativa riduzione delle crisi e miglioramenti cognitivi nei pazienti selezionati.
- **Avanzamenti nella neurotecnologia:** Le nuove tecnologie e strumenti, come la neurostimolazione, il neuroimaging avanzata e l'elettroencefalografia ad alta densità, stanno fornendo una migliore comprensione delle reti neurali coinvolte nelle epilessie rare. Questi sviluppi permettono una diagnosi più precisa e tempestiva e una migliore gestione delle terapie.
- **Sviluppo di reti collaborative:** La collaborazione tra centri di eccellenza, ricercatori, medici e pazienti è essenziale per lo studio delle epilessie rare. Le reti collaborative consentono di condividere dati, conoscenze e risorse, facilitando la ricerca e la scoperta di nuove terapie.

Approccio multidisciplinare

Date le complessità delle epilessie rare, un approccio multidisciplinare è essenziale per garantire una gestione globale ed efficace della malattia. Il team di cura dovrebbe comprendere vari specialisti, come neurologi, genetisti, neuropsicologi, terapisti occupazionali, fisioterapisti e assistenti sociali. Questo approccio consente una valutazione completa del paziente, facilita la diagnosi e individua le migliori opzioni terapeutiche.

La qualità della vita dei pazienti

La qualità della vita dei pazienti con epilessie rare è una priorità nella gestione di queste malattie. Oltre al controllo delle crisi epilettiche, altre sfide possono influenzare la qualità della vita dei pazienti e dei loro caregiver:

- **Inclusione sociale ed educazione:** Garantire un ambiente educativo inclusivo e supportivo per i bambini con epilessie rare è fondamentale per la loro integrazione sociale e per favorire il loro sviluppo.



- Supporto delle famiglie: Le famiglie dei pazienti con epilessie rare possono essere sottoposte a una forte pressione emotiva e finanziaria. Offrire supporto pratico e psicologico alle famiglie può aiutare a migliorare la qualità della vita sia del paziente che dei suoi caregiver.
- Autonomia: Favorire l'autonomia dei pazienti, secondo le loro capacità e possibilità, può aiutare a migliorare il loro senso di autostima e indipendenza.
- Partecipazione alla ricerca: Coinvolgere i pazienti e le loro famiglie nella ricerca scientifica può contribuire a una migliore comprensione delle epilessie rare e aiutare a sviluppare nuove terapie.

In conclusione, quindi la gestione delle epilessie rare ad esordio infantile richiede un approccio personalizzato e multidisciplinare. La combinazione di nuovi sviluppi nella genetica, terapie mirate, avanzamenti nella neurotecnologia e un approccio olistico alla cura del paziente sta aprendo nuove strade per una migliore prognosi e una maggiore qualità della vita dei pazienti.

Tuttavia, ci sono ancora sfide da affrontare, come l'accesso alle cure specialistiche, la comprensione completa della fisiopatologia di alcune forme rare e il bisogno di maggiori risorse per la ricerca.

Solo attraverso una collaborazione globale tra ricercatori, clinici, istituzioni e pazienti si potrà continuare a fare progressi significativi nella gestione delle epilessie rare e offrire una speranza concreta per i pazienti e le loro famiglie.

IL RUOLO DELLA RETE MALATTIE RARE IN TOSCANA

Il ruolo della rete delle malattie rare in Toscana è di fondamentale importanza per fornire un'assistenza adeguata e coordinata ai pazienti affetti da epilessie rare e altre patologie rare. Questa rete si occupa di affrontare i bisogni trasversali che sono comuni a tutte le malattie rare, come la diagnosi precoce, la complessità delle patologie, la multidisciplinarietà degli approcci, e la necessità di promuovere la ricerca e tracciare percorsi di transizione pediatrico-adulto.



Nel 2020, la Regione Toscana ha riorganizzato la rete per le malattie rare, creando una struttura che offre la possibilità di interazione a diversi livelli: organizzativo, strategico e di programmazione. La rete è visibile sul sito malattierare.toscana.it e comprende oltre 30 strutture toscane coinvolte in 20 reti di riferimento, tra cui la rete EPICARE, in cui partecipa l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer con la struttura del professor Guerrini.

Il Centro Coordinamento Malattie Rare per le epilessie rare complesse, guidato dal professor Guerrini, ha il compito di coordinare le patologie in esenzione affidate alla rete, garantendo percorsi di cura adeguati e fornendo informazioni sui vari presidi coinvolti. Il centro si impegna anche nella ricerca, partecipando a progetti e studi volti a migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da epilessie rare.

La casistica delle malattie rare è monitorata tramite il Registro Toscano delle Malattie Rare, che rappresenta un elemento cruciale per il monitoraggio e la diagnosi precoce di queste patologie. Il registro rileva una media mensile di circa 429 certificati elettronici emessi e 1.345 piani terapeutici monitorati.

Un terzo dei casi registrati riguarda pazienti non residenti in Toscana, dimostrando l'importanza di una collaborazione interregionale e di una rete organizzata per garantire una corretta assistenza anche a pazienti provenienti da altre regioni.

La rete si occupa anche di promuovere la ricerca scientifica e la formazione. L'Università di Firenze ha istituito un master universitario sulle malattie rare, e nella regione sono stati finanziati numerosi progetti di ricerca, inclusi quelli riguardanti le epilessie rare.

La Regione Toscana ha inoltre approvato il progetto PASS (Percorsi diagnostici, assistenziali, sociali e scolastici) per i malati rari con bisogni speciali, che mira a offrire un supporto completo ed integrato.

Nonostante gli sforzi compiuti, l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza per le epilessie rare e altre patologie rare risulta ancora un aspetto da affrontare. La Regione Toscana è aperta a valutare possibili approcci extralegali per alcune terapie o esami diagnostici, se supportati da proposte progettuali dei centri di coordinamento clinico.

Infine, si sottolinea l'importanza della collaborazione tra le regioni e l'attuazione della legge 175 per fornire una risposta più efficace alle esigenze delle associazioni dei pazienti e garantire una migliore assistenza e accesso alle terapie.



Si auspica inoltre che il Comitato Nazionale delle Malattie Rare dedichi particolare attenzione alle aree di maggiore necessità, come le epilessie rare, per ottenere risultati più concreti e uniformi su tutto il territorio nazionale.

Nella gestione delle epilessie rare e altre malattie rare in Toscana, la collaborazione e l'interazione tra i vari stakeholder sono fondamentali per garantire un percorso di cura adeguato e personalizzato per ogni paziente. La rete delle malattie rare si impegna a fornire un ambiente integrato in cui tutte le strutture coinvolte possono cooperare e coordinarsi per offrire un'assistenza di alta qualità.

Una delle sfide principali affrontate dalla rete riguarda la diagnosi precoce delle epilessie rare. La complessità di queste patologie richiede un approccio multidisciplinare, coinvolgendo neurologi, genetisti, pediatri, psicologi e altri specialisti. Il Centro Coordinamento Malattie Rare per le epilessie rare complesse svolge un ruolo cruciale nel facilitare la diagnosi tempestiva, attraverso la condivisione di informazioni e competenze tra i vari centri di coordinamento.

La transizione dei pazienti pediatrici agli adulti rappresenta un'altra fase critica nella gestione delle malattie rare. La rete lavora per definire percorsi di transizione ben strutturati che garantiscano continuità delle cure e supporto psicologico sia per il paziente che per la sua famiglia. L'ambulatorio di transizione istituito dall'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer rappresenta un esempio di come la rete sta affrontando questa delicata fase.

L'accesso alle terapie e alle nuove terapie rappresenta una sfida importante per i pazienti con epilessie rare e altre malattie rare. La rete lavora per garantire che tutte le terapie necessarie siano disponibili e accessibili ai pazienti, sia in ospedale che a domicilio. A tal fine, si considerano anche soluzioni extralegali, valutate caso per caso, per soddisfare le esigenze specifiche dei pazienti.

La ricerca scientifica è un elemento fondamentale per migliorare la gestione e la cura delle epilessie rare. La partecipazione ai progetti di ricerca e l'attivazione di studi clinici sono strategie perseguite dalla rete per accrescere le conoscenze sulle patologie rare e promuovere lo sviluppo di nuove terapie.

La formazione è un altro aspetto cruciale per migliorare la gestione delle malattie rare. Il master universitario sull'argomento, istituito dall'Università di Firenze, contribuisce a formare nuovi professionisti altamente specializzati, che saranno in grado di affrontare al meglio le complessità delle epilessie rare e delle altre malattie rare.



L'attuazione della legge 175 rappresenta un passo importante per fornire una risposta più efficace alle esigenze dei pazienti affetti da malattie rare. Si auspica che il Comitato Nazionale delle Malattie Rare dedichi particolare attenzione alle aree di maggiore necessità, tra cui le epilessie rare, al fine di ottenere una standardizzazione e una uniformità nell'assistenza su tutto il territorio nazionale.

In conclusione, la rete delle malattie rare in Toscana gioca un ruolo essenziale nella gestione e nella cura delle epilessie rare e delle altre patologie rare. Grazie alla collaborazione tra centri di coordinamento, università, istituzioni e associazioni dei pazienti, si cerca di offrire una migliore qualità di vita ai pazienti e di promuovere la ricerca scientifica per migliorare la conoscenza e le terapie a disposizione.

L'ACCESSO ALLE TERAPIE INNOVATIVE IN REGIONE MARCHE

La regione Marche rappresenta un esempio virtuoso a livello nazionale per quanto riguarda l'accesso a nuovi farmaci per le epilessie rare e altre malattie rare. Grazie all'implementazione di un prontuario regionale ospedale-territorio, l'accesso ai farmaci innovativi e per malattie rare è semplificato e rapido. La sottomissione del dossier alla commissione appropriatezza terapeutica permette di ottenere una presa d'atto in tempi molto brevi, garantendo ai pazienti l'accesso alle terapie necessarie in tempi rapidi.

Un aspetto positivo di questo approccio è la rapidità con cui il farmaco viene reso disponibile all'interno delle strutture, riducendo i tempi di attesa per i pazienti. Ciò contribuisce a migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da epilessie rare e altre malattie rare, fornendo loro la possibilità di iniziare tempestivamente le terapie appropriate.

Tuttavia, ci sono ancora alcuni aspetti da considerare per migliorare ulteriormente la gestione e l'assistenza ai pazienti con epilessie rare. Un primo elemento da affrontare è l'aspetto dei budget specifici per le malattie rare. Le direzioni generali delle strutture sanitarie potrebbero essere spaventate dai costi elevati che possono essere associati ai pazienti con patologie rare. Pertanto, è essenziale stabilire budget dedicati per garantire un accesso equo alle terapie necessarie.

Un altro punto di attenzione riguarda il personale e le competenze specifiche necessarie per gestire le epilessie rare.



Investire nella formazione del personale e nella circolarità delle informazioni è fondamentale per garantire una gestione adeguata e mirata ai pazienti con patologie rare.

Infine, la creazione di reti ampie e interregionali è un elemento chiave per affrontare in modo efficace le sfide delle epilessie rare. Le reti consentono un confronto tra clinici, favoriscono la condivisione di esperienze e garantiscono la disponibilità di evidenze a supporto delle terapie.

LO STATO DELL'ARTE IN REGIONE MARCHE

Lo stato dell'arte delle epilessie rare nella regione Marche mostra un notevole impegno e una solida organizzazione per garantire l'accesso alle terapie e all'assistenza necessaria ai pazienti affetti da queste patologie.

La regione ha adottato un modello AB e spoke per l'organizzazione delle malattie rare, comprese le epilessie rare, identificando un Centro Hub di terzo livello presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche.

Un ruolo fondamentale è svolto dal Centro Regionale Malattie Rare, responsabile dell'approvazione dei piani terapeutici per i malati rari, inclusi i pazienti con epilessia rara. La regione Marche si è impegnata a garantire un accesso rapido ed equo alle terapie attraverso due modelli di piani terapeutici: uno per i farmaci in fascia C (extra Lea) e un altro per i trattamenti non farmacologici, come gli alimenti affini medici speciali e i dispositivi medici.

Per superare eventuali difficoltà e garantire l'erogazione dei trattamenti in attesa dell'applicazione del nuovo Piano Nazionale Malattie Rare, la regione ha stanziato un finanziamento di 500 mila euro per il 2023. Questo finanziamento coprirà l'erogazione dei trattamenti ritenuti essenziali e insostituibili dai prescrittori e approvati dal Centro Regionale Malattie Rare.

La regione Marche si è dimostrata sensibile e attenta alle esigenze dei pazienti con epilessie rare, riconoscendo l'importanza di garantire un'equa accessibilità alle terapie farmacologiche e non farmacologiche.

L'aggiornamento in corso della rete delle malattie rare, con la mappatura dei centri di terapia e diagnosi, testimonia l'impegno della regione nel fornire un'assistenza di qualità e all'avanguardia.



Inoltre, la regione Marche si inserisce nel contesto di una riorganizzazione più ampia a livello nazionale, collaborando con altre regioni e con l'obiettivo di garantire una gestione uniforme ed efficiente delle malattie rare in tutto il territorio nazionale. Questo approccio condiviso e coordinato rappresenta una preziosa risorsa per affrontare le sfide legate alle epilessie rare e migliorare continuamente l'assistenza ai pazienti che ne sono affetti.

Nella regione Marche, va sottolineato che l'approccio multidisciplinare e la collaborazione tra i diversi centri specializzati sono elementi chiave nella gestione e nell'assistenza ai pazienti. La presenza di un Centro Hub di terzo livello presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche consente di concentrare le competenze e le risorse necessarie per affrontare le sfide legate alle epilessie rare in modo efficace.

La regione Marche ha dimostrato un forte impegno nel garantire l'accesso a nuovi farmaci e terapie innovative. Grazie alla sottomissione dei dossier alla Commissione Appropriata Terapeutica, è possibile ottenere rapidamente l'approvazione per l'inclusione di farmaci innovativi, compresi quelli destinati alle malattie rare, nel prontuario regionale ospedale-territorio. Questo permette ai pazienti di avere un accesso tempestivo alle terapie necessarie per il trattamento delle epilessie rare.

Un altro aspetto significativo dell'approccio della regione Marche è l'attenzione al budget specifico per le malattie rare. Questo è fondamentale per garantire che i centri specialistici abbiano le risorse necessarie per fornire l'assistenza adeguata ai pazienti con epilessie rare. Inoltre, il finanziamento di 500 mila euro per il 2023 per garantire i trattamenti essenziali per i pazienti rafforza ulteriormente l'impegno della regione nel fornire cure adeguate e di qualità.

Un altro punto importante riguarda la creazione di linee guida condivise a livello nazionale per i trattamenti non farmacologici, tra cui gli alimenti affini medici speciali e i dispositivi medici. Questo aiuterà a standardizzare l'assistenza e a garantire che tutti i pazienti con epilessie rare possano accedere alle terapie non farmacologiche necessarie in modo equo e uniforme.

La mappatura in corso dei centri di terapia e diagnosi delle malattie rare rappresenta un passo avanti significativo per ottimizzare la gestione delle epilessie rare nella regione Marche. Questa iniziativa consentirà di identificare i centri specializzati e migliorare la collaborazione tra di essi, facilitando la condivisione di conoscenze e l'implementazione di trattamenti innovativi.



Nel contesto delle epilessie rare, la regione Marche sta anche indirizzando i propri sforzi verso la promozione della ricerca scientifica e l'innovazione nel campo delle malattie rare. La collaborazione con centri di ricerca, università e organizzazioni nazionali e internazionali è fondamentale per ampliare le conoscenze sulle epilessie rare e sviluppare nuove terapie più efficaci.

L'implementazione di reti regionali e interregionali di malattie rare, in linea con le direttive nazionali e internazionali, contribuisce a facilitare lo scambio di informazioni e l'aggiornamento costante delle pratiche cliniche. Questo approccio multidisciplinare consente di ottimizzare l'assistenza e migliorare la qualità della vita dei pazienti con epilessie rare.

La regione Marche sta anche promuovendo la formazione e l'aggiornamento professionale degli operatori sanitari coinvolti nella gestione delle epilessie rare. Corsi, convegni e programmi di formazione specifici possono aiutare a mantenere gli esperti informati sulle ultime scoperte scientifiche e cliniche, garantendo così un'assistenza di alto livello ai pazienti.

La collaborazione con associazioni di pazienti e famiglie è un altro aspetto chiave dell'approccio della regione Marche alle epilessie rare. Queste organizzazioni svolgono un ruolo fondamentale nell'informare e sostenere i pazienti e le loro famiglie, favorendo la condivisione di esperienze e la promozione di un ambiente di supporto e comprensione.

L'implementazione di sistemi informativi elettronici dedicati alle malattie rare consente di gestire in modo più efficiente e accurato i dati relativi ai pazienti, facilitando la raccolta di informazioni utili per la ricerca e la valutazione dei risultati delle terapie.

Guardando al futuro, la regione Marche si impegna a continuare a migliorare l'assistenza alle epilessie rare, cercando di identificare nuove soluzioni e di affrontare le sfide in modo proattivo.

L'obiettivo è garantire un'assistenza personalizzata e di qualità a tutti i pazienti con epilessie rare, fornendo trattamenti innovativi e promuovendo la ricerca scientifica per scoprire nuove terapie e approcci curativi.

In conclusione, la regione Marche sta dimostrando un impegno significativo nella gestione delle epilessie rare, con un approccio integrato e focalizzato sull'accesso tempestivo alle terapie necessarie.



La collaborazione tra centri specializzati, la promozione della ricerca scientifica e la vicinanza alle esigenze dei pazienti e delle loro famiglie sono gli elementi chiave che guidano la regione verso una migliore assistenza e un futuro più promettente per le persone con epilessie rare.

PAROLA ALLE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Il ruolo e le necessità dei pazienti e delle associazioni pazienti svolgono un'importante funzione nel contesto delle epilessie rare e delle malattie rare in generale. Essi sono i veri protagonisti e le loro esperienze possono fornire preziose informazioni per migliorare l'assistenza e la gestione delle patologie rare.

In primo luogo, i pazienti con epilessie rare si trovano di fronte a sfide uniche, sia dal punto di vista medico che sociale. Le crisi imprevedibili e l'ansia associata alle condizioni possono avere un impatto significativo sulla loro qualità di vita e sul benessere delle loro famiglie. È fondamentale che l'assistenza sia personalizzata, centrata sul paziente e che tenga conto delle esigenze specifiche di ciascun individuo.

Le associazioni pazienti, come "Uniamo" e altre presenti sul territorio, giocano un ruolo cruciale nell'offrire supporto, informazioni e una rete di solidarietà per i pazienti e le loro famiglie. Queste organizzazioni possono fornire un ambiente di condivisione delle esperienze, di scambio di informazioni e di sostegno emotivo, riducendo così il senso di isolamento spesso associato alle malattie rare.

Una delle sfide principali affrontate dai pazienti con epilessie rare riguarda il riconoscimento e l'accesso alle cure e alle terapie necessarie. La lentezza delle procedure burocratiche e il mancato riconoscimento di alcune malattie con i relativi codici di esenzione possono creare difficoltà nell'ottenere i trattamenti adeguati. Questo può portare alcuni pazienti a rivolgersi direttamente alle regioni per richiedere il riconoscimento delle loro patologie, ma ciò può creare disuguaglianze tra le diverse regioni italiane.

Inoltre, l'implementazione dei Piani Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le malattie rare rappresenta una sfida considerevole per le regioni. La grande varietà di malattie rare rende difficile sviluppare PDTA specifici per ognuna di esse. È necessario trovare strategie per agevolare l'elaborazione di PDTA nazionali o per facilitare la collaborazione tra diverse regioni, soprattutto quelle con minori risorse disponibili.



Un altro aspetto cruciale è la diagnosi precoce, in particolare quella genetica, per le epilessie rare. La diagnosi tempestiva permette di avviare le terapie appropriate in modo più rapido e può avere un impatto significativo sulla prognosi del paziente.

Tuttavia, attualmente, la diagnosi genetica in Italia può essere un percorso lungo e complesso, con tempi incerti e mancanza di feedback adeguato ai pazienti.

Infine, i registri delle malattie rare sono uno strumento essenziale per raccogliere dati clinici e epidemiologici utili alla ricerca e alla gestione delle patologie rare. Tuttavia, la mancanza di risorse finanziarie e di personale dedicato può mettere a rischio la sopravvivenza e l'aggiornamento di questi registri.

La collaborazione tra associazioni pazienti, istituzioni e centri di ricerca può essere fondamentale per affrontare questa problematica e garantire una raccolta dati efficace e continuativa.



CONCLUSIONI

Il presente documento ha analizzato lo stato dell'arte delle epilessie rare e i nuovi orizzonti di cura nelle regioni dell'Umbria, Marche e Toscana. Le epilessie rare rappresentano un gruppo di patologie complesse e eterogenee, che richiedono un approccio personalizzato e multidisciplinare per garantire una corretta gestione e assistenza ai pazienti.

Nelle tre regioni prese in esame, sono stati fatti significativi passi avanti nel migliorare l'accesso alle cure e alle terapie per i pazienti con epilessie rare. L'organizzazione delle malattie rare in centri specialistici e la presenza di reti regionali dedicati rappresentano un punto di forza, permettendo una gestione più efficiente e un'approvazione rapida dei piani terapeutici.

La presa in carico dei pazienti con epilessie rare è un processo complesso che coinvolge diversi attori, tra cui i medici, gli operatori sanitari, le famiglie e le associazioni pazienti. È essenziale che tutti questi attori lavorino in sinergia per fornire una corretta assistenza e supporto ai pazienti e alle loro famiglie.

Tuttavia, ci sono ancora alcune sfide da affrontare. Il riconoscimento delle epilessie rare e l'accesso alle cure devono essere uniformi in tutto il territorio nazionale. È necessario accelerare i tempi delle procedure burocratiche e migliorare la comunicazione tra pazienti e operatori sanitari per garantire una diagnosi precoce e una presa in carico tempestiva.

Inoltre, il ruolo delle associazioni pazienti è fondamentale per fornire supporto emotivo e informazioni ai pazienti e alle loro famiglie. Le associazioni devono continuare a promuovere la sensibilizzazione e la ricerca scientifica sulle epilessie rare, al fine di migliorare le conoscenze e le terapie disponibili.

Un altro aspetto cruciale è l'implementazione dei Piani Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le epilessie rare. È importante sviluppare strategie che agevolino il lavoro delle regioni e favoriscano la collaborazione tra queste ultime, soprattutto per patologie rare che coinvolgono un numero limitato di pazienti.

Infine, la creazione e il mantenimento di registri delle malattie rare rappresentano una risorsa inestimabile per la ricerca e la gestione delle patologie rare. È fondamentale garantire risorse finanziarie e strumenti adeguati alla raccolta dati e il monitoraggio continuo delle epilessie rare.



ACTION POINTS

1. **Sensibilizzazione e informazione:** Le istituzioni sanitarie e politiche devono promuovere campagne di sensibilizzazione sulle epilessie rare rivolte sia alla popolazione generale che agli operatori sanitari. L'informazione corretta può aiutare a riconoscere tempestivamente i sintomi e a indirizzare i pazienti verso diagnosi e cure adeguate.
2. **Creazione di centri di riferimento:** È fondamentale istituire centri di riferimento regionali per le epilessie rare, dove medici esperti possano valutare e gestire i casi più complessi. Questi centri dovrebbero essere adeguatamente finanziati e dotati di personale qualificato.
3. **Implementazione di reti regionali:** Le istituzioni devono favorire la creazione di reti regionali dedicate alle epilessie rare, in modo che i centri di riferimento possano condividere conoscenze e risorse, garantendo una migliore gestione dei pazienti.
4. **Diagnosi precoce e genetica:** È necessario ridurre i tempi di diagnosi per le epilessie rare, puntando anche sulla diagnosi genetica. Le istituzioni devono supportare la formazione di specialisti in questo campo e favorire l'accesso a esami genetici avanzati.
5. **PDTA specifici per le epilessie rare:** Le regioni dovrebbero sviluppare Piani Diagnostico-Terapeutici Assistenziali specifici per le epilessie rare, in modo da garantire un approccio personalizzato e tempestivo nella gestione dei pazienti.
6. **Supporto alle associazioni pazienti:** Le istituzioni devono sostenere le associazioni pazienti attive nella ricerca, nella promozione della sensibilizzazione e nel supporto alle famiglie, favorendo la loro partecipazione nelle decisioni riguardanti la gestione delle epilessie rare.
7. **Registri delle malattie rare:** È essenziale creare e mantenere registri delle epilessie rare, in modo da raccogliere dati epidemiologici e clinici utili per la ricerca e la gestione delle patologie rare.
8. **Accesso equo alle terapie:** Le istituzioni devono assicurare un accesso equo e tempestivo alle terapie e ai farmaci necessari per i pazienti con epilessia rara, favorendo anche l'approvazione di nuove terapie innovative.



9. Formazione degli operatori sanitari: È importante fornire una formazione specifica agli operatori sanitari riguardo alle epilessie rare, in modo da migliorare la qualità dell'assistenza fornita ai pazienti.
10. Coinvolgimento dei pazienti nella presa in carico: Le istituzioni devono promuovere il coinvolgimento attivo dei pazienti nella gestione della propria salute, ascoltando le loro esigenze e preferenze e favorire la co-progettazione dei percorsi di cura.



SONO INTERVENUTI (I NOMI RIPORTATI SONO IN ORDINE ALFABETICO):

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

Fabiola Bologna, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

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

Davide Croce, Docente LIUC Business school Castellanza

Fabrizio Farnetani, Rappresentante Associazione UNIAMO

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

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

Simona Lupini, Vice presidente Commissione Sanità Regione Marche

Francesca Macari, Alleanza Epilessie Rare/ Sclerosi Tuberosa

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

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

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

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità



Con il contributo incondizionato di



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

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Cristiana Arione

328 8443678

Elisa Spataro

3501626379

segreteria@panaceascs.com



**MOTORE
SANITA'**
WEBINAR

panacea



www.motoresanita.it

