

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

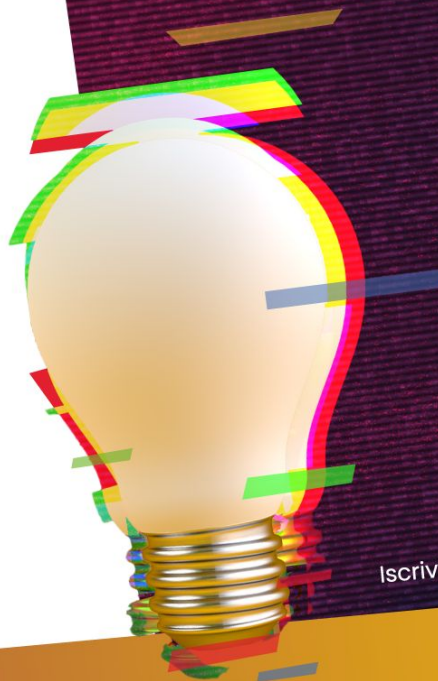
EMILIA-ROMAGNA



21 Febbraio 2024

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE
SANITA'
WEBINAR



Iscriviti su www.motoresanita.it



EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
EMILIA-ROMAGNA

21 Febbraio 2024
dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO DI
SCIENZE BIOMEDICHE E NEUROMOTORIE

DIPARTIMENTO DI
SCIENZE MEDICHE E CHIRURGICHE



ALLEANZA
EPILESSIE RARE E
COMPLESSE



ASSOCIAZIONE
ITALIANA
EPILESSIA



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia
IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia



EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
EMILIA-ROMAGNA

21 Febbraio 2024

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 eziopatogenetica 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.

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
EMILIA-ROMAGNA

21 Febbraio 2024

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



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.**

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
EMILIA-ROMAGNA

21 Febbraio 2024

dalle **10.00** alle **12.30**

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00

Introduzione di Scenario

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Saluti Istituzionali

Valentina Castaldini, Componente IV Commissione Politiche per la salute e Politiche sociali

10:30

Epilessie rare ad esordio infantile: diagnosi, management e presa in carico: dal paziente pediatrico a quello adulto

Duccio Maria Cordelli, Professore Associato in Neuropsichiatria Infantile Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Università di Bologna e Direttore UOC Neuropsichiatria dell'età Pediatrica Istituto di Scienze Neurologiche di Bologna

Francesca Bisulli, Professore Associato Neurologia. Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie Università di Bologna – Direttore del Programma Epilessia dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna. Responsabile Centro ERN-EpiCARE per le Epilessie Rare e Complesse dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna.

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: **Alessandro Malpelo**, Giornalista Scientifico, **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
EMILIA-ROMAGNA

21 Febbraio 2024

dalle **10.00** alle **12.30**



DISCUSSANT

Isabella Brambilla, Referente e Coordinatore Alleanza Epilessie Rare e Complesse e Presidente Dravet Italia

Carlo Fusco, Direttore Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile - Responsabile Centro HUB Regionale della rete per le malattie neurometaboliche e mitocondriali in età infantile - Docente a contratto Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Università degli Studi di Bologna, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile - Head of Child Neurology and Psychiatry Unit, Department of Pediatrics AUSL-IRCCS di Reggio Emilia

Giuseppe Gobbi, Referente Associazione Italiana Epilessia (AIE)

Stefano Meletti, Professore Associato di Neurologia, Direttore SC Neurologia, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Modena, Università di Modena e Reggio Emilia

Responsabile per Attività Trasfusionale, Rete delle Malattie Rare e Rete della Genetica, Regione Emilia Romagna

Katia Santoro, Presidente Associazione Famiglie LGS Italia e Referente Alleanza Epilessie Rare

Valentina Solfrini, Servizio Assistenza Territoriale, Area farmaci e dm RER è in Assistenza Ospedaliera, Regione Emilia-Romagna

Carlotta Spagnoli, Dirigente Medico S.C. Neuropsichiatria Infantile, Presidio Ospedaliero Provinciale S. Maria Nuova, AUSL, IRCCS di Reggio Emilia

Paolo Tinuper, Professore dell'Alma Mater Studiorum. Università di Bologna

Anna Elisabetta Vaudano, Unità di Neurologia, Ospedale Civile di Baggiovara, Azienda Ospedaliera Universitaria di Modena e Coordinatore LICE - Lega Italiana contro l'Epilessia, Emilia-Romagna

Matteo Volta, Referente Malattie Rare, Regione Emilia-Romagna

12.30

Conclusioni e Call to Action

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Con il contributo incondizionato di



ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin

328 8257693

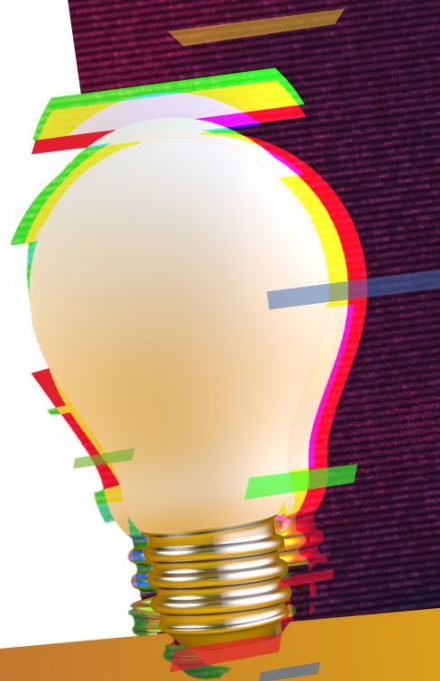
Anna Maria Malpezzi

329 9744772

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

