

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

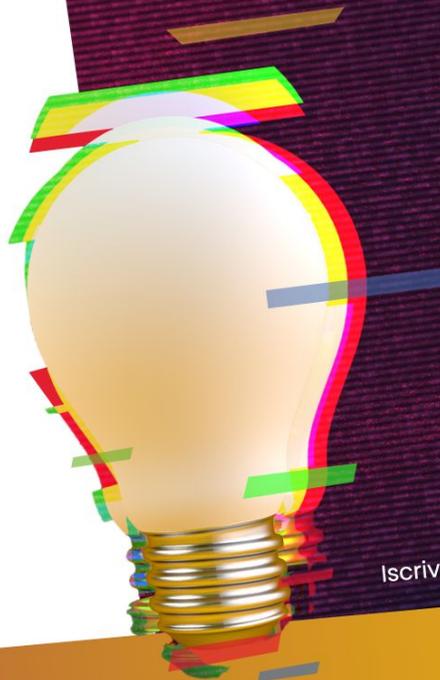
TRIVENETO



14 Febbraio 2024

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

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Iscriviti su www.motoresanita.it



EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
TRIVENETO

14 Febbraio 2024

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

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di


ALLEANZA
EPILESSIE RARE E
COMPLESSE


REGIONE DEL VENETO
Azienda
Ospedale
Università
Padova


ASU FC
Azienda sanitaria
universitaria
Friuli Centrale

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
TRIVENETO

14 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
TRIVENETO

14 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
TRIVENETO

14 Febbraio 2024

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

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00

Introduzione di Scenario

Claudio Zanon, Direttore Scientifico di Motore Sanità

Saluti Istituzionali

Sonia Brescacin, Presidente V Commissione, Politiche Socio-Sanitarie, Consiglio Regionale del Veneto

Carlo Bolzonello, Presidente III Commissione Permanente Tutela della salute, servizi sociali, Friuli-Venezia Giulia

Furio Honsell, Consigliere Regionale Consiglio regionale del Friuli

Giuseppe Pan, Consigliere Regionale, Consiglio regionale del Veneto

Serena Pellegrino, Consigliere Regionale Consiglio regionale del Friuli

10:30

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

Bernardo Dalla Bernardina, già Direttore Neuropsichiatria Infantile, AOUI Verona

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:

Luciano Flor, Direzione Scientifica Motore Sanità e Già Direttore Generale Area Sanità e Sociale Regione del Veneto

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
TRIVENETO

14 Febbraio 2024

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



DISCUSSANT

Isabella Brambilla, Alleanza Epilessie Rare /Dravet Italia Onlus/Epag EpicARE

Andrea Bordugo, Pediatra Specialista Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Malattie Rare di Udine

Filippo Dainese, Dirigente Medico Clinica Neurologica Azienda Ospedale Università di Padova

Alberto Danieli, Dirigente Medico, Neuropsichiatra Infantile, Unità di Epilessia e Neurofisiologia Clinica, IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia

Francesca Darra, Direttore Neuropsichiatria Infantile, AOUI Verona, Coordinatore LICE - Lega italiana contro l'Epilessia

Giada Pauletto, Medico Neurologo, S.O.C: di Neurologia, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale e Coordinatore LICE Lega Italiana Contro l'Epilessia Triveneto

Giulia Prisco, Referente Alleanza Epilessie Rare (OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman)

Fabrizio Rinaldi, Centro per la Diagnosi e cura dell'Epilessia, Divisione di Neurologia, Ospedale Franz Tappeiner, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige e coordinatore LICE - Lega Italiana contro l'Epilessia Bolzano

Stefano Sartori, Professore Associato in Neuropsichiatria Infantile, Pediatra Neurologo ed Epilettologo, Referente Servizio Neurologia e Neurofisiologia, UOC Clinica Pediatrica Azienda Ospedale Università di Padova

12.30

Conclusioni e Call to Action

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Tutti i Relatori sono stati invitati

Con il contributo incondizionato di



ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin

Tel. 328 8257693

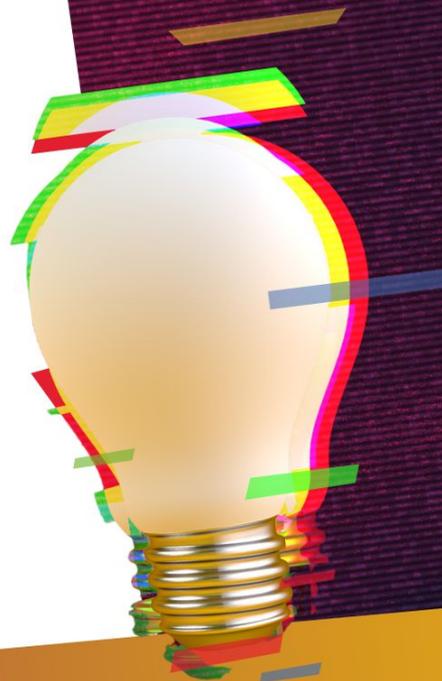
Cristiana Arione

Tel. 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

