

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

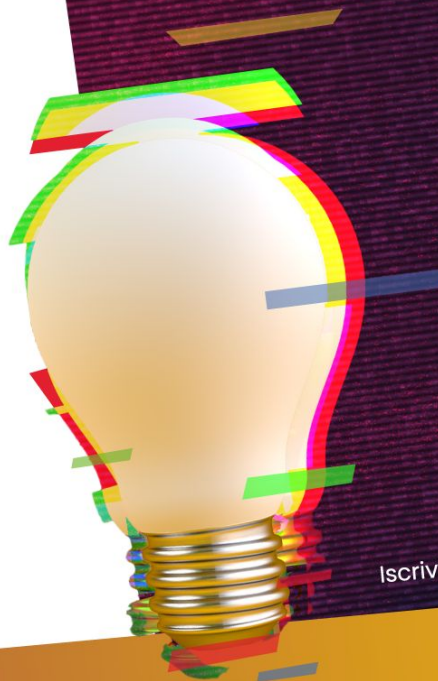
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA



24 Gennaio 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
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA

24 Gennaio 2024

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di




ALLEANZA
EPILESSIE RARE E
COMPLESSE

 **LICE**
Lega Italiana
Contro l'Epilessia

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA

24 Gennaio 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.

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
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA

24 Gennaio 2024

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
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA

24 Gennaio 2024

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

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00

Introduzione di Scenario

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Saluti Istituzionali

Alessandro Stecco, Presidente Commissione Sanità Regione Piemonte

Daniele Valle, Vice Presidente Consiglio Regionale del Piemonte

10:30

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

Pasquale Striano, Direttore Unità Operativa di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, IRCCS Istituto 'G. Gaslini' e Professore Pediatria Generale e Specialistica Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI), Università di Genova

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: Walter Locatelli, Direzione Scientifica Motore Sanità, **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
LIGURIA, PIEMONTE e SARDEGNA

24 Gennaio 2024

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



DISCUSSANT

Irene Bagnasco, Coordinatore LICE - Lega Italiana contro l'Epilessia per Piemonte, Liguria e Valle d'Aosta

Simone Baldovino, Referente Regione Piemonte presso il Tavolo Interregionale Malattie Rare - Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche Università di Torino

Paola Barabino, Direttore UOC Farmacia IRCCS Gaslini, Genova

Francesca Macari, Alleanza Epilessie Rare /Sclerosi Tuberosa

Walter Merella, Coordinatore LICE - Lega Italiana contro l'Epilessia per la regione Sardegna

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

Maria Francesca Puligheddu, Professore Associato, Dipartimento di Scienze mediche e sanità pubblica, Università degli Studi di Cagliari

Franco Ripa, Dirigente Responsabile Programmazione Sanitaria e Socio-sanitaria, Vicario Direzione Sanità e Welfare, Piemonte

Katia Santoro, Presidente Associazione Famiglie LGS Italia

Laura Simeone, Referente Alleanza Epilessie Rare , Insieme X la Ricerca Pcdh19

Flavio Villani, Direttore UOC Neurofisiopatologia Ospedale Policlinico San Martino e Centro Regionale per l'Epilessia; Segretario nazionale presso Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE)

12.30

Conclusioni e Call to Action

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

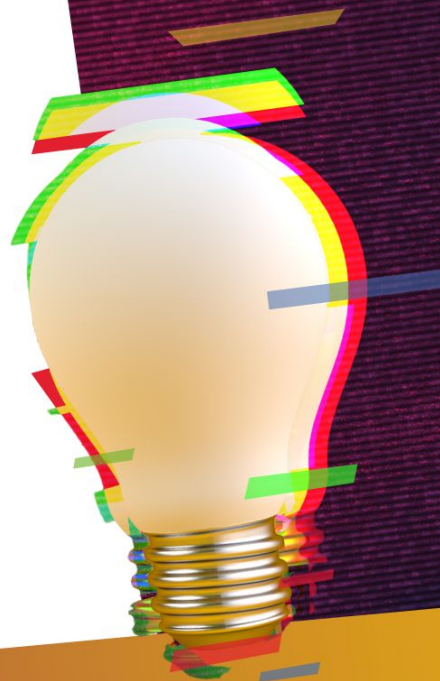
Tutti i Relatori sono stati invitati

Con il contributo incondizionato di



MOTORE
SANITA'
WEBINAR

panacea



ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin - 328 8257693

Elisa Spataro - 350 1626379

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

