

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI
ORIZZONTI DI CURA

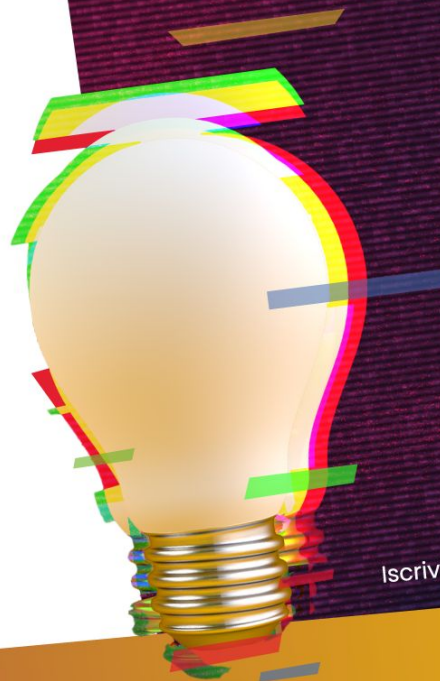
LOMBARDIA



26 Settembre 2023

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITA'
WEBINAR



Iscriviti su www.motoresanita.it



EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LOMBARDIA

26 Settembre 2023

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



Con il patrocinio di



 ASSOCIAZIONE
SCLEROSI
TUBEROSA



Carlo Poma



Sistema Socio Sanitario

Regione
Lombardia

ASST Mantova

ÜNAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LOMBARDIA

26 Settembre 2023

dalle 10.00 alle 12.30



RAZIONALE SCIENTIFICO

Le Epilessie farmaco-resistenti 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. (a me sembra un po' eccessiva come stima: significherebbe che le Epilessie rare siano tra le 50.000/100.000...)

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 farmaco-resistenti 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
LOMBARDIA

26 Settembre 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 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
LOMBARDIA

26 Settembre 2023

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



10.00

Introduzione di Scenario

Laura Tassi, Presidente Nazionale LICE

Saluti istituzionali

Carlo Borghetti, Commissione Sanità Regione Lombardia

Giuseppe Licata, Commissione Sanità Regione Lombardia

Lisa Noja, Commissione Sanità Regione Lombardia

10:15

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

Francesca La Briola, Dirigente Medico Struttura Complessa Neuropsichiatria Infantile-Centro Regionale Epilessia, ASST Santi Paolo e Carlo Milano

10:30

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 management*
- *Transizione da paziente pediatrico ad adulto: strategie per una presa in carico efficace*
- *Accesso regionale alle terapie, come garantire uniformità ed equità?*

EPILESSIE RARE

STATO DELL'ARTE E NUOVI ORIZZONTI DI CURA
LOMBARDIA

26 Settembre 2023

dalle 10.00 alle 12.30

MOTORE
SANITÀ
WEBINAR



DISCUSSANT

Francesca Beccaria, Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile, ASST di Mantova e Coordinatore LICE Lombardia

Valentina De Giorgis, Responsabile Epilettologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza Pavia

Fabrizio Farnetani, Consigliere UNIAMO

Stefano Ferrara, Componente Associazione Sclerosi Tuberosa

Carla Fladrowski, Referente Alleanza Epilessie Rare e Complesse - Co-Presidente, Associazione Sclerosi Tuberosa

Lucio Giordano, Responsabile Centro regionale Epilessia, Unità di Neuropsichiatria Infantile, Spedali Civili, Brescia

Francesco Locati, Direttore Generale ASST Bergamo EST

Andrea Nisic, Farmacista Ats Milano

Angela Pasquariello, Dirigente Farmacista presso IRCCS Istituto Neurologico C.Besta Milano

Giulia Prisco, Referente Alleanza Epilessie Rare (Associazione Sclerosi Tuberosa)

Stefano Quadri, Dirigente Medico UOC Neurofisiopatologia, Papa Giovanni XXIII, Bergamo

Francesca Ragona, Neuropsichiatra Infantile, IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

Aglia Vignoli, Coordinatrice Sezione Regionale LICE Lombardia e Direttore S.C. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

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

cell 3288257693

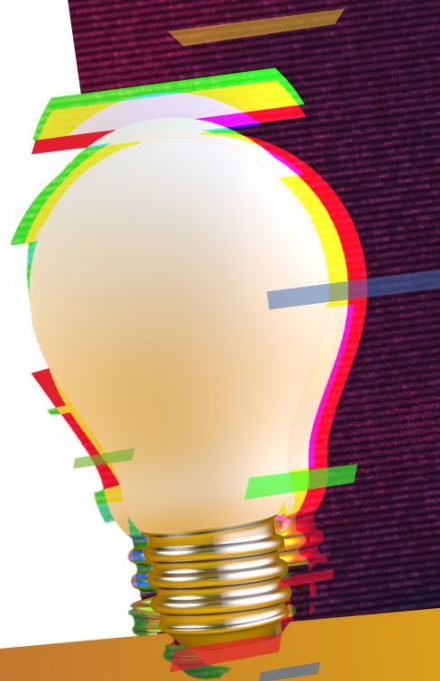
Anna Maria Malpezzi

cell 3299744772

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

