



Comunicato stampa

DIAGNOSI E CURA DEI BAMBINI CON EPILESSIA

TRENTA ORE PER LA VITA E FEDERAZIONE ITALIANA EPILESSIE: COMPLETATO L'ESAME DEL DNA DELLE FAMIGLIE, ORA SI PARTE CON LO STUDIO PER TROVARE UNA TERAPIA SU MISURA PER I BAMBINI.

In occasione della Giornata Internazionale per l'epilessia, Trenta Ore per la Vita e la FIE, Federazione Italiana Epilessie annunciano che il progetto di ricerca "La cura dell'epilessia inizia con la diagnosi", sostenuto dalla Campagna di raccolta fondi "Trenta Ore per la Vita" 2017 e dalla Fondazione Terzo Pilastro Internazionale, è giunto alla fase di completamento dell'esame del DNA che ha coinvolto 150 bambini e i loro genitori, per un totale di 450 individui.

Il progetto di ricerca vede attivamente coinvolti quattro tra i più grandi centri clinici e di ricerca italiani, Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer e Università di Firenze, Ospedale Bellaria e Istituto delle Scienze Neurologiche della AUSL di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro ed è finalizzato all'acquisizione di una diagnosi molecolare con lo scopo di iniziare a trattare i piccoli malati di epilessia, che non hanno ancora ricevuto una diagnosi certa, con le terapie più appropriate e "su misura" a seconda delle caratteristiche specifiche di ciascuno di loro.

Ora, i dati genetici raccolti saranno oggetto di uno studio congiunto tra i quattro centri sopra citati, che auspicabilmente porterà all'individuazione delle cause genetiche (varianti) di forme di epilessia di cui oggi non si conosce l'origine e di malformazioni dello sviluppo cerebrale, facilitando l'applicazione di trattamenti specifici. Tali varianti genetiche verranno poi testate su altri 200 bambini. Quindi, complessivamente, saranno 350 i bambini che beneficeranno del progetto.

Il Prof. Renzo Guerrini dell'Ospedale Pediatrico A. Meyer-Università di Firenze, che insieme agli altri centri sta collaborando alla realizzazione del progetto interviene: *"Il network di ricerca costituito grazie al supporto della FIE ha consentito per la prima volta ai ricercatori italiani dei centri partecipanti di iniziare ad analizzare in modo condiviso i dati generati dal sequenziamento esomico di forme gravi e complesse di epilessia causate da mutazioni genetiche. Questa modalità collaborativa amplia considerevolmente le possibilità di individuare le anomalie genetiche che sono alla base della patologia in quanto nel 50% dei soggetti che restano ancora non diagnosticati si ritiene che vi sia il contributo di tanti geni diversi, ognuno responsabile di pochissimi casi. La possibilità di individuare il coinvolgimento di un gene in più di un soggetto con caratteristiche simili fornisce una prova convincente per valutarne la patogenicità utilizzando modelli sperimentali di laboratorio spesso complessi e costosi ma che offrono la possibilità di chiarire il meccanismo della malattia e rivolgere la propria attenzione verso cure mirate."*

In molte forme di epilessia è, infatti, difficile individuare la causa della patologia e quindi individuare la migliore terapia. Questa difficoltà spesso obbliga gli specialisti a ricercare il trattamento più efficace, utilizzando di volta in volta farmaci diversi per selezionare quello che dà la migliore risposta. Inoltre, una percentuale rilevante delle persone con epilessia, compresa tra il 30 e il 40%, è farmaco-resistente, cioè non risponde a nessuna delle terapie attualmente disponibili. Anche di questo fenomeno si ignora, fino a oggi la causa.

L'epilessia

Secondo i dati riportati dal Ministero della Salute nella "Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010", in Italia sono circa 500.000 i pazienti affetti da epilessia, di cui circa 125.000 con forme resistenti alla terapia farmacologica mentre ogni anno si registrano tra 29.500 e 32.500 nuovi casi. Un'indagine condotta su scala nazionale dal Ministero della Salute ha evidenziato che a livello di pronto soccorso l'epilessia è tra le più frequenti cause di consulto neurologico. **In età pediatrica l'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica e in Europa circa 5 bambini su 1000 sono affetti da una delle molte forme di epilessia.** Si tratta di un dato di estrema gravità, poiché l'insorgenza precoce della malattia causa, in molti casi, deficit neurologici a lungo termine.

L'epilessia è una patologia neurologica di cui sono note diverse forme, tutte accomunate dal manifestarsi di crisi con episodi di perdita di coscienza, alterazioni motorie e o sensoriali, caduta o stato di assenza. Questi eventi sono provocati da scariche elettriche improvvise e anomale che interessano il cervello e determinano l'invio di messaggi confusi al resto del corpo.

Tra le cause della malattia vi sono fattori diversi come mutazioni genetiche ma anche traumi, tumori, infarto o emorragie cerebrali. Le crisi epilettiche, possono anche essere una manifestazione di altre patologie come, per esempio, l'autismo o la sindrome di Down. Le ricadute dal punto di vista sociale, sono molteplici e tutte gravi: le persone con epilessia, infatti, ancora oggi, subiscono discriminazioni in molti dei contesti nei quali si svolge la vita sociale a partire dalla scuola.

FIE Federazione Italiana Epilessie

La Federazione Italiana Epilessie – FIE è un'associazione di promozione sociale di secondo livello che federa 15 associazioni nazionali per l'epilessia. Opera sul territorio nazionale per coordinare l'attività comune alle associazioni aderenti, promuovere la ricerca scientifica orientata alla cura dell'epilessia, diffondere informazioni corrette e combattere il pregiudizio che grava sulla malattia, interagire con le Istituzioni affinché siano riconosciuti e tutelati i diritti delle persone con epilessia.

www.fiepilessie.it

Associazione Trenta Ore per la Vita

Nata nel 1994, "Trenta Ore per la Vita" sostiene enti non profit e i loro progetti, svolgendo la sua attività in sette aree specifiche: disostruzione pediatrica, cardioprotezione, assistenza, emergenze, oncematologia pediatrica, gravi patologie, disagio minorile. Nei suoi oltre venti anni di attività l'associazione ha supportato 800 progetti e oltre 60 organizzazioni. Caratteristica innovativa dell'Associazione sin dai suoi inizi, divenuta poi pratica comune per tutte le organizzazioni di raccolta fondi, è stata la raccolta finalizzata alla realizzazione di progetti definiti, portati a conoscenza del pubblico in anticipo e nel dettaglio.

www.trentaore.org

Contatti

FIE Federazione Italiana Epilessie

Simona Borroni – 3398581510 – info@fiepilessie.it