



FEDERAZIONE
ITALIANA
EPILESSIE

RASSEGNA STAMPA
CONVEGNO MILANO 29 SETTEMBRE 2016

26/9/2016

<http://www.sanita24.ilsole24ore.com/art/medicina-e-ricerca/2016-09-26/epilessia-rimettiamo-centro-bisogni-e-diritti-persone-104829.php?uuid=ADHxy5QB>

Epilessia, rimettiamo al centro i bisogni e i diritti delle persone

A differenza di quello che la maggior parte della gente crede, l'epilessia è una malattia incurabile. Con i farmaci si cerca di prevenirne i sintomi, di evitare le crisi. Fortunatamente, circa il 70% delle persone a cui viene diagnosticata una qualche forma di epilessia, risponde a queste terapie raggiungendo la libertà dalle crisi. Gli altri sono e rimangono farmaco-resistenti. Per loro, cioè, le terapie sono poco o addirittura per nulla efficaci.

Quando arriverà una cura per questa patologia? È la domanda più frequente che viene posta da chi ne è colpito o dai loro cari agli specialisti e alla Federazione Italiana Epilessie, un ente che riunisce 24 associazioni di pazienti e famigliari con lo scopo di tutelare i diritti delle persone con epilessia e promuovere la loro inclusione in ogni ambito sociale.

La realizzazione di nuove e più efficaci terapie è un processo lungo che richiede ingenti investimenti, pianificazione strategica, collaborazioni estese. E nonostante l'epilessia colpisca 50 milioni di persone nel mondo e mezzo milione solo in Italia, sia conosciuta fin dai tempi di Ippocrate, studiata con metodo almeno dalla seconda metà del 1800, rimane ancora oggi in moltissimi aspetti incompresa.

Le ragioni sono diverse. Innanzitutto, vi sono le difficoltà oggettive di comprensione dei meccanismi che si inceppano e che sono quelli alla base del funzionamento del nostro cervello, gli stessi che ci fanno pensare, muovere, provare emozioni. Poi, l'epilessia a dispetto dei numeri e del suo impatto socio-sanitario è, tra le malattie neurologiche diffuse, la più negletta in termini di finanziamenti, di interessi industriali e di attenzione delle istituzioni e dell'opinione pubblica. Se confrontati con gli investimenti in ricerca per altre importanti patologie, i fondi per lo studio di nuove terapie risultano molto ridotti: per esempio, negli Stati Uniti i National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l'autismo mentre solo 74 dollari contro l'epilessia.

Tutto questo rallenta il processo della scoperta e dello sviluppo di terapie innovative, che affrontino le cause della patologia. Eppure, non sono poche le recenti importanti scoperte. Un arsenale di strumenti e informazioni che vanno dalla comprensione del processo con cui si genera la crisi epilettica in alcune cellule del cervello allo studio di sistemi per raggiungere e curare selettivamente proprio quelle cellule.

In questa direzione vanno diversi studi finanziati dalla Commissione Europea, che usano la terapia genica per potare all'interno delle cellule nervose molecole ad azione terapeutica, come neurotrofine e neuropeptidi o ancora molecole che si attivano con la luce per aiutare le cellule a regolare la trasmissione dei segnali elettrici.

Altri fronti di indagine riguardano il controllo dei microRNA, piccoli "interruttori" che nel cervello presiedono alla regolazione dell'espressione dei geni e il cui effetto finale è regolare il livello di eccitabilità dei neuroni. Esistono e sono allo studio farmaci che potrebbero agire proprio su di loro.

Non da meno sono le scoperte sul ruolo dell'infiammazione nell'epilessia, ambito ancora più negletto ma nel quale le evidenze, almeno in alcune forme di epilessia, indicano un aumento patologico dell'infiammazione che nel cervello scatenerrebbe crisi epilettiche. In questi casi, sono allo studio alcuni farmaci antinfiammatori che potrebbero avere azione anticonvulsivante.

Tutto questo - e molto altro - si inserisce in un quadro dove la ricerca genetica con le nuove tecnologie di sequenziamento del Dna sta rivelando sempre più informazioni sulle cause dell'epilessia, malattia in cui la predisposizione genetica gioca un ruolo determinante anche quando le crisi si manifestano a seguito di un evento traumatico. Ma per quanto promettenti, queste informazioni non sono ancora applicate in una sperimentazione clinica. Potremo assistere a questo passo in avanti solo quando si inizierà a pianificare a lungo termine la ricerca sull'epilessia, dedicandovi risorse adeguate, monitorando in modo stringente i risultati e prevedendone lo sviluppo con il coinvolgimento di tutti i portatori d'interesse. E forse così arriveremo a dare una risposta alla domanda di una cura.

29/09/2016

Link. http://www.corriere.it/notizie-ultima-ora/Scienza_e_salute/Soffrono-epilessia-500-mila-italiani/29-09-2016/1-A_033012644.shtml

Google Chrome browser window showing the article page. The address bar contains the URL: www.corriere.it/notizie-ultima-ora/Scienza_e_salute/Soffrono-epilessia-500-mila-italiani/29-09-2016/1-A_033012644.shtml

Navigation menu: SEZIONI, EDIZIONI LOCALI, CORRIERE TV, ARCHIVIO, TROVACASA, TROVOLAVORO, SERVIZI, CERCA, LOGIN, SCOPRI, SOTTOSCRIVI

Category: SCIENZE E TECNOLOGIE

Soffrono di epilessia 500 mila italiani

19:13 (ANSA) - MILANO - In Italia soffrono di epilessia oltre 500mila persone, e per più della metà di loro non è nota l'origine della malattia. Per capire se c'è alla base una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessie (Fie) ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia: "In questo modo - spiega la Fie - sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, su misura per ogni paziente". Lo studio scientifico è presentato oggi a Milano, durante un incontro per discutere le più recenti novità nella diagnosi e nel trattamento dell'epilessia e per fare il punto sui bisogni e i diritti dei pazienti. Il progetto sarà focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità - spiegano i rappresentanti della Fie - si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia.

Indietro Avanti indice

BNL
GRUPPO BNP PARIBAS
La banca per un mondo che cambia

MUTUI BNL #SOLOSGIORNI

SCOPRI DI PIÙ

I PIÙ LETTI

- DGGI** | **SETTIMANA** | **MESE**
- 1 I clown spaventano gli Stati Uniti
Decine di avvistamenti, la polizia: «Sono pericolosi, state attenti»
- 2 Un sogno divenuto realtà: Vittorio, 20 anni, pilota di Boeing per Ryanair
- 3 Carmen, si scatta un selfie in bici Poi la caduta: «Se avesse avuto il casco

FEDERFARMA

<http://www.federfarma.it/>

29/09/2016

Tipo Media: -----

Categoria: -----

Fonte: ANSA

Link: <http://www.federfarma.it/Edicola/Ansa-Salute-News/VisualizzaNews.aspx?type=Ansa&key=23751>

Le News di Ansa Salute

29/09/201612:55

Epilessia per 500mila italiani, in metà causa malattia ignota. Al via progetto per studiare genoma 350 bimbi e scoprire cause

- MILANO, 29 SET - In Italia soffrono di epilessia oltre 500mila persone, e per più della metà di loro non è nota l'origine della malattia. Per capire se c'è alla base una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessie (Fie) ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia: "In questo modo - spiega la Fie - sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, su misura per ogni paziente". Lo studio scientifico è presentato oggi a Milano, durante un incontro per discutere le più recenti novità nella diagnosi e nel trattamento dell'epilessia e per fare il punto sui bisogni e i diritti dei pazienti. Il progetto sarà focalizzato in particolare sui bambini "perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità - spiegano i rappresentanti della Fie - si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i 12.000 bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti addirittura l'80% non conosce l'origine della malattia". Grazie ad avanzate tecnologie di sequenziamento del genoma, chiamate Next Generation Sequencing, sarà analizzato il DNA di 350 piccoli pazienti, in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro. "L'innovatività del progetto - conclude la Federazione - sta nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un'organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest'ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell'infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti".

29/09/2016

Link: <http://www.pharmastar.it/index.html?cat=32&id=22403>

Epilessia: una mappa genetica per trovare le cause

La Federazione Italiana Epilessie (FIE) raccoglie a Milano i principali esperti italiani della patologia, le istituzioni e i rappresentanti dei pazienti per parlare delle novità della ricerca e dei diritti delle persone con epilessia, ancora discriminate in molti aspetti della vita. Presentato un innovativo studio scientifico per mappare il patrimonio genetico di bambini con epilessia e sviluppare terapie “su misura”



29 settembre 2016

Più della metà delle oltre 500.000 persone che in Italia sono affette da epilessia non ne conosce l'origine: per capire se la patologia in questi pazienti “senza diagnosi” ha una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessie (FIE) ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessiache studierà se sono presenti in loro alterazioni genetiche e se queste siano alla base della malattia. In questo modo sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, “su misura” per ogni paziente.

Lo studio scientifico è presentato nel corso del convegno L'epilessia esiste. Parliamone in programma oggi a Milano presso l'Università degli Studi di Milano. L'incontro è organizzato dalla

Federazione Italiana Epilessie per discutere delle più recenti novità nella diagnosi e nel trattamento di questa patologia e per fare il punto sui bisogni e i diritti delle persone con epilessia, che ancora oggi subiscono discriminazioni a scuola, sul posto di lavoro e in molti altri contesti.

In questo ambito è presentata anche la Carta dei diritti delle persone con epilessia, un documento proposto dalla FIE che rivendica il diritto dei pazienti ad avere un giorno una cura e a essere inclusi nella società e non semplicemente “non discriminati”.

Sottolinea Rosa Cervellione, presidente della Federazione Italiana Epilessie (FIE): “Il titolo del convegno ‘L’epilessia esiste. Parliamone’ rappresenta una chiamata a impegnarsi per dare visibilità a questa patologia, di cui ancora oggi si parla molto poco. A farlo devono essere i pazienti stessi e le loro famiglie perché istituzioni e il mondo della farmaceutica sembrano dedicare scarsa attenzione a questa patologia: basti pensare, per esempio, a quanto siano ridotti i fondi per lo studio di nuovi trattamenti contro la malattia. Un caso significativo è costituito dagli Stati Uniti: i National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l’autismo mentre solo 74 dollari contro l’epilessia”.

Il progetto di ricerca

Il progetto, presentato oggi, sarà focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell’infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i 12.000 bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti addirittura l’80% non conosce l’origine della malattia.

Grazie ad avanzate tecnologie che permettono l’applicazione della potenza di calcolo di supercomputer all’analisi genetica (Next Generation Sequencing – NGS), il progetto della Federazione Italiana Epilessie effettuerà in 350 piccoli pazienti la mappatura dell’esoma, cioè l’analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I pazienti coinvolti sono in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro.

L’innovatività del progetto risiede nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un’organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest’ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell’infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti.

I diritti dei pazienti

Ricercatori, medici, rappresentanti dei pazienti e dei loro familiari e delegati del Ministero della salute

si sono confrontati in particolare sulla situazione attuale e sulle misure allo studio da parte delle istituzioni italiane per l'attuazione della risoluzione sull'epilessia, adottata nel 2015 dalla World Health Assembly dell'Organizzazione mondiale della sanità. Questo documento obbliga tutti i Paesi del mondo a facilitare l'accesso dei pazienti a diagnosi e terapie, a lottare contro le discriminazioni verso le persone che ne sono colpite, investire in programmi per la prevenzione e rendere disponibili risorse per finanziare la ricerca.

Per rispondere a queste istanze la Federazione Italiana Epilessie (FIE) ha stilato la Carta dei diritti delle persone con epilessia, sintetizzati nei seguenti punti:

- diritto ad avere una cura risolutiva dell'epilessia;
- diritto ad avere un'assistenza socio-sanitaria adeguata alla propria condizione psico-fisica;
- diritto all'inclusione sociale nel rispetto della dignità individuale;
- diritto di non essere discriminati in ragione della propria malattia e il diritto alla privacy al pari degli altri soggetti con malattie diverse;
- diritto all'istruzione.

Epidemiologia dell'epilessia

Oggi sono affetti da epilessia 50 milioni di persone nel mondo e 6 milioni in Europa. Nella sola Italia si registrano circa 32.000 nuovi casi all'anno. Rappresenta un problema sociale e sanitario di grande rilievo poiché nel mondo colpisce un numero di persone superiore alla somma di quante sono affette da sclerosi multipla, malattia di Parkinson e distrofia muscolare e le stime più recenti calcolano che almeno una persona su dieci svilupperà una qualche forma di epilessia durante il corso della propria vita.

Uno specifico approfondimento va fatto per l'età pediatrica poiché l'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica nei bambini e ogni anno circa cinque bambini su 1000 sono colpiti da una forma di questa patologia.

Inoltre, costituisce la causa principale di ricorso alla terapia intensiva neonatale tra i bambini prematuri e tra quelli nati a termine. Si tratta di un evento grave poiché l'insorgenza precoce della malattia causa in molti casi deficit neurologici a lungo termine.

Va sottolineato, inoltre, che un'ampia quota di persone malate, compresa tra il 30 e il 40%, non risponde a nessun trattamento terapeutico e anche i farmaci sviluppati negli ultimi trenta anni non hanno modificato questa percentuale di insuccesso.

© Riproduzione riservata

29/09/2016

Link <http://www.meteoweb.eu/2016/09/ricerca-epilessia-misteriosa-per-180-dei-piccoli-pazienti-al-via-la-mappa-genetica/754764/>

Ricerca: epilessia “misteriosa” per l’80% dei piccoli pazienti, al via la mappa genetica

Lo studio scientifico è stato presentato oggi a Milano nel corso del convegno 'L'epilessia esiste. Parliamone'

A cura di [Filomena Fotia](#)

29 settembre 2016 - 13:30



Più della metà delle oltre 500 mila persone che in Italia sono affette da **epilessia** non ne conosce l’origine. Una percentuale che sale all’80% fra i 12 mila bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti. Ma cause misteriose equivale ad ‘armi spuntate’ per combattere la malattia, a una strada sbarrata per cure più mirate. Per capire se l’epilessia nei pazienti ‘senza diagnosi’ ha una causa genetica, la Federazione italiana epilessie (Fie) ha deciso così di puntare su un progetto per la mappatura del Dna dei baby-pazienti. L’obiettivo è capire se sono presenti alterazioni genetiche e se queste siano alla base della malattia. Da lì sarà possibile individuare nuovi geni responsabili dell’epilessia e progettare terapie ‘su misura’ per ogni paziente. Lo studio scientifico è stato presentato oggi a Milano nel corso del convegno ‘L’epilessia esiste. Parliamone’, ospitato dall’università Statale del capoluogo lombardo. Il progetto, spiegano gli esperti, sarà focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell’infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia. Da qui la scelta di

affidarsi alla potenza di calcolo di supercomputer ‘cervelloni’, applicata all’analisi genetica – in gergo tecnico Next Generation Sequencing, Ngs – e con queste tecnologie avanzate si procederà in 350 piccoli pazienti con la mappatura dell’esoma, cioè l’analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I pazienti saranno arruolati in 4 grandi centri clinici e di ricerca: l’ospedale Gaslini di Genova, l’ospedale Meyer di Firenze, l’ospedale Bellaria di Bologna e il Policlinico universitario di Catanzaro. La presenza della Fie, che ha riunito in consorzio i ricercatori e i medici dei 4 centri coinvolti, potrà garantire – spiegano dalla Federazione – il mantenimento dell’infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. *“In questo modo – assicurano i promotori – si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti”*. Pazienti che restano troppo spesso nell’ombra. Dalla Federazione italiana epilessie con il convegno milanese arriva, proprio per questo, *“una chiamata a impegnarsi per dare visibilità a una malattia di cui ancora oggi si parla molto poco”*, afferma il presidente della Fie, Rosa Cervellone. *“A farlo – sottolinea – devono essere i pazienti stessi e le famiglie, perché le istituzioni e il mondo della farmaceutica sembrano dedicare scarsa attenzione alla patologia: basti pensare, per esempio, a quanto siano ridotti i fondi per lo studio di nuovi trattamenti. Un caso significativo è costituito dagli Stati Uniti: i National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l’autismo mentre solo 74 dollari contro l’epilessia”*. Eppure nel mondo si contano 50 milioni di persone affette da una qualche forma di epilessia (6 milioni in Europa), *“un dato superiore alla somma di quanti sono colpiti da sclerosi multipla, malattia di Parkinson e distrofia muscolare”*, fanno notare gli esperti. In Italia i nuovi casi ogni anno sono circa 32 mila. In età pediatrica l’epilessia rappresenta la principale malattia neurologica – ogni anno circa 5 bambini su 1.000 sono colpiti da una forma di questa patologia – e tra i bebè nati a termine e prematuri è la causa principale di ricorso alla terapia intensiva neonatale. Senza contare che l’insorgenza precoce causa in molti casi deficit neurologici a lungo termine. Non solo: una quota di malati tra il 30 e il 40% non risponde a nessun trattamento terapeutico e anche i farmaci sviluppati negli ultimi 30 anni non hanno modificato questa percentuale di insuccesso. Oggi lo sviluppo di tecnologie che permettono di ottenere l’intero Dna di una persona in pochi giorni e a costi più contenuti che in passato sta spianando la strada alla medicina di precisione. E l’epilessia è ritenuta dagli esperti uno dei bersagli promettenti. Ma è necessario disporre di ampie casistiche di pazienti per raggiungere una validità statistica. Così in molti Paesi si stanno formando consorzi tra ospedali ed enti di ricerca, che mettono insieme i pazienti per fare analisi su vasta scala e si stanno stanziando fondi dedicati. Il problema in Italia – e non solo qui – è che non ci sono soggetti finanziatori focalizzati sulla malattia e ciò comporta che la ricerca sia guidata unicamente dall’interesse dei singoli scienziati. Oggi in campo per l’epilessia ci sono prevalentemente la Commissione europea o Telethon e, segnalano gli esperti, sul fronte della ricerca farmacologica si è osservato un calo anche di investimenti pubblici e non-profit. In Europa l’attenzione sta però aumentando, come dimostrano i 6 grandi progetti collaborativi finanziati nell’ambito del Settimo programma quadro: EpiTarget, EpiStop, EpimiRna, Epixchange, Desire e EpiPgx. L’investimento totale supera i 70 milioni di euro e sono coinvolti numerosi istituti e laboratori. Il piano sperimentale del progetto targato Fie prevede che i piccoli pazienti seguiti nei centri siano inseriti in un unico Registro centrale, e siano sottoposti alle stesse analisi cliniche periodiche al fine di raccogliere i dati sull’andamento della malattia. Contemporaneamente partirà il reclutamento di 150 pazienti (e i loro genitori) a cui sarà effettuata l’analisi dell’esoma, a caccia di varianti genetiche rilevanti. Le stesse verranno poi ricercate all’interno di un secondo gruppo di 200 bambini per poter effettuare ulteriori diagnosi. Il progetto durerà 18 mesi e al termine si valuterà un’estensione includendo altri bambini e forme diverse di epilessia senza diagnosi molecolare.

A cura di [Filomena Fotia](#)

29/09/2016

Link: http://www.affaritaliani.it/milano/epilessia-una-mappa-genetica-per-trovare-le-cause-442959.html?refresh_ce

Epilessia, una mappa genetica per trovare le cause

Più della metà delle oltre 500.000 persone che in Italia sono affette da epilessia non ne conosce l'origine

Più della metà delle **oltre 500.000 persone** che in Italia sono affette da epilessia non ne conosce l'origine: per capire se la patologia in questi pazienti "senza diagnosi" ha una causa genetica, la **Federazione Italiana Epilessie (FIE)** ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessie che studierà se sono presenti in loro alterazioni genetiche e se queste siano alla base della malattia. In questo modo sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare **terapie per la malattia**, "su misura" per ogni paziente.

Lo studio scientifico è presentato nel corso del convegno **L'epilessia esiste. Parliamone** in programma oggi a Milano presso l'Università degli Studi di Milano. L'incontro è organizzato dalla Federazione Italiana Epilessie per discutere delle più recenti novità nella diagnosi e nel trattamento di questa patologia e per fare il punto sui bisogni e i diritti delle persone con epilessia, che ancora oggi subiscono discriminazioni a scuola, sul posto di lavoro e in molti altri contesti.

In questo ambito è presentata anche la **Carta dei diritti delle persone con epilessia**, un documento proposto dalla FIE che rivendica il diritto dei pazienti ad avere un giorno una cura e a essere inclusi nella società e non semplicemente "non discriminati".

Sottolinea Rosa **Cervellione**, presidente della Federazione Italiana Epilessie (FIE): "Il titolo del convegno 'L'epilessia esiste. Parliamone' rappresenta una chiamata a impegnarsi per dare visibilità a questa patologia, di cui ancora oggi si parla molto poco. A farlo devono essere i pazienti stessi e le loro famiglie perché istituzioni e il mondo della farmaceutica sembrano dedicare scarsa attenzione a questa patologia: basti pensare, per esempio, a quanto siano ridotti i fondi per lo studio di nuovi trattamenti contro la malattia. Un caso significativo è costituito dagli Stati Uniti: i National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l'autismo mentre solo 74 dollari contro l'epilessia".

Il progetto di ricerca

Il progetto, presentato oggi, sarà focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i **12.000 bambini** e adolescenti che in Italia ne sono colpiti addirittura **l'80% non conosce l'origine della malattia**.

Grazie ad avanzate tecnologie che permettono l'applicazione della potenza di calcolo di supercomputer all'analisi genetica (*Next Generation Sequencing – NGS*), il progetto della Federazione Italiana Epilessie effettuerà **in 350** piccoli pazienti la mappatura dell'esoma, cioè l'analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I pazienti coinvolti sono in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro.

L'innovatività del progetto risiede nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un'organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest'ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell'infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti.

29/09/2016

http://www.affaritaliani.it/milano/epilessia-una-mappa-genetica-per-trovare-le-cause-442959.html?refresh_ce

I diritti dei pazienti

Ricercatori, medici, rappresentanti dei pazienti e dei loro familiari e delegati del Ministero della salute si sono confrontati in particolare sulla situazione attuale e sulle misure allo studio da parte delle istituzioni italiane per l'attuazione della **risoluzione sull'epilessia**, adottata nel 2015 dalla World Health Assembly dell'Organizzazione mondiale della sanità. Questo documento obbliga tutti i Paesi del mondo a facilitare l'accesso dei pazienti a diagnosi e terapie, a lottare contro le discriminazioni verso le persone che ne sono colpite, investire in programmi per la prevenzione e rendere disponibili risorse per finanziare la ricerca.

Per rispondere a queste istanze la Federazione Italiana Epilessie (FIE) ha stilato la **Carta dei diritti delle persone con epilessia**, sintetizzati nei seguenti punti:

- diritto ad avere una cura risolutiva dell'epilessia;
- diritto ad avere un'assistenza socio-sanitaria adeguata alla propria condizione psico-fisica;
- diritto all'inclusione sociale nel rispetto della dignità individuale;
- diritto di non essere discriminati in ragione della propria malattia e il diritto alla privacy al pari degli altri soggetti con malattie diverse;
- diritto all'istruzione.

Epidemiologia dell'epilessia

Oggi sono affetti da epilessia **50 milioni di persone nel mondo** e 6 milioni in Europa. Nella sola Italia si registrano circa **32.000 nuovi casi** all'anno. Rappresenta un problema sociale e sanitario di grande rilievo poiché nel mondo colpisce un numero di persone superiore alla somma di quante sono affette da sclerosi multipla, malattia di Parkinson e distrofia muscolare e le stime più recenti calcolano che almeno **una persona su dieci svilupperà una qualche forma di epilessia** durante il corso della propria vita.

Uno specifico approfondimento va fatto per l'età pediatrica poiché l'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica nei bambini e ogni anno circa cinque bambini su 1000 sono colpiti da una forma di questa patologia.

Inoltre, costituisce la causa principale di ricorso alla terapia intensiva neonatale tra i bambini prematuri e tra quelli nati a termine. Si tratta di un evento grave poiché l'insorgenza precoce della malattia causa in molti casi deficit neurologici a lungo termine.

Va sottolineato, inoltre, che un'ampia quota di persone malate, compresa tra il 30 e il 40%, non risponde a nessun trattamento terapeutico e anche i farmaci sviluppati negli ultimi trenta anni non hanno modificato questa percentuale di **insuccesso**.

link: <http://www.popsi.it/epilessia-ne-soffrono-500-mila-italiani-al-via-mappatura-dna-per-scoprirne-le-cause.html>

Epilessia: ne soffrono 500 mila italiani. Al via mappatura DNA per scoprirne le cause

MEDICINA



500 mila italiani soffrono di epilessia e oltre la metà ne ignora la causa. La Federazione Italiana Epilessie (Fie) ha sviluppato un ampio progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia, allo scopo di scoprirne le cause genetiche: “In questo modo – spiega la Fie – sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, su misura per ogni paziente”. Il progetto sarà focalizzato in particolare sui bambini “perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità- spiegano i rappresentanti della Fie – si manifestano subito dopo la nascita o nell’infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i 12.000 bambini e adolescenti che in Italia ne sono

colpiti, addirittura l’80% non conosce l’origine della malattia”.

Grazie ad avanzate tecnologie di sequenziamento del genoma, chiamate Next Generation Sequencing, sarà analizzato il DNA di 350 piccoli pazienti, in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro.”L’innovatività del progetto – conclude la Federazione – sta nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un’organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest’ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell’infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti”.

30/09/2016

Link: <http://www.clicmedicina.it/mappa-genetica-trovare-le-cause-dellepilessia/>

Una mappa genetica per trovare le cause dell'epilessia

Di **Redazione clicMedicina** -



30 settembre 2016

Più della metà delle oltre 500.000 persone che in Italia sono affette da epilessia non ne conosce l'origine: per capire se la patologia in questi pazienti "senza diagnosi" ha una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessie (FIE) ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia che studierà se sono presenti in loro alterazioni genetiche e se queste siano alla base della malattia. In questo modo sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la

malattia, "su misura" per ogni paziente. "Il titolo del convegno 'L'Epilessia Esiste. Parliamone' rappresenta una chiamata a impegnarsi per dare visibilità a questa patologia, di cui ancora oggi si parla molto poco", afferma Rosa Cervellione, presidente della Federazione Italiana Epilessie (FIE). Il progetto è stato focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i 12.000 bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti addirittura l'80% non conosce l'origine della malattia.

Grazie a avanzate tecnologie che permettono l'applicazione della potenza di calcolo di supercomputer all'analisi genetica (Next Generation Sequencing - NGS), il progetto della Federazione Italiana Epilessie effettuerà in 350 piccoli pazienti la mappatura dell'esoma, cioè l'analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I pazienti coinvolti sono in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro. L'innovatività del progetto risiede nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un'organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest'ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell'infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti. Copyright clicMedicina

29/09/2016

Link: <http://www.aboutpharma.com/blog/2016/09/29/epilessia/>

Epilessia, ecco un progetto per scoprirne l'origine mappando il Dna

Lo studio, che avverrà in 4 ospedali diversi, si concentrerà sull'analisi genetica di 350 bambini per capire se dietro all'insorgere della patologia ci possano essere delle disfunzioni genetiche.
di Redazione Aboutpharma Online 29 settembre 2016



L'**epilessia** nel mirino dell'indagine genetica del **Dna**. Un progetto, presentato oggi a Milano nel corso del convegno "[L'epilessia esiste. Parliamone](#)" all'Università Statale, intende analizzare trecentocinquanta bambini per la mappatura dell'esoma e identificare l'origine della patologia.

Quattro i centri interessati da questa ricerca: ospedale **Gaslini di Genova**, l'ospedale **Meyer di Firenze**, l'ospedale **Bellaria di Bologna** e il **Policlinico universitario di Catanzaro**. Lo studio avrà una durata di diciotto mesi e al termine si valuterà un'estensione includendo

altri bambini in forme diverse di epilessia senza diagnosi molecolare. Il progetto, spiegano gli esperti, sarà focalizzato in particolare sui bambini perché le forme più gravi di epilessia, definite encefalopatie epilettiche, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia.

In Italia, però, non ci sono molti soggetti finanziatori. In questo campo agiscono soprattutto la Commissione europea e Telethon e vari esperti che si interessano, singolarmente, alla cura e all'analisi della malattia.

In Europa, invece, si assiste ad un fenomeno di crescita dei progetti sull'epilessia come testimonia l'avvio di sei nuove ricerche per un investimento di circa settanta milioni di dollari: EpiTarget, EpiStop, EpimiRna, Epixchange, Desire e EpiPgx.

“Le istituzioni – critica il presidente della [Federazione italiana epilessie](#) (Fie), Rosa Cervellone – e il mondo della farmaceutica sembrano dedicare scarsa attenzione alla patologia: basti pensare, per esempio, a quanto siano ridotti i fondi per lo studio di nuovi trattamenti. Un caso significativo è costituito dagli Stati Uniti: il National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l'autismo mentre solo 74 dollari contro l'epilessia”.

Eppure nel mondo si contano **cinquanta milioni** di persone affette da una qualche forma di epilessia (**sei milioni in Europa**), con un'incidenza in Italia di **trentadue mila casi all'anno**. In età pediatrica l'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica – ogni anno circa 5 bambini su 1.000 sono colpiti da una forma di questa patologia e tra i neonati è la causa principale di ricorso alla terapia intensiva neonatale. Senza contare che l'insorgenza precoce causa in molti casi deficit neurologici a lungo termine. Non solo: una quota di malati tra il 30 e il 40% non risponde a nessun trattamento terapeutico e anche i farmaci sviluppati negli ultimi trent'anni non hanno modificato questa percentuale di insuccesso.

03/10/2016

<http://www.sanihelp.it/news/24703/epilessia-malati-bambini-->

Sanihelp.it > News e Articoli > News

Epilessia: una mappa genetica per trovare le cause

di **Roberta Camisasca**
Pubblicato il: 03-10-2016



© Thinkstock

Sanihelp.it - Più della metà delle oltre 500mila persone che in Italia sono affette da epilessia non ne conosce l'origine: per capire se la patologia in questi malati senza diagnosi ha una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessie ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia: sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie su misura per ogni malato.

Il progetto è focalizzato sui bambini perché le forme più gravi di **epilessia**, definite **encefalopatie epilettiche**, che sono incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia: tra i 12mila bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti addirittura l'80% non conosce l'origine della malattia.

Il progetto effettuerà in 350 piccoli malati la **mappatura dell'esoma**, cioè l'analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I malati coinvolti sono in cura presso 4 grandi centri clinici e di ricerca: Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro.

Ricercatori, medici, rappresentanti dei pazienti e dei loro familiari e delegati del Ministero della salute si sono confrontati sulla situazione attuale e sulle misure allo studio da parte delle istituzioni italiane per l'attuazione della **Risoluzione sull'epilessia**, adottata nel 2015 dalla *World Health Assembly* dell'Organizzazione mondiale della sanità. Questo documento obbliga tutti i Paesi del mondo a facilitare l'accesso dei malati a diagnosi e terapie, investire in programmi per la prevenzione e rendere disponibili risorse per finanziare la ricerca.

Per rispondere a queste istanze la Federazione Italiana Epilessie ha stilato la **Carta dei diritti delle persone con epilessia**, sintetizzati nei seguenti diritti: avere una cura risolutiva, avere un'assistenza socio-sanitaria adeguata alla propria condizione psico-fisica, inclusione sociale nel rispetto della dignità individuale, non essere discriminati in ragione della propria malattia e il diritto alla privacy, diritto all'istruzione.

Oggi sono affetti da epilessia **50 milioni di persone nel mondo e 6 milioni in Europa**. Nella sola Italia si registrano circa 32mila nuovi casi all'anno. Le stime più recenti calcolano che almeno una persona su 10 svilupperà una qualche forma di epilessia nella vita. L'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica nei bambini e ogni anno circa 5 bambini su 1000 sono colpiti. Tra il 30 e il 40% dei malati non risponde a nessun trattamento terapeutico.

FONTE - CONFLITTO DI INTERESSI:

Federazione Italiana Epilessie

Contenuti correlati

- **Una buona dieta migliora la capacità di lettura del bambino**
- **Bimbi a tavola: un manuale per i genitori**
- **Malattia di Crohn: speranze dalle cellule mesenchimali**

[ura/1.html](#)

link: <http://www.disabili.com/medicina/articoli-qmedicinaq/lepilessiagenetiche-una-mappa-puo-scoprirlo>

L'epilessia ha cause genetiche? Una mappa può scoprirlo

03 Ottobre 2016



Parte un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia: è nei bambini che si possono manifestare le sue forme più gravi, che possono essere incurabili e portare a disabilità

In Italia si stima che siano **oltre 500.000 le persone** ad essere colpite da forme di epilessia, e le previsioni più recenti calcolano che almeno **una persona su dieci svilupperà una qualche forma di epilessia** durante il corso della propria vita.

Più della metà di chi ne è colpito, non ne conosce l'origine: per capire se la patologia in questi pazienti "senza diagnosi" ha una causa genetica, la **Federazione Italiana Epilessie** (FIE) ha sviluppato un progetto per la mappatura del DNA di bambini con epilessia, che studierà se sono presenti in loro **alterazioni genetiche** e se queste siano alla base della malattia. In questo modo sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare **terapie** per la malattia, "su misura" per ogni paziente.

LA RICERCA FARMACOLOGICA E CLINICA - Attualmente, nonostante i numeri dell'epilessia siano così importanti, in Italia i progetti di ricerca e di **studio di nuovi trattamenti farmacologici** per questa patologia sono poco numerosi. Infatti, se nel 1996 erano 24 i farmaci antiepilettici in fase di sviluppo clinico, nel 2013 questi si sono ridotti a 10. *Ciò a seguito di un forte e preoccupante calo degli investimenti pubblici e non-profit, registrato nell'ultimo decennio, che si è accompagnato anche a un progressivo disinvestimento da parte delle principali aziende farmaceutiche*, commenta la FIE in una nota.

Va sottolineato, inoltre, che un'ampia quota di persone malate, compresa **tra il 30 e il 40%, non risponde a nessun trattamento terapeutico** e anche i farmaci sviluppati negli ultimi trenta anni non hanno modificato questa percentuale di insuccesso. Di contro, in Europa l'attenzione alla patologia sta aumentando, come dimostra il finanziamento da parte della Commissione Europea di **sei grandi progetti collaborativi** nell'ambito del 7° Programma quadro: EpiTarget, EpiStop, EpimiRNA, Epixchange, Desire e EpiPGX. L'investimento totale supera i 70 milioni di euro e sono coinvolti numerosi istituti e laboratori in tutta Europa.

link: <http://www.disabili.com/medicina/articoli-qmedicinaq/lepilessiagenetiche-una-mappa-puo-scoprirlo>

BAMBINI ED EPILESSIA - Uno specifico approfondimento va fatto per l'età pediatrica, poiché l'**epilessia rappresenta la principale malattia neurologica nei bambini** e ogni anno circa cinque bambini su 1000 sono colpiti da una forma di questa patologia. Inoltre, costituisce la **causa principale di ricorso alla terapia intensiva neonatale** tra i bambini prematuri e tra quelli nati a termine. Si tratta di un evento grave poiché l'insorgenza precoce della malattia causa in molti casi **deficit neurologici** a lungo termine. Il progetto di ricerca presentato da FIE ieri nel corso del convegno *L'epilessia esiste. Parliamone* svoltosi giovedì presso

l'Università degli Studi di Milano, sarà focalizzato in particolare sui bambini, perché **le forme più gravi di epilessia** - definite *encefalopatie epilettiche* - che sono **incurabili e portano disabilità, si manifestano subito dopo la nascita o nell'infanzia** ed è molto difficile individuarne la causa e quindi determinare la migliore terapia. Tra i **12.000 bambini e adolescenti che in Italia ne sono colpiti** addirittura l'80% non conosce l'origine della malattia.

IL PROGETTO DI RICERCA - Grazie ad avanzate tecnologie che permettono l'**applicazione della potenza di calcolo di supercomputer all'analisi genetica** (Next Generation Sequencing – NGS), il progetto della Federazione Italiana Epilessie effettuerà in **350 piccoli pazienti la mappatura dell'esoma**, cioè l'analisi di quella parte del genoma che contiene le informazioni relative a tutti i tratti di un organismo (dal colore degli occhi al comportamento) e che permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie. I pazienti coinvolti sono in cura presso quattro grandi centri clinici e di ricerca: **Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer di Firenze, Ospedale Bellaria di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro.**

L'innovatività del progetto risiede nelle tecnologie utilizzate, nel loro potenziale di scoperta e nel carattere collaborativo del programma che riunisce quattro importanti centri clinici e un'organizzazione di tutela dei pazienti. La presenza di quest'ultima pone al centro il bisogno delle persone e garantisce il mantenimento dell'infrastruttura, la sua crescita successiva e la disseminazione dei risultati. In questo modo, si potrà realizzare in Italia il primo ente dedicato alla medicina di precisione **guidato e ispirato dal bisogno dei pazienti.**

I DIRITTI DEI PAZIENTI - Ricercatori, medici, rappresentanti dei pazienti e dei loro familiari e delegati del Ministero della salute si sono confrontati nel corso del convegno di Milano in particolare sulla situazione attuale e sulle misure allo studio da parte delle istituzioni italiane per l'attuazione della **risoluzione sull'epilessia**, adottata nel 2015 dalla **World Health Assembly** dell'Organizzazione mondiale della sanità. Questo documento obbliga tutti i Paesi del mondo a facilitare l'accesso dei pazienti a diagnosi e terapie, a lottare contro le discriminazioni verso le persone che ne sono colpite, investire in programmi per la prevenzione e rendere disponibili risorse per finanziare la ricerca.

Per rispondere a queste istanze la Federazione Italiana Epilessie (FIE) ha stilato la **Carta dei diritti delle persone con epilessia**, sintetizzati nei seguenti punti:

- diritto ad avere una cura risolutiva dell'epilessia;
- diritto ad avere un'assistenza socio-sanitaria adeguata alla propria condizione psico-fisica;
- diritto all'inclusione sociale nel rispetto della dignità individuale;
- diritto di non essere discriminati in ragione della propria malattia e il diritto alla privacy al pari degli altri soggetti con malattie diverse;
- diritto all'istruzione.

Link

http://www.repubblica.it/salute/medicina/2016/10/05/news/caso_cucchi_neurologo_morte_per_epilessia_evento_rarissimo_-149136416/

Cucchi, i pazienti: "Di epilessia non si muore". Il neurologo conferma: "Morte improvvisa evento rarissimo"

In Italia in 500 mila soffrono di questa malattia ma è controllabile. Le persone affette da epilessia e i loro parenti fanno sentire le loro voci

L'EPILESSIA è una malattia diffusa in Italia, ne soffrono circa 500 mila persone, ma la morte improvvisa, pur se possibile, rappresenta davvero un evento raro. Si verifica in particolare nei casi di crisi epilettiche generalizzate e molto frequenti. A spiegarlo è **Vincenzo Di Lazzaro**, ordinario di neurologia al *Campus Biomedico* di Roma, commentando il caso Cucchi. "Vorrei mandare un messaggio rassicurante ai pazienti - spiega rispondendo a una domanda sulla morte improvvisa - la malattia è generalmente ben controllabile".

Le associazioni insorgono. E proprio le persone affette da epilessia e i loro parenti fanno sentire le loro voci. Preoccupate per un allarme che - come conferma il neurologo Di Lazzaro - non ha ragione di esistere. E, insieme, indignati per come il loro problema sia stato tirato in ballo in un caso così drammatico e controverso. "Non vogliamo strumentalizzazioni - spiega **Rosa Cervellione**, presidente della Federazione italiana epilessia e di Epilessia Lombardia Onlus - . Spesso la parola epilessia viene usata per fare sensazionalismi. Come comunità ci sentiamo feriti. Anche se non possiamo commentare l'autopsia di Cucchi, perché non conosciamo i documenti, c'è sempre il timore di strumentalizzazioni. La morte improvvisa è un evento molto raro".

Il neurologo. La sospensione improvvisa dei farmaci antiepilettici, la mancata risposta alle cure o la presenza di patologie cardiache associate ad aritmie potrebbero incrementarne il rischio. "Impossibile - dice ancora Di Lazzaro - valutare la situazione specifica" di **Stefano Cucchi** non conoscendo i dettagli relativi alle patologie preesistenti, alla sua morte ed ai risultati dell'esame autoptico".

La morte improvvisa. La morte improvvisa e inaspettata dei pazienti epilettici (Sudep: sudden unexpected Death in epilepsy) è un evento relativamente raro, ma sul quale è estremamente vivo l'interesse della comunità scientifica internazionale. E' una complicanza devastante dell'epilessia che si stima possa essere responsabile del 10% dei decessi dei pazienti.

Lo studio. La questione della 'morte improvvisa per epilessia' è da tempo all'attenzione dei neurologi e uno studio statunitense dell'equipe di ricercatori diretta da Jeffrey Noebels, neurologo presso il Baylor college of Medicine di Houston, pubblicato sulla rivista *Science translational medicine* suggeriva che l'evento potrebbe scaturire da un arresto encefalico a seguito di un attacco epilettico.

LEGGI - Epilessia, 70% dei casi si manifesta entro i 12 anni

Spesso pazienti giovani. La Sudep colpisce senza preavviso: spesso le persone vengono trovate morte dopo un attacco epilettico. Si tratta spesso di giovani (l'età media è intorno ai 20 anni) e i pazienti con attacchi generalizzati incontrollati (il tipo più grave di epilessia) sono quelli che corrono il rischio più alto.

Difficile da identificare. Già in uno studio pubblicato nel 2013 sulla rivista *the Lancet*, un team internazionale di ricercatori aveva descritto i casi di pazienti epilettici morti mentre erano tenuti sotto controllo da apparecchiature ospedaliere per il monitoraggio dell'epilessia. Nei casi di Sudep l'esame tossicologico e l'analisi autoptica post mortem non sono in grado di identificare la causa del decesso in quanto non rivelano alcun danno anatomico.

Varia da caso a caso. Secondo il gruppo di studio della Lice (Lega italiana contro l'epilessia sugli aspetti clinici della Sudep), l'incidenza riportata è diversa in rapporto al tipo di popolazione studiata variando dal 0,35 casi ogni mille l'anno nei pazienti con epilessia di nuova insorgenza e nei pazienti in remissione al 3-9 ogni mille nei pazienti con epilessia cronica e refrattaria.

05/10/2016

Link:

http://www.repubblica.it/salute/medicina/2016/10/05/news/caso_cucchi_neurologo_morte_per_epilessia_evento_rarissimo_-149136416/

Fattori di rischio. Il più importante fattore di rischio - chiariscono i neurologi - sembrerebbe essere l'elevata frequenza di crisi e i meccanismi coinvolti sarebbero di tipo cardiaco e respiratorio. Ma molti indizi suggeriscono la presenza di fattori predisponenti individuali, ad esempio, su base genetica. In particolare recenti studi hanno ipotizzato la possibilità che una canalopatia comune possa essere alla base sia della malattia cardiaca sia dell'epilessia e quindi potrebbe contribuire alla maggiore incidenza di sudep attraverso una aritmia cardiaca letale.

La patologia. L'epilessia è una malattia ancora per molti versi poco conosciuta ma più diffusa di quanto non si pensi. In Italia colpisce mezzo milione di persone, ma oltre la metà ne ignora la causa. Recentemente la federazione italiana epilessie (Fie) ha sviluppato un ampio progetto per la mappatura del Dna di bambini con epilessia, allo scopo di scoprirne le cause genetiche: "in questo modo - hanno chiarito i ricercatori - sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, su misura per ogni paziente".

Link: <http://www.wired.it/scienza/medicina/2016/10/05/che-cosa-epilessia-cucchi-morte/>

Stefano Cucchi, davvero si può morire di epilessia?

Si può morire di epilessia? Il caso Cucchi torna a far discutere con l'ultima perizia. Facciamo un punto sulla malattia, con l'aiuto degli esperti

È una delle ipotesi formulate nella perizia dei consulenti nominati dal gip per accertare la natura, l'entità e l'effettiva portata delle lesioni subite da **Stefano Cucchi, deceduto il 22 ottobre 2009 in ospedale**, durante la custodia cautelare. Una perizia contraddittoria, approssimativa e confusionaria secondo il senatore Luigi Manconi.

Di **epilessia**, infatti, **si può morire**? Come sottolinea anche l'Organizzazione mondiale della sanità, l'epilessia può aumentare il **rischio di morte prematura per effetti accidentali** (ma prevenibili) delle crisi epilettiche, quindi cadute, annegamento, ustioni. Il decesso sarebbe quindi una conseguenza indiretta dell'attacco. C'è poi la controversa morte improvvisa e inaspettata dei malati di epilessia (**Sudep**, Sudden Unexpected Death in Epilepsy) su cui **Renzo Guerrini**, docente di neuropsichiatria infantile all'Università di Firenze e direttore del Centro di neuroscienze dell'Ospedale pediatrico Meyer, invita alla **prudenza** e alla **cautela**: *“Vengono enfatizzati eventi sconosciuti di morte improvvisa, che non si sa se ricondurre a problemi respiratori, cardiaci... E tutti vengono repertoriati sotto questa definizione, ma a tutti gli effetti la cosiddetta Sudep non può essere considerata una complicanza dell'epilessia*

Purtroppo casi di morti improvvise si registrano anche nella popolazione generale”.

Proviamo quindi a fare chiarezza su una malattia di cui, secondo la **Federazione italiana epilessie** (Fie), si parla poco e su cui anche si investe poco.

“Basti pensare, per esempio – sostiene **Rosa Cervellione**, presidente Fie – a quanto siano ridotti i fondi per lo studio di nuovi trattamenti contro la malattia. Un caso significativo è costituito dagli Stati Uniti: i National Institutes of Health e le agenzie private investono 400 dollari per paziente nella ricerca contro la malattia di Parkinson, 450 contro la sindrome di Alzheimer, 464 contro l'autismo mentre solo 74 dollari contro l'epilessia”. Eppure, come è stato ribadito in occasione del convegno *L'epilessia esiste. Parliamone* organizzato dalla Fie all'Università di Milano, più di 50 milioni di persone nel mondo soffrono di epilessia. **In Italia oltre 500mila**, di cui però più della metà non ne conosce l'origine.

“L'epilessia è un termine ombrello – precisa **Michele Simonato**, docente dell'università di Ferrara e dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano – *che comprende diverse sindromi epilettiche accumulate da uno stesso sintomo: la crisi epilettica. Le cause non sono ancora ben note. All'origine ci possono essere alterazioni genetiche o lesioni cerebrali (causate per esempio da un ictus, un tumore, convulsioni febbrili) che determinano una disfunzione di una parte, più o meno estesa, del cervello alterando in maniera imprevedibile e incontrollata l'attività elettrica dei neuroni*”. In pratica, **l'epilessia è come un'attività sismica: l'attività elettrica impazzita si propaga come un'onda nelle aree circostanti del cervello e genera le crisi epilettiche**” aggiunge **Massimo Rizzi** ricercatore del dipartimento di neuroscienze del Mario Negri di Milano.

Link: <http://www.wired.it/scienza/medicina/2016/10/05/che-cosa-epilessia-cucchi-morte/>

L'**entità della crisi** ovviamente dipende dall'**area cerebrale coinvolta**, può manifestarsi dunque attraverso alterazione dei movimenti, spossatezza, disorientamento, fino alle convulsioni, con perdita di conoscenza e contrazioni muscolari, se tutto il cervello è investito dalle scariche elettriche anomali. “Tipicamente – spiega Simonato – le crisi epilettiche durano al massimo pochi minuti e si risolvono spontaneamente. In alcune situazioni, però, lo stato epilettico perdura senza arrestarsi e può mettere a repentaglio la vita del paziente, che va dunque trasferito immediatamente in una struttura di emergenza per essere trattato in modo da riportare tutto alla normalità

Oggi i cosiddetti **farmaci antiepilettici**, da assumere quotidianamente, sono essenzialmente sintomatici. “Prevengono cioè la comparsa delle crisi, ma non agiscono sulle cause. Del resto sono molto variabili e non tutte ancora note, per cui è difficile sviluppare molecole capaci di agire sui meccanismi di base” precisa Guerrini. Per questo la ricerca scientifica cerca di identificare **cosa innesca a monte l'epilessia**, che è la principale malattia neurologica nei bambini: “la prevalenza – aggiunge Guerrini – è maggiore nella prima infanzia e poi in età senile, ma l'insorgenza precoce si può accompagnare a deficit neurologici permanenti”.

Guerrini coordina il **progetto Desire**, che è uno dei sei grandi progetti sull'epilessia finanziati dalla Commissione Europea nell'ambito del 7° Programma quadro. “Attraverso la collaborazione tra 25 centri di ricerca, puntiamo a individuare, attraverso il sequenziamento del dna, le anomalie genetiche per fare luce sui meccanismi molecolari responsabili della malattia e poter **sviluppare terapie innovative**”. Infatti, non conoscere le cause molecolari rappresenta un limite enorme alla possibilità di curare e assistere i pazienti, perché impedisce non solo di sapere qual è il bersaglio terapeutico ma anche di mettere in atto strategie preventive. Su questo fronte un risultato promettente è stato raggiunto recentemente dall'Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano. “*Abbiamo infatti individuato nell'attività elettrica del cervello (dei topi), misurata con l'elettroencefalogramma, un marcatore in grado di segnalare lo stato iniziale dell'epilessia, quando le convulsioni cioè non si sono ancora manifestate a livello clinico. Si tratta cioè di un marcatore precoce di epilettogenesi – spiega Massimo Rizzi – che confidiamo potrà essere utile per sviluppare interventi terapeutici in grado di prevenire efficacemente l'insorgenza dell'epilessia nei soggetti a rischio e migliorare anche la diagnosi della malattia*”.

Al momento

“, precisa Simonato, “*la **diagnosi di epilessia** è essenzialmente legata al dato clinico, all'osservazione cioè di crisi epilettiche, e all'elettroencefalogramma che documenta, durante un attacco, l'alterazione dell'attività elettrica del cervello. Oggi però possiamo usare anche tecniche di imaging, che consentono di valutare l'eventuale presenza di una lesione cerebrale e localizzare l'area coinvolta e confidiamo poi nelle indagini genetiche*”. Lui stesso ha coordinato uno studio che suggerisce la possibilità di misurare i frammenti di materiale genetico (i **microRna**) che si trovano nel sangue per una diagnosi precoce dell'epilessia.

Intanto la Federazione italiana epilessie ha stilato la **Carta dei diritti delle persone con epilessia**, che rivendica il diritto dei pazienti ad avere un giorno una cura risolutiva e a essere pienamente incluse nella società. Ancora oggi infatti, come denuncia la FIE, chi soffre di epilessia subisce discriminazioni a scuola, sul posto di lavoro.... E facilitare l'accesso dei pazienti a diagnosi e terapie, lottare contro le discriminazioni, investire in programmi per la prevenzione e rendere disponibili risorse per finanziare la ricerca sono impegni a cui non ci si deve sottrarre secondo la **risoluzione sull'epilessia**, adottata nel 2015 dalla World Health Assembly dell'Organizzazione mondiale della sanità.

Sicilia da scoprire

Alla scoperta del borgo antico di Naso tra il mare e il verde dei Nebrodi

Territorio di antica memoria, ricco di opere d'arte e di tradizioni storiche uniche

NASO - Un borgo dalla storia antica, ricco di opere d'arte e di tradizioni, che sorge tra il mare e il verde dei Nebrodi, in uno splendido scenario naturale. Nel XII secolo il geografo arabo Ibn Batuta descriveva Naso: «Questa fortezza è in posizione elevata, il terreno è ben coltivato e ricco di coltivazioni, di acque, giardini e fiori sulle cui specie si allineano i nervi del vento ed il mare».

Il territorio dove sorge Naso sembra infatti avere antica memoria. Secondo alcune fonti storiche il primo nucleo abitato fu fondato da un

gruppo di coloni greci provenienti dall'antica Iammina che lo chiamarono Nevada. Con i Normanni il borgo venne denominato Naso, in seguito trasformato in Naso, una parte del territorio fu concessa alla famiglia Barresi e l'altra fu amministrata dal Vescovo. Nel Cinquecento la baronia di Naso fu elevata a Contea con Carlo Ventimiglia e Marscala e nel secolo successivo ricambiò persino l'appellativo di Città, per l'importanza che aveva raggiunto.

In quegli anni infatti la popolazione crebbe notevolmente. Il paese si arricchì di case, chiese e palazzi, racchiuso all'interno di una cinta muraria con ben cinque porte di accesso e munita di torri di difesa, adatte per difenderlo con i terremoti. A Naso giunsero anche diversi ordini monastici che vi costruirono conventi e monasteri. Il castello, oggi non più esistente, è attestato a partire dal XIII secolo ma apparì già in rovina alla fine Settecento a causa dei danni subiti con il sisma che all'epoca colpì l'Italia meridionale. Fu così demolito e al suo posto vennero edificati il palazzo Marsara, considerato la casa più signorile del paese e, nei suoi pressi, il Palazzo Parnis.

Anche il Teatro Vittorio Alfieri, con la sua elegante facciata in stile neoclassico, fu costruito in una parte dell'area su cui sorgeva l'antica fortezza.

In Piazza Roma si intitolò la chiesa Madre, in-

titolata ai Santi Apostoli Filippo e Giacomo, che vanta origini molto antiche, ma nel corso della sua storia ha subito diverse rifacimenti e trasformazioni, attinte fino alla prima metà del Novecento. Al suo interno è affrescata con numerose cappelle ed altari dedicati a vari Santi e decorata con stucchi e marmi e opere di pregio, come la statua in marmo che raffigura l'Assunta e gli angeli scolpiti da Vincenzo Gagini e il crocifisso ligneo del 1642 posto sopra l'altare maggiore.

La chiesa più singolare del paese, per i suoi campanili gemelli incompiuti, è intitolata al Santissimo Salvatore ed è di ispirazione barocca. La chiesa di Santa Maria di Gesù fu invece eretta nella seconda metà del Quattrocento assieme al convento dei Minori Osservanti, o conserva il monumento del nobile Artale Cusidone del 1477, signore di Naso prima dei Ventimiglia, attribuito alla bottega di Domenico Gagini.

Il paese di Naso è noto per aver dato i natali a San Costo, che qui morì un venerdì Santo durante il regno di Federico II di Svevia. Il suo patrono della città, il Santo viene celebrato il 1° settembre di ogni anno con una suggestiva processione per le vie del centro. Il Tempio dedicato a San Costo fu realizzato nel XV secolo nei pressi della grotta



Il paese di Naso nel messinese (ads)

In cui viene da eremita, e da sempre rappresenta il luogo sacro per accoglienza per tutti i malati e i devoti di Contea.

Annalisa Di Stefano



La chiesa di Santa Maria di Gesù (ads)



La chiesa Santi Apostoli Filippo e Giacomo (ads)

Epilessia, nelle alterazioni genetiche le possibili cause della malattia

ROMA - Più della metà delle oltre 500.000 persone che in Italia sono affette da epilessia non ne conoscono l'origine: per capire se la patologia in questi pazienti "senza diagnosi" ha una causa genetica, la Federazione Italiana Epilessia (Fie) ha sviluppato un progetto per la mappatura del Dna di bambini con epilessia che studiano se sono presenti in loro alterazioni genetiche e se queste siano alla base della malattia. In questo modo sarà possibile individuare nuovi geni responsabili della patologia e progettare terapie per la malattia, "su misura" per ogni paziente.

Lo studio scientifico è presentato anche in Carta dei diritti delle persone con epilessia, un documento proposto dalla Fie che rivendica il diritto dei pazienti ad avere un giorno una cura e a essere inclusi nella società e non semplicemente "non discriminati". Sottolinea Rosa Cervellone, presidente della Federazione Italiana Epilessia (Fie): "Il titolo del convegno "Epilessia esista. Parliamone" rappresenta una chiamata a impegnarsi per dare visibilità a questa patologia, di cui ancora oggi si parla molto poco. A farlo devono essere i pazienti stessi e le loro famiglie perché istituzioni e mondo della farmaceutica scendano a dedicare risorse a questa patologia".

Legale e finanziaria

Enti pubblici e privati

Emilate al QdS

Sindaci, cittadini, imprenditori, sindacalisti, professionisti, ambientalisti, consumatori, club service member, dirigenti pubblici, dirigenti privati, altri.

Inviate mail sui disservizi della Pa
redazione@quotidianodisicilia.it

WWW.QUOTIDIANODISICILIA.IT

<p>REPUBBLICA ITALIANA</p> <p>GAZZETTA UFFICIALE</p> <p>DELLA REGIONE SICILIANA</p>	
<p>PARTE PRIMA</p> <p>PALERMO - VENERDI 24 SETTEMBRE 2016 - N. 42</p> <p>SOMMARIO</p>	<p>Modifica del decreto 30 agosto 2016, concernente stagione venatoria 2016/2017 - Regolamento delle attività venatorie nella fascia di Pantalieria pag. 19</p>
<p>LEGGE E DECRETI PRESIDENZIALI</p>	<p>Assessorato delle attività produttive</p> <p>DECRETO 5 settembre 2016. Scioglimento della cooperativa San Sino Charter, con sede in Marsala, e nomina del commissario liquidatore pag. 19</p>
<p>DECRETO PRESIDENZIALE 13 luglio 2016, n. 19. Modifiche al decreto presidenziale 11 aprile 2012, n. 31, riguardante norme norme di attuazione dell'articolo 2, commi 2-bis e 2-ter, della legge regionale 30 aprile 1991, n. 10 e successive modifiche ed integrazioni, per l'individuazione dei termini di conclusione dei procedimenti amministrativi di competenza del Dipartimento regionale delle attività produttive. Revisione biennale delle Tabelle A e B allegata pag. 3</p>	<p>Assessorato delle autonomie locali e della funzione pubblica</p> <p>DECRETO 14 settembre 2016. Intestazione dell'ufficio elettorale presso la Città metropolitana di Catania pag. 31</p> <p>DECRETO 14 settembre 2016. Intestazione dell'ufficio elettorale presso la Città metropolitana di Messina pag. 25</p>
<p>DECRETI ASSESSORIALI</p> <p>Assessorato dell'agricoltura, dello sviluppo rurale e della pesca mediterranea</p> <p>DECRETO 14 settembre 2016. Modifica del decreto 7 luglio 2016, concernente stagione venatoria 2016/2017 - Regolamento delle attività venatorie Arcipelago delle Egadi pag. 15</p> <p>DECRETO 14 settembre 2016. Modifica del decreto 7 luglio 2016, concernente stagione venatoria 2016/2017 - Regolamento delle attività venatorie Arcipelago delle Egadi pag. 13</p> <p>DECRETO 14 settembre 2016. Modifica del decreto 7 luglio 2016, concernente stagione venatoria 2016/2017 - Regolamento delle attività venatorie Arcipelago delle Egadi pag. 18</p> <p>DECRETO 15 settembre 2016. Rinnovo della concessione dell'azienda farmaceuticoventilatoria Palco, sito in agro di Ragusa pag. 17</p> <p>DECRETO 20 settembre 2016.</p>	<p>Assessorato dell'economia</p> <p>DECRETO 30 giugno 2016. Variazione al bilancio della Regione per l'esercizio finanziario 2016 pag. 23</p> <p>Assessorato della salute</p> <p>DECRETO 8 settembre 2016. Aggregati di assistenza ospedaliera da privato - anno 2016 pag. 25</p> <p>DECRETO 13 settembre 2016. Approvazione dell'Accordo interregionale finalizzato all'aggiudicazione dell'appalto interregionale per il servizio relativo al ritiro,</p>
<p>DISPOSIZIONI E COMUNICATI</p> <p>Presidenza: Approvazione di una modifica dello statuto dell'A.S.S.R.A.P. "Maria Antoniana Irbano e San Giacomo" di Castelvetrano pag. 77</p> <p>Approvazione di una modifica dello statuto dell'IPAB Onni Cristo Re di Agrigento pag. 37</p> <p>Rinnovo del collegio dei revisori del Centro per la formazione permanente e l'aggiornamento del personale dei servizi sanitari pag. 37</p> <p>Avviso relativo alla Programmazione attuativa 2016-2018 del PO FESR Sicilia 2014-2020 pag. 37</p> <p>Eletto delle nomine, designazioni e proposte di nomina o designazione di competenza dell'Amministrazione regionale per l'anno 2017, ai sensi della legge regionale 28 marzo 1995, n. 23 e ss.mm. e ii. pag. 38</p> <p>Assessorato dell'agricoltura, dello sviluppo rurale e della pesca mediterranea: Approvazione delle Disposizioni attuative specifiche della misura 4.3, azione 1, del PSR Sicilia 2014-2020 pag. 47</p> <p>Assessorato dell'energia e dei servizi di pubblica utilità: Autorizzazione di un impianto mobile per il recupero di rifiuti non pericolosi, di proprietà della ditta Cerovaga Barilo s.r.l., con sede legale in Licata pag. 47</p> <p>Assessorato dell'istruzione e della formazione professionale: Avviso pubblico n. 6/2016 per il finanziamento di contratti di formazione specialistica nell'area medico sanitaria - Comunicato relativo al decreto n. 3935 del 21 luglio 2016 di approvazione della graduatoria definitiva, finanziamento e impegno pag. 47</p>	<p>trasferimento nello stabilimento di lavorazione, trasformazione del plasma prodotto dalle strutture trasformatori e produzione, stoccaggio e consegna di farmaci plasmaderivati pag. 35</p>