

## LA CURA DELL'EPILESSIA INIZIA CON LA DIAGNOSI

FIE, anche sulla base delle indicazioni dei pazienti e delle loro associazioni, ha deciso di lanciare un innovativo ed impegnativo progetto di ricerca collaborativo nel campo della genetica dell'epilessia. Obiettivo ultimo del progetto è quello di rendere possibile una diagnosi genetica specifica delle cause dell'epilessia per quanti più bambini possibile e verosimilmente determinare un significativo progresso nella cura delle epilessie farmacoresistenti, in particolare nelle encefalopatie epilettiche.

Negli anni successivi all'avvio del Progetto Genoma Umano, si è fatta largo l'idea che le cure mediche si possano personalizzare in base al profilo genetico della persona, secondo la "Medicina di Precisione". Questa definizione indica le cure che sono calibrate sui dati molecolari (genetici) della malattia e sulle caratteristiche individuali della persona.

Il sequenziamento dell'esoma (una parte del genoma) permette di identificare la maggior parte delle varianti genetiche responsabili di malattie e l'epilessia, tra le malattie neurologiche, è ritenuta il bersaglio più promettente per via dell'importanza della componente genetica nello sviluppo di questa malattia. Le encefalopatie epilettiche sono le forme più severe di epilessia, ad esordio neonatale o infantile, associate a disabilità cognitiva e incurabili. In molti di questi casi, non è nota la causa che scatena la malattia anche se si ritiene che sia genetica. Attualmente, la scelta del trattamento farmacologico viene effettuata tramite un processo di tentativi ed errori che porta, a volte con irrimediabile ritardo, ad individuare una terapia che nella maggior parte dei casi non è comunque completamente efficace per i bambini.

L'individuazione tardiva o la non individuazione di un farmaco capace di controllare le crisi epilettiche può anche determinare, soprattutto nei piccoli pazienti colpiti da encefalopatie epilettiche, danni cerebrali irreversibili.

Per poter trovare terapie adeguate alla cura delle encefalopatie epilettiche è urgente identificare le cause.

Applicando il sequenziamento dell'esoma a queste forme di epilessie infantili si può arrivare a individuare la causa genetica di queste condizioni, capire le ragioni della resistenza alle terapie e migliorare le cure, in relazione al singolo bambino e alle sue caratteristiche.

Perché l'approccio abbia successo è fondamentale disporre di ampie casistiche di pazienti che conferiscano agli studi validità statistica. A tal fine, in molti Paesi si stanno formando consorzi tra ospedali ed enti di ricerca, che mettono insieme i pazienti per analisi su vasta scala, e si stanno stanziando fondi dedicati. In Italia, invece, il settore è fermo.

Per questi motivi, FIE, ha avviato il progetto in collaborazione con

- l'Ospedale Pediatrico Gaslini di Genova,
- l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze, l'Istituto
- di Scienze Neurologiche dell'Ospedale Bellaria di Bologna
- l'Ospedale Universitario di Catanzaro

nella prospettiva di porre la corretta diagnosi a 150 bambini affetti da epilessie farmacoresistenti.