PRIMA PAGINA
L'informazione quotidiana di Reggio Emilia e Provincia

N° e data : 140225 - 25/02/2014
Diffusione : NC
Periodicità : Quotidiano
PrimaPag1_140225_11_1.pdf
Pagina 11
Dimens30.18 %
448 cm2

Sito web: http://www.lanuovaprimapagina.it

Malattie rare, l'epilessia nella sindrome Ring 14

Il 28 febbraio, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, RING14 festeggia un nuovo traguardo: l'articolo pubblicato sull'importante rivista internazionale Epilepsia illustra i risultati dello studio "L'epilessia nella sindrome Ring14: uno studio clinico e dell'EEG su 22 pazienti" condotto dal Dott. Giuseppe Gobbi, Primario di Neuropsichiatria Infantile presso l'Ospedale Bellaria di Bologna, e dalla Dott.ssa Simona Giovannini, Neuropsichiatra Infantile, grazie a un finanziamento erogato da RING14 Onlus con il sostegno di Fondazione Manodori di Reggio Emilia.

La ricerca, realizzata tra il 2006 e il 2010, rappresenta uno studio pilota che, per la prima volta, descrive l'epilessia nei pazienti affetti da Ring14 come base per tutti gli studi futuri.

I risultati dello studio condotto grazie a un finanziamento erogato da RING14 Onlus con il sostegno di Fondazione Manodori di Reggio Emilia

«Grazie all'importante ruolo svolto dall'Associazione RING14 – spiega il Dott. Giuseppe Gobbi - è stato possibile raccogliere un'ampia casistica con pazienti provenienti da tutto il mondo. In questo modo, si sono potute descrivere con precisione le caratteristiche dell'epilessia, stabilendone l'evoluzione a lungo termine e ricavandone anche fattori di prognosi importanti». Lo studio è nato dall'esigenza di chiarire meglio il quadro epilettico di cui sono affetti la maggior parte dei bambini con Ring14 e, di conseguenza, individuare cure efficaci.

«Ci risulta essere il primo lavoro che raggruppi un numero così ampio di soggetti soprattutto per una sindrome così rara e con relativamente pochi casi al mondo – afferma la Dott.ssa Simona Giovannini - Grazie alla possibilità di accedere a informazioni cliniche dettagliate e di visitare i bambini, è stato possibile descrivere meglio le caratteristiche cliniche dell'epilessia, la sua storia naturale e la risposta farmacologica».

Data la rarità della sindrome, in letteratura si avevano solo descrizioni sommarie e frammentarie dell'epilessia in questi pazienti, che di rado coincidevano con il riscontro clinico. Per questo, la ricerca ha puntato a cercare le differenze e i punti in comune nelle diverse situazioni cliniche dei 22 pazienti incontrati, per delineare le caratteristiche chiave dell'epilessia nella sindrome.

Le anomalie cromosomiche sono frequentemente associate all'epilessia. Non a caso, il 50% dei pazienti con epilessia e anomalie congenite multiple e il 6% dei pazienti con epilessia e disturbi cognitivi sono portatori di aberrazioni cromosomiche.

«Il risultato principale – spiega il Dott. Giuseppe Gobbi - è stato poter stabilire come la gravità dell'epilessia, soprattutto nei primi anni di vita, possa incidere in maniera determinante anche sullo sviluppo cognitivo dei pazienti e sul loro comportamento. Questo è importante perché, al contrario di quanto si poteva sostenere in passato, la disabilità mentale dei pazienti portatori della sindrome Ring14 non dipende solo, o preminentemente, dall'anomalia cromosomica, ma anche dalla gravità dell'epilessia stessa. Da un punto di vista strettamente medico, questo studio porta un contributo molto consistente nella diagnostica differenziale precoce delle encefalopatie epilettiche a insorgenza precoce».

I pazienti affetti da Ring14 presentano epilessia a esordio precoce, ritardo mentale (per lo più grave profondo), disturbo del linguaggio, microcefalia, dismorfismi facciali. L'epilessia è uno dei sintomi cardine di questa cromosomopatia, essendo presente nel 100% dei casi e condizionandone pesantemente l'evoluzione. Le crisi - difficilmente controllabili dai farmaci - iniziano, di solito, nel primo anno di vita e sono prevalentemente crisi parziali complesse con secondaria generalizzazione, di lunga durata, fino a veri e propri stati di male epilettici convulsivi. Le crisi generalizzate, al contrario di quello che si riteneva prima in letteratura, sono più rare.

Copyright (Prima Pagina Reggio Emilia)

Riproduzione vietata

PRIMA PAGINA
L'informazione quotidiana di Reggio Emilia e Provincia

N° e data : 140225 - 25/02/2014
Diffusione : NC
Periodicità : Quotidiano
PrimaPag1_140225_11_1.pdf
Pagina 11
Dimens30.18 %
448 cm2

Sito web: http://www.lanuovaprimapagina.it

Copyright (Prima Pagina Reggio Emilia)

Riproduzione vietata