

Commissione Nuove Sindromi

Coordinatori: Giuseppe Gobbi, Striano Salvatore e Giangennaro Coppola

Al Presidente della LICE

Dott Roberto Michelucci

Al Segretario della LICE

Dott Giuseppe Capovilla

Riunione tenutasi a Roma 25 Gennaio 2013 e Riassunto delle attività del 2012

Si sono tenuti due convegni:

Convegno 13 Aprile, Bologna – Le Sindromi Epiletiche in progress

Workshop 23-24 Novembre, Ascea Marina - Basic Mechanisms of Epilepsies: lessons from new epileptic syndromes

In occasione del Convegno di Bologna è stata fatta una revisione aggiornata delle “nuove” sindromi epiletiche descritte in questi ultimi in letteratura, ma ancora in cerca di una completa definizione e non ancora riconosciute come tali dalla Classificazione della ILAE. In questo convegno si è cercato di precisare la finalità dello studio, che consiste essenzialmente nella definizione sindromica clinico-elettroencefalografica, come nella nostra cultura epiletologica, di condizioni emergenti o oggetto di profonda revisione.

Nell'idea dei proponenti non vi è solo il desiderio/necessità di un riordino nosografico della letteratura, ma anche il progetto di una definizione sindromica preliminare e necessaria per la ricerca eziologica e la comprensione fisiopatologica.

Nel workshop di Ascea sono state approfondite alcune delle condizioni suddette, e in particolare le epilessie temporali (genetiche e familiari), le epilessie miocloniche lentamente evolutive, le epilessie miocloniche tardive, le epilessie miocloniche progressive, le convulsioni familiari e non del primo anno di vita. Sono state avanzate alcune proposte operative e si è tentato di tracciare un percorso che, attraverso lo studio di queste condizioni, possa accrescere in generale la nostra comprensione dell'epilettogenesi e dell'ictogenesi.

Tutti i lavori del primo convegno sono stati raccolti in un article review inviato a Epileptic Disorders, di cui attende la risposta. Nel frattempo, si segnala ai soci interessati che una prima importante review sulle nuove sindromi si trova su Epilepsia 2009, suppl 5, curato da Salvatore Striano.

Dalle riunioni del 2012 e da quella del 25 gennaio 2013 sono emerse le seguenti proposte di studi policentrici:

- 1) Le convulsioni in corso di Gastroenterite (Verrotti Cusmai): questo è uno studio già in fase avanzata. Si propone uno studio allargato retrospettivo di follow up. A breve verranno comunicati i criteri di inclusione e la griglia per la raccolta dati sulle convulsioni in corso di gastroenteriti.
- 2) Epilessie temporali benigne (Gambardella): insieme alla commissione genetica si sta vagliando uno studio genetico. Appena il progetto sarà stato definito verrà comunicato per l'estensione ai soci interessati.
- 3) Atypical Benign Partial Epilepsy (Pruna Gobbi): verranno comunicati rigidi criteri di selezione e griglia per la raccolta dei dati clinico-EEG includendo tutte le forme a semeiologia e/o ad evoluzione più o meno atipica - ESES, ESES con preminenti

deficit neuropsicologici acquisiti come L & K, pseudo-Lennox, con stato di male opercolare.

- 4) Convulsioni familiari e non del primo anno di vita (idiopatiche, benigne) (Specchio Nicola): verrà comunicato un protocollo di raccolta dati con lo scopo di sistematizzare tutte le varianti di questo complesso capitolo per meglio approfondire successivamente le correlazioni genetiche
- 5) FIRES (Specchio Nicola): esiste uno studio europeo di raccolta dati. Potrebbe essere utile fare uno studio nazionale sulla stessa falsariga. Verrà comunicato presto un protocollo di raccolta dati.
- 6) Riferito all'età adulta, una condizione simile è rappresentata dal "New-onset refractory epileptic status (NORSE)", per il quale Salvatore Striano sarebbe disposto ad un gruppo di studio cui partecipino anche colleghi che lavorano nell'emergenza.
- 7) Encefalopatie epilettiche dei primi tre anni (Fusco, Granata, Claps, Coppola Giangennaro): il progetto prevede la costituzione di un data base con relativi criteri di inclusione per la raccolta dei dati relativi alle encefalopatie con epilessia ad insorgenza nei primi tre anni di vita. Lo scopo è quello di una correlazione genotipo-fenotipo, la ricerca di eventuali nuove mutazioni per un passaggio dalla sindrome alla malattia. Non appena il data base sarà pronto verrà distribuito agli interessati.

Si sottolinea che, ovviamente, questa lista di progetti è assolutamente aperta a tutti i suggerimenti e a tutte le proposte che i soci interessati vorranno segnalarci.

E' emersa, inoltre, da parte dei presenti la necessità di attivare un **forum** di discussione sul sito LICE per agevolare gli scambi, l'allestimento dei progetti di studio e il monitoraggio di avanzamento degli stessi. Al riguardo si segnala cliccando sul sito LICE alla voce Commissioni - sottovoce Commissione Nuove Sindromi Epilettiche - è già possibile disporre di uno "spazio". Purtroppo questo spazio non è interattivo e per aggiungere una comunicazione bisogna inviarla via mail a Gobbi o Coppola che provvederanno a spedirla alla PTS che l'aggiungerà sul sito. Ci siamo presi l'impegno di verificare la possibilità di istituire un Forum, anche perché questo sarebbe di grande utilità anche per le altre commissioni e gruppi di studio.

Si prevede una prossima riunione breve della Commissione in occasione del Congresso Nazionale LICE di Roma a Giugno 2013.

Giangennaro Coppola si propone per una giornata di studio a Salerno a settembre prossimo venturo interamente dedicata ai lavori della Commissione.

Si segnala, infine, a tutti coloro che vogliano partecipare e contribuire ai lavori della commissione e a quelli che, pur avendo già dato la loro adesione, non si ritrovano nella seguente mailing list di inviare una mail a Giuseppe Gobbi (giuseppe.gobbi51@gmail.com) **per esservi inseriti:**

Umberto Aguglia u.aguglia@tin.it

Francesca Beccaria beccariaf@libero.it

Vincenzo Belcastro belcastrov76@gmail.com

Amedeo Bianchi bianchi.epigenet@gmail.com; am.bianchi@usl8.toscana.it

Francesca Bisulli francesca.bisulli@unibo.it

Antonella Boni antonella.boni@ausl.bologna.it

Laura Canafoglia Laura.Canafoglia@istituto-besta.it

Giuseppe Capovilla pippo.capovilla@aopoma.it

Antonietta Coppola antonietta.coppola1@gmail.com
Giangennaro Coppola gcoppola@unisa.it
Crichiutti Giovanni crichiutti.giovanni@aoud.sanita.fvg.it
Paolo Curatolo curatolo@uniroma2.it
Raffaella Cusmai cusmai@opgb.net
Maurizio Elia melia@oasi.en.it
Edoardo Ferlazzo edoferl@hotmail.it
Alessandra Ferrari alessandra_ferrari@fastwebnet.it
Silvana Franceschetti franceschetti@istituto-besta.it
Stefano Francione stefano.francione@gmail.com
Emilio Franzoni emilio.franzoni@unibo.it
Lucia Fusco fusco@opbg.net
Dante Galeone dantegaleone@libero.it; dante.galeone@policlinico.ba.it
Antonio Gambardella ant.gambardella@libero.it; a.gambardella@unicz.it
Salvatore Grosso grosso@unisi.it
Azzurra Guerra guerra.azzurra@unimore.it
Angelo Labate a.labate@isn.cnr.it
Roberto Michelucci roberto.michelucci@ausl.bologna.it
Giuliana Nanni giulianananni81@gmail.com
Carlo Nobile nobile@bio.unipd.it
Antonia Parmeggiani antonia.parmeggiani@unibo.it
Dario Pruna d.pruna@tiscali.it
Paolo Ricciardelli p.ricciardelli@ausl.ra.it
Antonino Romeo antonino.romeo@fbf.milano.it
Guido Rubboli guido.rubboli@ausl.bo.it
Margherita Santucci margherita.santucci@unibo.it
Alberto Spalice a.spalice@tiscali.it
Nicola Specchio nicola.specchio@opbg.net
Pasquale Striano pstriano@email.it
Salvatore Striano sstriano@libero.it
Paolo Tinuper paolo.tinuper@unibo.it
Pierangelo Veggjotti pierangelo.veggjotti@unipv.it
Alberto Verrotti averrott@unich.it
Federico Vigevano vigevano@opbg.net
Maurizio Viri maurizio.viri@fbf.milano.it
Nelia Zamponi n.zamponi@tin.it
Federico Zara federicozara@ospedale-gaslini.ge.it