

I NOSTRI PROGETTI

L'ASSOCIAZIONE

RICERCA SCIENTIFICA



Biobanca presso Galliera Genetic Bank

Accordo con Galliera Genetic Bank e Telethon Network of Genetic Biobanks per la raccolta, conservazione e distribuzione di campioni biologici di pazienti affetti da Sindrome di Dravet.



Finanziamenti alla Ricerca scientifica tramite bandi internazionali competitivi

I progetti scientifici finanziati vengono scelti tramite il metodo del "peer review" ovvero mediante la valutazione da parte di una commissione internazionale di esperti selezionati evitando ogni possibile conflitto di interessi.

PROGETTI SOCIALI



Prima assistenza legale

Prima consulenza legale gratuita su diritti e agevolazioni e sul progetto di vita individualizzato per facilitare la piena integrazione delle persone con SD nell'ambito della vita familiare e sociale, nonché nei percorsi dell'istruzione scolastica o professionale e del lavoro.



Sostegno alle famiglie

Percorsi di supporto psicologico e psicoeducativo per persone con SD e loro familiari.



Inclusione scolastica "Il Pianeta Dravet"

Progetto destinato a insegnanti ed alunni delle scuole di ogni ordine e grado, finalizzato a facilitare l'inclusione scolastica degli alunni affetti dalla SD.



Sensibilizzazione, educazione e informazione

- Meeting annuale delle famiglie
- Webinar informativi
- Diffusione di informazioni utili per la gestione della malattia tramite specifiche sezioni del sito web

CHI SIAMO



Gruppo Famiglie Dravet nasce il 2 ottobre 2010 all'interno della FIE - Federazione Italiana Epilessie, per volontà di alcune famiglie e si costituisce in Associazione il 10 dicembre 2012. Nel 2023 acquisisce personalità giuridica e si trasforma in Associazione di Promozione Sociale (Aps). L'associazione è gestita da un Consiglio Direttivo formato da genitori di persone con SD e si avvale di una rete di referenti regionali.

LA NOSTRA VISIONE E LA NOSTRA MISSIONE



La nostra visione è una vita libera dall'impatto della Sindrome di Dravet e delle sue conseguenze. La nostra missione consiste nel promuovere e favorire la ricerca scientifica innovativa, finalizzata alla cura della malattia nel suo complesso, e nel sostenere la qualità di vita delle persone con SD e delle loro famiglie attraverso attività di informazione ed educazione mirate a favorirne l'empowerment, nonché la realizzazione di attività di advocacy e tutela dei diritti dei pazienti.



OBIETTIVI

- **Promuovere**, stimolare e sostenere la ricerca scientifica
- **Creare** una rete di contatti tra tutte le famiglie italiane interessate dal problema
- **Diffondere** la conoscenza delle problematiche della Sindrome di Dravet
- **Informare** le persone con Sindrome di Dravet ed i loro caregiver sugli aspetti medico-sociali della patologia
- **Sostenere**, tramite una rete di referenti regionali, le necessità delle famiglie a livello locale



COME SOSTENERCI



Bonifico bancario:
Banca di Piacenza - Sede Centrale
IBAN: IT60E0515612600CC0000036822



Conto corrente Postale:
n. 001011574744



Dona il 5x1000:
CF 97641730151



Per occasioni da ricordare
richiedi le nostre bomboniere
che testimoniano la tua scelta di solidarietà



Donazioni in memoria
di una persona cara



Diventa volontario e regalaci il tuo tempo
Per maggiori informazioni
contatta il n. 345 3309473

Gruppo Famiglie Dravet è iscritta al RUNTS nella sezione APS con Decr. Iscr. RG n. 10668/2023 del 18/12/2023 - Repertorio n. 126573

Via Fontana, 11 - 20122 Milano
Tel. 345 3309473
gruppfamiglie@sindromedravet.org

www.sindromedravet.org

ASSOCIAZIONE AMICA DI :



GRUPPO FAMIGLIE
Dravet

**Siamo forti.
Insieme,
di più.**

LA SINDROME DI DRAVET

La Sindrome di Dravet (SD) è una rara e severa forma di encefalopatia dello sviluppo ed epilettica che comporta epilessia farmacoresistente a cui si associano disturbi dello sviluppo neurologico.

Insorge nel primo anno di vita in lattanti senza antecedenti patologici personali, apparentemente sani al momento dell'insorgenza delle crisi.

È stata descritta per la prima volta nel 1978 dalla dottoressa Charlotte Dravet con il nome di "epilessia mioclonica severa dell'infanzia".

Non è conosciuta la sua reale frequenza nella popolazione. Alla Sindrome di Dravet è stato attribuito il codice di esenzione per malattia rara: **RF0061**.

CAUSA

Dal 2001 è stata dimostrata la causa genetica della SD, associata ad una anomalia del gene SCN1A, che codifica per la subunità 1 del canale del sodio.

Tuttavia una proporzione non indifferente (circa il 15%) di bambini affetti da SD non presenta questa mutazione.



COME SI PRESENTA

La SD insorge nel primo anno di vita. La sua sintomatologia è relativamente stereotipata, ma può variare da un paziente all'altro.

EVOLUZIONE

1. Nel primo anno di vita le crisi epilettiche sono di tipo convulsivo, generalizzate e unilaterali. Spesso sono molto lunghe, a volte anche oltre un'ora, e necessitano di trattamento d'urgenza. Possono anche sfociare in stato epilettico che deve essere trattato in terapia intensiva.
2. Nei primi due o tre anni di vita compaiono altri tipi di crisi (miocloniche, assenze e focali) e simultaneamente ritardo dello sviluppo psicomotorio e disturbi del comportamento più o meno importanti a seconda dei bambini. Si tratta inizialmente di un lieve ritardo motorio e del linguaggio ed in seguito di un ritardo più globale che rende difficile la comunicazione e, conseguentemente, la socializzazione. Si possono manifestare, inoltre, tra gli altri, disturbi del sonno e problemi ortopedici.
3. Durante la seconda infanzia e l'adolescenza gli stati epilettici sono più rari e la durata delle crisi si accorcia, ma esse persistono e possono raggrupparsi in serie. I disturbi associati diventano più evidenti.
4. In età adulta, la maggior parte dei pazienti presenta una disabilità globale, motoria e cognitiva, che impedisce loro una vita indipendente. L'epilessia rimane attiva. In alcune persone con SD la deambulazione è particolarmente compromessa dalla sintomatologia ortopedica.

ESAMI E TRATTAMENTI

TRATTAMENTI

Gli elettroencefalogrammi (EEG) non presentano un aspetto specifico di valore diagnostico come si rileva in altre sindromi (sindrome di West, sindrome di Lennox-Gastaut). All'inizio sono generalmente privi di anomalie.

Più tardi appaiono anomalie parossistiche generalizzate e multifocali, variabili da un paziente all'altro. Una risposta patologica alla stimolazione luminosa intermittente si osserva in circa il 30-40% dei pazienti. La neuroimaging non fornisce un contributo utile. TAC e Risonanza Magnetica sono normali nella maggior parte dei casi. Possono dimostrare discrete anomalie senza significato eziologico.

Attualmente l'unico trattamento è la somministrazione di farmaci anticrisi per aiutare il controllo dell'epilessia. La risposta ai farmaci è molto variabile e spesso le crisi persistono nonostante il trattamento farmacologico. La dieta chetogenica appare come possibile opzione in caso di insuccesso farmacologico.

PROBLEMATICHE PRINCIPALI

PROBLEMATICHE

- La severità e la farmacoresistenza delle crisi epilettiche nella SD sono il principale problema dei medici e delle famiglie. Questi bambini, nei primi anni di vita, sono costantemente a rischio di stato epilettico e delle sue conseguenze nel breve termine e sullo sviluppo.
- La presenza di deficit motori, cognitivi e di disturbi del comportamento e della personalità richiede valutazioni psicologiche e neuropsicologiche; riabilitazione pedagogica, logopedica, psicomotoria, fisioterapica nonché un sostegno psicologico alle famiglie. Pertanto, il trattamento farmacologico dell'epilessia deve essere associato ad una presa in carico globale dei pazienti.
- I disturbi ortopedici possono, in alcuni casi, compromettere gravemente la deambulazione e l'autonomia motoria delle persone con SD.
- Esiste un rischio di decesso precoce legato agli stati epilettici, infezioni respiratorie, incidenti (annegamento, traumi dovuti alle crisi) e morte improvvisa (SUDEP) non spiegata. Contro quest'ultima, al momento, non ci sono possibilità di prevenzione ma possibili precauzioni che potrebbero ridurre il rischio, quali, ad esempio, il monitoraggio del sonno.
- Per i giovani adulti si pone in modo rilevante il problema della transizione dai reparti pediatrici ai reparti di neurologia per adulti dove la SD è ad oggi poco conosciuta a causa della sua recente descrizione e spesso è difficile ottenere una presa in carico integrata multidisciplinare.