

I. TITOLO DEL PROGETTO

“L’influenza delle alterazioni elettroencefalografiche sul grado di deterioramento intellettuale e sui disturbi del comportamento nei bambini affetti dalla Sindrome di Dravet”

II. DATI DELL’ASSOCIAZIONE

Nome dell’Associazione: Associazione per la Ricerca sulla Epilessia Farmacoresistente A.R.E.F. Onlus

Data di Fondazione: 24 novembre 2006

Indirizzo: Via Luciano Zuccoli, 13 00137 Roma, tel./fax 0687138832

Nome del Presidente dell’Associazione: Paola Nicosia

Numero dei dipendenti dell’Associazione: nessuno, tutte le cariche sono assunte a titolo gratuito

Numero dei volontari dell’Associazione: sono volontari dell’Associazione i soci fondatori ed i soci ordinari, ciascuno partecipa secondo le proprie competenze, professionalità e disponibilità di tempo

Principali obiettivi e attività dell’Associazione:

L’Associazione ha i seguenti obiettivi:

- promuovere la ricerca scientifica sulle diverse forme di epilessia farmacoresistente;
- sensibilizzare l’opinione pubblica sulle diverse forme di epilessia farmacoresistente, sostenendo e favorendo la conoscenza e i sistemi di cura;
- sollecitare tutte le iniziative volte alla tutela e salvaguardia dei diritti del bambino affetto da epilessia farmacoresistente, svolgendo la propria attività anche per il miglioramento delle strutture sanitarie in cui tale patologia è curata.

L’Associazione opera con esclusive finalità di solidarietà sociale e, specificatamente, si propone di seguire le famiglie dei bambini affetti da epilessia farmacoresistente:

- fornendo un supporto informativo riguardo agli sviluppi della ricerca scientifica, alle terapie e agli ausili disponibili, all’assistenza sanitaria ed economica da parte delle AASSLL e delle altre istituzioni pubbliche e a ogni altra circostanza utile nella convivenza quotidiana con la patologia;
- sensibilizzando l’opinione pubblica e le istituzioni pubbliche e private riguardo alle problematiche sociali, sanitarie e terapeutiche connesse con la epilessia farmacoresistente, rappresentando le esigenze delle persone affette da questa patologia e delle loro famiglie;
- promuovendo in Italia e all’estero la ricerca scientifica sullo studio e sul trattamento della Epilessia farmacoresistente, sia tramite la raccolta di finanziamenti per progetti specifici, sia favorendo la collaborazione tra i ricercatori e i contatti tra essi e le persone affette da tale patologia e le loro famiglie;
- promuovendo la partecipazione di ricercatori e centri clinici operanti in Italia a sperimentazioni cliniche sulla epilessia farmacoresistente che siano organizzate all’estero, allo scopo di consentire alle persone affette da tale patologia residenti in Italia, l’utilizzo senza ritardi di potenziali farmaci o cure di provata non tossicità, in regime di sperimentazione e secondo gli standard medici internazionali;
- intraprendendo ogni altra iniziativa volta a migliorare la qualità della vita delle persone affette da epilessia farmacoresistente e delle loro famiglie;
- sviluppando rapporti operativi, per il perseguimento delle finalità menzionate, con le istituzioni pubbliche competenti a livello locale e nazionale e con strutture cliniche pubbliche e private;
- collaborando con altre associazioni ed enti senza scopo di lucro, in Italia e all’estero, aventi scopi analoghi, anche tramite l’affiliazione e la promozione di federazioni o altri vincoli associativi;

- perseguendo le finalità specificate operando secondo criteri scientifici rigorosi, utilizzando la consulenza di esperti di chiara fama di neurologia e delle altre discipline mediche rilevanti.

III. PRESENTAZIONE DEL PROGETTO

La Sindrome di Dravet è una tra le forme più gravi di epilessia farmacoresistente ed è stata descritta per la prima volta nel 1978 con il nome di “epilessia mioclonica severa del lattante” dalla Prof.ssa Charlotte Dravet che è membro del Comitato Scientifico di A.R.E.F. Onlus.

La sua reale frequenza nella popolazione non è conosciuta ed è inclusa nell’elenco delle malattie rare, tuttavia il numero dei pazienti diagnosticati è in progressivo aumento.

La Sindrome di Dravet si presenta con crisi epilettiche farmacoresistenti che cominciano sempre nel primo anno di vita in bambini con uno sviluppo psicomotorio nella norma. Durante il secondo anno di vita compaiono ritardo dello sviluppo psicomotorio, disturbi motori e del comportamento più o meno importanti a seconda del bambino. Il deficit cognitivo permanente è variabile, da moderato a severo, in base a quella che è stata l’evoluzione della malattia nei primi tre o quattro anni. Spesso persistono le difficoltà nella comunicazione e si possono osservare dei tratti autistici.

Attualmente non vi sono studi che riguardano l’influenza delle alterazioni elettroencefalografiche sul grado di deterioramento intellettivo e sui disturbi del comportamento nei bambini affetti da tale sindrome e pertanto l’obiettivo di questo progetto consiste proprio nell’approfondire tale aspetto.

1. OBIETTIVI DEL PROGETTO

Lo scopo del progetto è quello di contribuire a valutare l’esistenza di una correlazione tra le alterazioni dell’attività elettrica cerebrale (attività epilettiforme, alterazioni del ritmo di fondo, reazioni fotoparossistiche) ed il profilo cognitivo e comportamentale in un gruppo di 15 bambini affetti dalla Sindrome di Dravet, provenienti da diverse regioni italiane (Lazio, Abruzzo, Puglia, Lombardia, Sicilia e Sardegna) e attualmente seguiti presso il Reparto di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico A. Gemelli di Roma. Attraverso queste valutazioni e le correlazioni con gli aspetti clinici osservati nei bambini, sarà possibile evidenziare come l’epilessia ad insorgenza precoce può essere deleteria sullo sviluppo cognitivo e verificare se uno dei possibili meccanismi attraverso cui avviene tale deterioramento, è costituito dalle alterazioni elettroencefalografiche. L’aiuto richiesto verrà utilizzato per l’assegnazione di due borse di studio da destinare ad una psicologa e ad un tecnico di neurofisiopatologia.

2. DURATA PREVISTA DEL PROGETTO

La durata prevista del progetto è di un anno e mezzo in cui i bambini inclusi saranno sottoposti a registrazioni elettroencefalografiche in veglia e in sonno e a valutazioni delle funzioni cognitive tramite tests psicometrici standardizzati. Successivamente verranno elaborati i risultati ottenuti e correlati con i dati clinici.

3. TEAM DEL PROGETTO

- Professoressa Charlotte Dravet, membro del Comitato Scientifico dell’Associazione, coordinatrice dell’attività del progetto;
- Dottoressa Domenica Battaglia, membro del Comitato Scientifico dell’Associazione, coordinatrice dell’attività del progetto;
- Dottoressa Daniela Chieffo, psicologa cui verrà assegnata la borsa di studio per le valutazioni delle funzioni cognitive tramite tests psicometrici;
- Dottor Fabio Mariotti, tecnico di neurofisiopatologia cui verrà assegnata la borsa di studio per le registrazioni elettroencefalografiche;

- Signora Flavia Improta che è uno dei soci fondatori dell'Associazione.

4. CALENDARIO E SVILUPPO DEL PROGETTO

Tappe chiave del progetto e indicatori di realizzazione:

tappe chiave

- 1) verifica della diagnosi di Sindrome di Dravet;
- 2) esecuzione dell'EEG (Elettroencefalogramma);
- 3) valutazione neuropsicologica;
- 4) raccolta dei dati e correlazione con i dati clinici

date

- 1) entro i tre mesi dall'inizio del progetto verranno arruolati i bambini con Sindrome di Dravet;
- 2) detti bambini verranno sottoposti ad una registrazione elettroencefalografica due volte a frequenza semestrale;
- 3) detti bambini verranno sottoposti ad una valutazione neuropsicologica due volte a frequenza semestrale;
- 4) negli ultimi tre mesi del progetto verranno raccolti i dati e correlati con i dati clinici

indicatori di realizzazione

compilazione di schede riportanti i dati di volta in volta raccolti e riguardanti la casistica.

IV. BUDGET

1. BUDGET DEL PROGETTO

5.000 euro complessivi lordi.

2. ALLOCAZIONE DELLA SOVVENZIONE

Una borsa di studio per il tecnico di neurofisiopatologia di 2.500 euro complessivi lordi ad inizio progetto

Una borsa di studio per la psicologa di 2.500 euro complessivi lordi ad inizio progetto