

*10^a Commissione
Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale
Senato della Repubblica*

Esame congiunto dei disegni di legge

A.S. 122 - Disegno di legge recante disposizioni concernenti il riconoscimento della guarigione e dei diritti delle persone affette da epilessia

A.S. 269 - Disegno di legge recante Disposizioni per il riconoscimento dei diritti delle persone affette da epilessia

A.S. 410 - Disegno di legge recante disposizioni concernenti la piena cittadinanza delle persone con epilessia

A.S. 898 - Disegno di legge recante disposizioni per la tutela delle persone affette da epilessia

MEMORIA PER AUDIZIONE ALLEANZA EPILESSIE RARE E COMPLESSE



**ALLEANZA
EPILESSIE RARE E
COMPLESSE**

L'ALLEANZA PER LE EPILESSIE RARE E COMPLESSE

L'Alleanza è formata da **13 Associazioni rappresentative di pazienti con Epilessie Rare e Complesse** che si impegnano a perseguire in modo sinergico i seguenti obiettivi: l'ottimizzazione dell'accessibilità diagnostica, lo sviluppo di protocolli per il trattamento, nonché l'introduzione del monitoraggio degli esiti standardizzati, il miglioramento del livello di consapevolezza e, di conseguenza, la facilitazione all'accessibilità ai protocolli e ai percorsi terapeutici più adeguati, al perfezionamento delle attività educative, alla promozione delle opportunità di formazione - anche mediante l'interscambio permesso dalla rete - e al potenziamento delle opportunità per i registri e la ricerca collaborativa.

EPILESSIE RARE E COMPLESSE

Le Epilessie Rare e Complesse sono sindromi/malattie da epilessia rara distintiva per le quali la prognosi per il controllo delle manifestazioni epilettiche e l'esito dello sviluppo neurologico è estremamente scarsa.

Circa il 30% di tutte le forme epilettiche sono definite farmacoresistenti ossia non rispondenti ai trattamenti farmacologici. Molte di queste epilessie farmacoresistenti sono epilessie rare, per lo più ad insorgenza pediatrica, con tendenza alla cronicità e quindi con un impatto psico-sociale impegnativo. **Le Epilessie Rare colpiscono quasi 5 persone su 10.000 della popolazione generale.**

L'epilessia oggi **non può più essere considerata come una "singola malattia"**: attraverso un'attenta osservazione e descrizione delle manifestazioni cliniche combinate ad un utilizzo ottimale di strumenti diagnostici - quali video-elettroencefalografia, neuro-diagnostica avanzata inclusa la RM ad alta risoluzione, il sequenziamento di nuova generazione in genetica e la diagnostica metabolica avanzata - sono emerse diverse e crescenti tipologie e sindromi.

Le Epilessie Rare e Complesse sono molto diverse tra loro e hanno molte eziologie diverse, di regola determinate da disordini genetici: la natura eterogenea e a volte sottile della loro presentazione clinica e l'enorme variazione dei primi sintomi si traduce spesso in un ritardo nell'ottenere una diagnosi tempestiva. Per molti malati le opzioni terapeutiche disponibili sono poche o inesistenti.

Mentre le crisi epilettiche sono il segno comune di tutte le Epilessie Rare e Complesse, ogni sindrome ha delle comorbidità che spesso sono più debilitanti, con il risultato che gran parte dei pazienti affetti da queste forme di Epilessia e sindromi non sono in grado di prendersi cura di sé in maniera autonoma.

La qualità di vita dei pazienti con Epilessia Rara è quindi significativamente compromessa a causa delle crisi frequenti, dei deficit delle funzioni cognitive, della disabilità intellettiva, dei disturbi comportamentali, dei problemi neuropsichiatrici e di adattamento sociale.

LE RICHIESTE DELL'ALLEANZA

Rispetto ai disegni di legge all'attenzione della Commissione si richiede una **maggiore attenzione a quelle forme di Epilessia Rara e Farmacoresistente**, ad oggi non adeguatamente rappresentate nei disegni di legge in discussione.

In considerazione delle specificità e maggiori criticità presenti nel caso delle epilessie rare, caratterizzate da una gestione complessa e con un impatto significativo sulla qualità di vita di pazienti e caregivers, si ritiene infatti fondamentale e prioritario il contributo e il sostegno ad una diagnosi precoce, ad un trattamento terapeutico adeguato e un supporto multidisciplinare basato su un approccio olistico delle patologie.

Approccio multidisciplinare e la transizione/continuità di cura tra età pediatrica ed età adulta

I pazienti affetti da epilessie rare richiedono cure complesse e gestite da un team multidisciplinare di professionisti sanitari. In questi casi è fondamentale un coordinamento efficace delle prestazioni per garantire una migliore continuità di cura del paziente e per gestire le comorbidità, cioè la coesistenza di due o più disturbi o malattie fisiche o psichiche associate alla patologia.

L'approccio multidisciplinare è tanto importante in età pediatrica quanto nell'età adulta. Se nell'età pediatrica tale approccio viene garantito con buona consistenza sul territorio nazionale, si riscontra invece discontinuità nella fase di transizione all'età adulta dove le difficoltà di gestione del paziente adulto con epilessia non diminuiscono ma, al contrario, molto spesso si amplificano. La mancanza di coordinamento tra gestione in età pediatrica e adulta crea importanti problemi in termini di continuità terapeutica e di cura con impatti molto negativi sul paziente e sulla famiglia (o sul caregiver) che se ne prende cura.

Tale carenza non è imputabile alla mancanza di volontà del personale medico, ma deriva da una carenza di organizzazione, procedure e programmazione, che dovrebbe integrare risorse e ambienti adeguati.

Al fine di migliorare il coordinamento nella fase di transizione dall'età pediatrica a quella adulta si ritiene necessario:

- Promuovere la diffusione in modo omogeneo sul territorio nazionale una modalità di presa in carico 'olistica' del paziente (sia esso adulto e bambino);
- Garantire la continuità terapeutica e di cura anche attivando una sinergia tra servizi specialistici e servizi territoriali;
- Promuovere una migliore organizzazione del sistema medico con inclusione di un ambulatorio di transizione/continuità di cura;
- Promuovere programmi dedicati a facilitare la transizione e formare la comunità medico scientifica non specialistica (MMG) sulla capacità di riconoscere, indirizzare e gestire le Epilessie Rare e Complesse.

Supporto emotivo e psicologico

Le Epilessie Rare e Complesse possono avere un impatto emotivo e psicologico significativo non solo sui pazienti, ma anche sulle loro famiglie che vengono travolte dall'incertezza della prognosi, dalla paura del futuro e da fenomeni di isolamento sociale. La gestione della salute mentale e il supporto psicologico, non solo per i pazienti ma anche per i familiari e i caregivers, sono essenziali per il miglioramento della qualità della vita. Per questo si richiede di:

- Diffondere in modo omogeneo sul territorio nazionale una modalità di presa in carico 'olistica' del paziente (sia esso adulto e bambino) che tenga conto in modo prioritario anche delle **necessità socio-assistenziali**, spesso complesse, in cui il paziente e la famiglia non devono essere lasciati soli;
- Promuovere, attraverso le Regioni, un **supporto psico-sociale non solo per i pazienti ma anche per i caregivers** (quasi sempre familiari) su tutto il territorio nazionale, considerandone anche le opportunità quale fonte di educazione verso gli approcci più adeguati di gestione del paziente sia in età infantile che adulta;
- Promuovere l'inserimento all'interno dei PDTA che riguardano e le epilessie, e con particolare riferimento ai casi rari e farmaco-resistenti, nell'ambito del team multidisciplinare, anche la **figura dello psicologo** per i familiari e caregivers.

LE PROPOSTE DELL'ALLEANZA

Come visto, il miglioramento della qualità della vita dei pazienti con epilessie rare richiede un approccio ampio e una rosa di interventi multipli, che dovrebbero comprendere anche un rafforzamento dell'educazione e della sensibilizzazione tanto tra i professionisti sanitari quanto nella società.

L'approccio multidisciplinare, infatti, dovrebbe essere assicurato anche oltre i confini sanitari interessando per esempio anche quelli sociali, educativi e lavorativi.

In particolare, il supporto ai pazienti e alle loro famiglie dovrebbe essere garantito non solo da parte di operatori sanitari e specialisti medici, ma anche da operatori sociali e altri prestatori di servizi sociali e locali. Ciò può contribuire a migliorare l'accesso ai servizi e promuovere un ambiente più comprensivo attraverso la strutturazione di una rete di servizi di riabilitazione, assistenza domiciliare, formazione del personale scolastico e della popolazione scolastica (studenti), nonché la formazione all'interno dei luoghi di lavoro.

Riportando quanto sopra esposto ai disegni di legge in oggetto, **si suggerisce in particolare di fornire all'Osservatorio nazionale permanente per l'epilessia** (previsto dagli articoli 4 dell'AS 122; articolo 6 dell'AS 410; articolo 3 dell'AS 269; articolo 7 dell'AS 898) **ulteriori competenze dedicate alle Epilessie Rare e sse:**

- Elaborazione Linee Guida che possano **rendere omogenea a livello nazionale l'adozione dell'approccio multidisciplinare** in tutte le fasi della malattia, dalla presa in carico alla continuità assistenziale nel corso delle diverse età del paziente;
- **Facilitare e promuovere la redazione e l'aggiornamento periodico dei LEA, delle esenzioni e dei relativi codici** per le malattie rare che si manifestano anche con epilessia; (richiesta di riconoscimento con istanza presentata in data 15.10.2021 finalizzata all'inserimento del gruppo ESE "ENCEFALOPATIE DI SVILUPPO ED EPILETTICHE")
- **Promuovere l'adozione di PDTA** per la presa in carico di pazienti affetti da epilessie rare di tutte le età **da sottoporre alle Regioni e Province Autonome**, con particolare attenzione anche alla parte Assistenziale sul territorio.
- Includere almeno un rappresentante delle Associazioni dei Pazienti con Epilessie Rare tra i rappresentanti dei Pazienti previsti nell'ONPE

Si suggerisce inoltre di **prevedere tra i "Diritti delle persone affette da forme di epilessia farmacoresistenti"** (di cui agli articoli 2 dell'AD 122; articolo 4 dell'AS 410; articolo 5 dell'AS 898):

- **La presa in carico da parte di team multidisciplinari**, composti da professionisti sanitari e sociosanitari con specifiche competenze nel trattamento e cura dell'epilessia e da almeno uno psicologo, che garantiscano un approccio integrato nel percorso assistenziale e un sostegno psicologico ai pazienti e alle loro famiglie;
- Di vedersi assicurata **la continuità assistenziale** nel passaggio da età pediatrica a quella adulta;
- Di essere destinatari di **un percorso assistenziale, diagnostico, riabilitativo e di tutela differenziato e personalizzato che includa anche l'integrazione sociale.**



Isabella Brambilla

Presidente Dravet Italia Onlus

Rappresentante Alleanza Epilessia Rare e Complesse

Membri ALLEANZA EPILESSIE RARE E COMPLESSE e relative Patologia

Associazione	Sito internet	Patologia
Associazione Angelman Onlus	https://www.associazioneangelman.it	Sindrome di Angelman
Associazione Famiglie LGS Italia	https://www.associazionelgs.it	Sindrome di Lennox Gastaut
Associazione Sclerosi Tuberosa APS	https://www.sclerosituberosa.org/	Sclerosi Tuberosa
Associazione Sindrome Sturge Weber Italia ETS	https://sturgeweberitalia.org/	Sindrome di Sturge-Weber
CDKL5 Insieme verso la cura	http://www.cdkl5insiemeversolacura.it	CDD (Disordine da Deficit di CDKL5)
Dravet Italia Onlus	https://www.dravet.it	Sindrome di Dravet - con e senza mutazione gene SCN1A
European KCNQ2 Association ODV	https://www.europeankcnq2association.com	Encefalopatia epilettica correlata a KCNQ2
Famiglie Syngap1 Italia APS	https://www.syngap1.it	Encefalopatia Epilettica e Delle Sviluppo correlata a SYNGAP1
Insieme per la ricerca PCDH19 - ETS	https://www.pcdh19research.org/it/home-2/	PCDH19 - Epilessia che colpisce prevalentemente le femmine associata a disabilità intellettiva
Nexmif Italia ODV	https://nexmif.org/	Encefalopatia legata alla mutazione nel Nexmif
OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman	https://www.sindromediangelman.org/	Sindrome di Angelman
Slc6a1 Connect Italia	https://www.slc6a1connectitalia.it/	Disturbi associati a SLC6A1 (Membro 1 della famiglia 6 dei trasportatori di solito)
Unione Italiana Nexmif ODV	https://www.nexmif.it/	Encefalopatia legata alla mutazione nel Nexmif