



GRUPPO FAMIGLIE

Dravet

**Siamo forti.
Insieme,
di più.**



Edizione maggio 2019





GRUPPO FAMIGLIE
Dravet

Gruppo Famiglie Dravet è un'associazione fondata nel 2010 dalle famiglie italiane toccate dalla sindrome di Dravet, per realizzare i seguenti obiettivi:

- **promuovere la ricerca scientifica** di eccellenza per contribuire alla conoscenza dei meccanismi fisiopatologici della sindrome e all'identificazione di nuove opportunità terapeutiche;
- **migliorare la qualità di vita delle famiglie** interessate mediante la diffusione di informazioni utili per la gestione della malattia e mediante la creazione di una rete di supporto fra tutte le famiglie;
- **sensibilizzare i cittadini e le Istituzioni** nei confronti dei malati e dei loro famigliari agendo attivamente affinché siano attivati percorsi per la diagnosi, il trattamento, la riabilitazione e gli aspetti socio-sanitari per le persone con sindrome di Dravet.







Il Consiglio Direttivo

Il **Consiglio Direttivo** è formato da famigliari di persone con sindrome di Dravet. Inoltre Gruppo Famiglie Dravet ha organizzato una Rete Territoriale di 14 Referenti Regionali, presenti in 17 regioni italiane.

La Commissione Scientifica

L'associazione si avvale di una **Commissione Scientifica internazionale** deputata alla valutazione dei progetti di ricerca finanziati. I componenti della Commissione Scientifica sono:

Fabio Benfenati, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

Elizabeth Donner, The Hospital for Sick Children, Toronto CND

Alfred George, Northwestern University, Chicago USA

Ethan Goldberg, The Children's Hospital of Philadelphia, USA

Holger Lerche, Università di Tubingen, DE

Maurizio Tagliatela, Università Federico II, Napoli

Matthew Walker, University College of London, UK

L'associazione aderisce a:



La sindrome

È una **malattia genetica rara** associata ad una mutazione del gene SCN1A, descritta per la prima volta nel 1978 dalla Dott.ssa Charlotte Dravet.

Insorge nel primo anno di vita in neonati sani e causa:

- crisi epilettiche frequenti e prolungate;
- ritardo psicomotorio;
- problematiche di natura comportamentale;
- disturbi del linguaggio;
- disturbi del movimento e ortopedici (atassia, scoliosi, piedi piatti, tremori ecc);
- rischio di morte precoce.

Sulla base degli studi più recenti, il **tasso di mortalità è stimato nel 10%***, e l'età media al decesso è tra gli 8,7 e 9,8 anni**.

Le cause principali di mortalità sono state individuate in:

- **SUDEP** (morte improvvisa e inaspettata) - circa la metà dei decessi* - che **sopraggiunge nel sonno senza segnali premonitori**.
- Stato di male epilettico - circa un terzo dei decessi**.

* Epilepsia, 52(6): 1144-1149,2011 "Retrospective multiinstitutional study of the prevalence of early deaths in Dravet syndrome".

**Epilepsy and Behavior 64 (2016) 69-74 "Mortality in Dravet syndrome: A review".





Gli aspetti principali

I meccanismi fisiopatologici della malattia sono attualmente sconosciuti: le persone manifestano la malattia in modo eterogeneo e rispondono in modo diverso alle medesime terapie. Una quota del 10% circa dei pazienti non presenta la mutazione del gene SCN1A.

Le **terapie** farmacologiche sono principalmente **indirizzate a controllare l'epilessia** e **non vi sono cure** per le altre complesse problematiche **della sindrome**.

L'epilessia è **farmacoresistente** e nonostante le politerapie assunte, combinazioni di tre, quattro o più farmaci, le crisi persistono, anche in età adulta.

I **ricoveri** in ospedale sono **molto frequenti** soprattutto nei primi anni di vita.



La sindrome di Dravet cambia la vita di tutta la famiglia

I bambini e gli adulti con sindrome di Dravet **non possono condurre una vita autonoma.**

Secondo studi recenti:

- circa due terzi dei caregiver hanno riportato di aver sofferto di depressione*;
- l'81% ha dovuto lasciare il lavoro per prendersi cura dei figli**;
- il 77% ha dichiarato di avere meno di un'ora al giorno completamente per sé**;
- più dell'80% dei genitori dorme con i propri figli per timore delle crisi nel sonno*.

I genitori devono consultare numerosi specialisti e gestire gli articolati percorsi riabilitativi dei figli per le diverse problematiche associate, secondo la progressione della malattia.

La gestione della **sindrome impatta in modo negativo sugli altri figli** creando ulteriori tensioni e molte sono le difficoltà di inserimento scolastico per la diffusa disinformazione del personale scolastico sulla gestione delle crisi epilettiche e la mancanza di normativa specifica.

* Epilepsy & Behavior 74 (2017) 81–86 “Dravet syndrome: Characteristics, comorbidities, and caregiver concerns”

** Key socioeconomic findings from a large multinational survey of Dravet syndrome caregivers



Progetti e attività





Incontro annuale delle famiglie

La condivisione di informazioni e l'appartenenza ad un network di riferimento sostiene le famiglie nella complessa progettazione di vita dei figli con sindrome di Dravet.

Gli **incontri annuali** delle famiglie, organizzati sin dall'anno 2011, sono principalmente finalizzati a:

- **aggiornare le famiglie** sui più recenti avanzamenti della ricerca e delle terapie disponibili nonché sui diversi aspetti della malattia con lo scopo di facilitarne la gestione quotidiana;
- **sostenere i genitori** tramite il rafforzamento di una rete nazionale di riferimento.

L'integrazione scolastica con il Pianeta Dravet

Il progetto, che ha come base il racconto "Pianeta Dravet", **ha lo scopo di favorire l'inclusione scolastica** degli alunni con sindrome di Dravet **e formare il personale scolastico** per la gestione delle crisi epilettiche.

Lo sviluppo pratico nelle scuole prevede l'utilizzo di un cartoon e di metodologie attive che coinvolgono insegnanti, bambini/ragazzi e genitori, al fine di contribuire a costruire originali percorsi di apprendimento in cooperative learning con successiva condivisione nel gruppo. I laboratori sono pensati e ideati per tutte le fasce di età e livelli scolastici.



Progetto Terapia occupazionale e sindrome di Dravet

La sindrome di Dravet, per le sue particolarità, comporta sovente una limitazione dell'agire e dell'essere nel quotidiano delle persone affette. Il progetto **ha lo scopo di rilevare i bisogni occupazionali** degli adulti con sindrome di Dravet per capire quali strumenti e/o progetti sviluppare **per potenziarne le capacità di agire e di essere**, strettamente connesse al miglioramento delle autonomie e degli aspetti comportamentali.

Le attività, avviate nel 2018, sono realizzate in collaborazione con SUPSI di Lugano e SITO – Società Italiana Terapisti Occupazionali.

Io ti sostengo

L'associazione mette a disposizione **un supporto economico alle famiglie** che riconoscono la necessità di ricorrere ad un aiuto psicologico. Il progetto è attivo da gennaio 2014 e si rivolge, oltre alle persone affette da sindrome di Dravet, anche ai genitori e ai fratelli e sorelle delle stesse.





Biobanca

Promozione di una **Biobanca** di patologia presso IRCCS Gaslini di Genova, aderente al Telethon Network of Genetic Biobank e finalizzata alla raccolta, conservazione e distribuzione di campioni biologici e relativi dati clinici – genetici appartenenti a persone con sindrome di Dravet.

Nella Biobanca sono **depositati campioni di DNA e linee cellulari** di persone con sindrome di Dravet (35) e dei loro genitori.

Bandi internazionali competitivi

L'associazione eroga finanziamenti alla ricerca attraverso Bandi Internazionali Competitivi. La selezione dei progetti da finanziare avviene, secondo le migliori prassi, sulla base di un processo rigoroso, con il metodo del “peer review” e senza conflitti di interesse.

Le **proposte** pervenute sono **valutate dalla Commissione Scientifica Internazionale**.

Il progetto da finanziare viene **selezionato dal Comitato Laico dell'associazione** (famigliari), tra quelli meritevoli sotto il profilo scientifico, sulla base dell'aderenza alle finalità ed agli scopi del bando.



Progetti finanziati

- **Quantitative high-throughput screening for small molecules modulating Scn1a expression in a genome-edited cell line**

2017 - Euro 50.000 - Dr Vania Broccoli, CNR Milano, Istituto scientifico San Raffaele, Milano

- **Astrocytes and GABA tonic inhibitions as key targets in Dravet syndrome**

2018 - Euro 50.000 - Dr Gabriele Losi, CNR Padova

- **Combined Transcriptional-translational RNA therapy of SCN1A haploinsufficienc**

2018 - Euro 50.000 - Prof Antonello Mallamaci, Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati, Trieste

Finanziamento realizzato anche con il sostegno della Federazione Europea per la sindrome di Dravet tramite donazioni di cinque associazioni europee

- **NaV1.1 negative dominance: a novel pathological mechanism in Dravet Syndrome exploitable for stratification of patients and as target of therapeutic approaches**

2019 - Euro 48.000 - Dr Massimo Mantegazza - Inst. of Molecular and Cellular Pharmacology (IPMC) and University Côte d'Azur, Valbonne-Sophia Antipolis, Francia

Come viene finanziato un progetto







COME SOSTENERCI



Bonifico bancario:

Banca di Piacenza – sede Centrale

IBAN: IT60E0515612600CC0000036822



c/c postale:

n.ro 001011574744



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 3309 473

via Fontana, 11 - 20122 Milano Tel: 345 3309 473

Email: gruppofamiglie@sindromedidravet.org



www.sindromedidravet.org