

## **PROGRAMMA TRIENNALE DEL GRUPPO DI STUDIO SULLA SUDEP (2017-20)**

Il programma si articola in 4 punti:

1. Utilizzo di un questionario per la rilevazione del fenotipo del paziente con SUDEP (vedi allegato); il questionario è uno strumento ideato per un progetto internazionale inserito nel consorzio EpiNet coordinato dal Dr Peter Bergin di Auckland (NZ); lo studio si ripropone di raccogliere casi di SUDEP nei paesi aderenti al consorzio; tutti i centri per l'epilessia della LICE saranno invitati a partecipare; è allo studio la possibilità di individuare un gruppo di controllo (rappresentato da soggetti con epilessia vivi e comparabili per età, sesso, tipo di epilessia e durata di malattia) allo scopo di documentare i principali fattori di rischio. La raccolta dati sarà effettuata per 2 anni; l'analisi riguarderà il campione in toto e, separatamente, la casistica italiana.
2. Essendo a conoscenza di un progetto sulla morte cardiaca improvvisa in atto in Sardegna, è nostra intenzione proporre una collaborazione con l'investigatore principale con un duplice scopo: 1. Verificare, sulla base dei dati anamnestici, clinici ed autoptici, quanti casi risponderebbero ai requisiti diagnostici per la SUDEP; 2. Effettuare una formale validazione della diagnosi di SUDEP da parte di diverse figure professionali (neurologi, epilettologi, cardiologi, etc.). Lo studio prevede un supporto economico minimo di 20.000€ per l'approvazione da parte di un comitato etico, l'organizzazione e l'analisi dei dati.
3. Validazione di un dispositivo acustico in remoto per accertare le crisi tonico-cloniche generalizzate notturne nei bambini e negli adolescenti; lo studio implica: 1. L'identificazione di un campione di soggetti in età evolutiva con crisi in sonno frequenti, sottoposti a monitoraggio video-EEG notturno; 2. La presenza del familiare di riferimento nella struttura, in un ambiente separato da quello della registrazione; 3. Segnalazione (con annotazione dell'ora) di tutti gli eventi che hanno indotto il familiare al risveglio; 4. Segnalazione (con annotazione dell'ora) di tutti gli eventi critici registrati nel corso del monitoraggio; 5. Calcolo della concordanza, dei falsi negativi e dei falsi positivi. Anche questo studio prevede un finanziamento che verrà richiesto alla ditta produttrice del dispositivo in esame; nel caso la ditta produttrice non si dichiarasse disponibile a supportare lo studio, si invierà il progetto ad un altro sponsor, da ricercare tra le associazioni disponibili al finanziamento;
4. Al termine del triennio, si propone l'esecuzione di una Consensus Conference su diagnosi e prevenzione della SUDEP.
5. In collaborazione con la Commissione Genetica, ci si propone di identificare fattori genetici di suscettibilità alla SUDEP sulla scorta delle recenti acquisizioni relative a possibili difetti genetici (canali ionici cardiaci) identificati in casi di SUDEP. Tale argomento è di estremo interesse per la crescente sensibilizzazione al problema da parte dell'opinione pubblica e soprattutto per la possibilità di utilizzare recenti conoscenze genetiche in tema di morte improvvisa.