

Dott. Giuseppe Gobbi

Medico Chirurgo
Specialista in

**Neuropsichiatria Infantile
Neurologia**

Abitazione: Via Enrico Fermi , 17
40033 Casalecchio di Reno - Bologna
E-mail: giuseppe.gobbi51@gmail.com
Telefono Mobile: 3391549482 (solo sms)

Bologna 20 maggio 2017

Al Presidente della LICE
Dottor Giuseppe Capovilla
SEDE

**Oggetto: Relazione conclusiva Triennio 2014-2017 Commissione Nuove
Sindromi.**

La Commissione è costituita dai seguenti componenti: Amedeo Bianchi, Antonino Romeo, Nicola Specchio e Salvatore Striano.

In questo triennio la Commissione ha attivamente partecipato al Policentrico del 2015 a Roma, in seduta comune con la Commissione di Genetica, presentando il progetto di uno studio nazionale sulle FIRES, condotto da Nicola Specchio.

In occasione del 38° Congresso Nazionale LICE del 2015 (Genova) ha organizzato un Breakfast Seminar con titolo "Come la genetica influisce sulla definizione delle nuove sindromi? Quando la genetica definisce nuove sindromi o nuove etiologie/geni per vecchie sindromi?"

E' stato portato avanti un progetto di studio nazionale su una nuova sindrome: FIRES. La raccolta dati sulle FIRES è andata benino, ma non vi è stata l'attesa partecipazione. Allo stato attuale vi è una casistica non molto ricca sulla quale si sta lavorando per cercare di scrivere un report da pubblicare.

E' in corso di riedizione un articolo review di tipo "educazionale" per Epileptic Disorders sulle probabili nuove sindromi epilettiche non ancora riconosciute dalla ILAE classification.

Infine, bisogna ammettere che i lavori si sono molti rallentati. Ovviamente mi assumo la responsabilità di questa stagnazione, ma bisogna tenere presente anche alcune delle seguenti osservazioni.

- 1) Vi è molta confusione sul concetto di sindrome, non solo in Italia, ma nel mondo scientifico.
- 2) La categorizzazione sindromica delle epilessie, fatta soprattutto dalla scuola francese e italiana negli anni 80-90, palesa la mancanza di criteri che definiscono cosa sia una sindrome, l'assenza di un approccio metodologico unitario, l'assenza di un vero processo di classificazione sindromica delle epilessie.
- 3) Lo sviluppo della genetica sta facendo sì che sempre più nuovi geni vengano

riconosciuti tra gli agenti etiologici di una data sindrome epilettica. Poiché, però, variando il gene spesso varia minimamente anche il quadro clinico, nel senso che si può associare una turba del movimento, o una disabilità intellettiva più o meno grave ecc, l'attitudine attuale è di considerare questa nuova condizione come una sorta di "costellazione" (constellation) non definita, che può essere annotata in letteratura col nome del gene e divenendo così una sorta di nuova sindrome...!!! Vedi ultimo articolo/position paper della ILAE Commission a firma Ingrid Scheffer...! Accettando questa attitudine, le probabili o meno nuove sindrome si decuplicano inevitabilmente nel contesto etiologico dei nuovi geni candidati, ostacolando, confondendo le nostre conoscenze e il lavoro del clinico!

Alla luce di queste osservazioni, e a conclusione di questo mandato, riteniamo utile suggerire che il mandato principale della prossima Commissione Nuove Sindromi, se il prossimo DC riterrà di mantenere questa Commissione, possa essere quello di costituire una Task Force che valuti la posizione della ILAE a questo riguardo, stabilisca quale posizione debba tenere la LICE e stabilisca l'opportunità di una rivisitazione del concetto di "sindrome" affinché, almeno in Italia, vi sia un'uniformità di vedute e di terminologia. Questo assume un carattere di sempre maggiore urgenza e necessità proprio di fronte all'incalzante progredire delle conoscenze in ambito genetico. E' necessario studiare e definire criteri/prerequisiti comuni per sviluppare una rigorosa metodologia per l'identificazione di una sindrome e al fine di stabilire regole, linee guida, standard per cui una costellazione di sintomi possa essere considerata una sindrome.

A nostro parere, sarebbe molto importante che la LICE prendesse una posizione anche nei confronti della ILAE, vista la confusione sovrana che regna su questo concetto, ameno ché non lo si voglia abolire!

Il coordinatore

Giuseppe Gobbi