

Roma 17/11/2022

Carissime/i colleghe/i,

dalle ultime nostre riunioni, e dalla esperienza, emerge come effettivamente possa essere difficile il riconoscimento precoce delle malattie trattabile a esordio neonatale, che si presentano con crisi. Ho pensato che se riuscissimo a riunire tutti i quadri EEG conosciuti di ogni forma trattabile e riuscissimo a fornirne uno spettro di pattern, il riconoscimento potrebbe essere facilitato. Poiché spesso i quadri che vengono portati a esempio sono sempre gli stessi (anche per la rarità di alcune forme), quadri EEG che si discostino da quelli più usuali potrebbero non essere correttamente inquadrati.

Per questo motivo ho proposto alla LICE e al Gruppo di Studio delle Crisi Neonatali, di poter raccogliere gli EEG dei casi di crisi in encefalopatie a esordio neonatale, di cui si conosca la etiologia di forme trattabili. Ognuno di noi ne ha viste alcune ma molte sono rare e solo mettendo assieme le forze, forse si riuscirà a avere uno spettro degli EEG di queste patologie per un più precoce riconoscimento.

Le forme che pensavo di includere sono:

- Epilessia Piridossino dipendente
- Epilessia Piridossal-Fosfato Dipendente
- Molibdeno Cofactor Deficiency
- Ipofosfatasia congenita
- Difetto di sintesi di Serina
- Encefalopatia epilettica Precoce rispondente a Uridina (mutazione CAD)
- Folate receptor deficiency

Inoltre pensavo che andrebbe valutato anche lo spettro delle forme di encefalopatia epilettica e di sviluppo che risentono di una terapia specifica, quali SCN2A, KCNQ2 e SCN8A.

CRITERI DI INCLUSIONE:

Qualsiasi bambino che abbia una delle forme suddette, geneticamente accertate, e del quale si abbiano le registrazioni EEG neonatali (0-28 giorni). Non occorre che siano state registrate le crisi, ma solo che siano presenti nel neonato. Non occorre inviare il video, saranno sufficienti i pattern EEG intercritici e critici. Se ci fossero crisi registrate, potrebbe essere utile il referto con la descrizione.

La raccolta è a fini didattici quindi non credo che serva il consenso del CE. Per il consenso del paziente penso che sia sufficiente quello che vi ha dato per la registrazione video/EEG o quello che ha dato all'ospedale relativo ai dati eventualmente acquisiti durante il ricovero.

Potete contattarmi se volete ulteriori chiarimenti 3356163494 lucia.fusco@opbg.net

Faremo degli incontri aperti per scegliere le immagini, quindi chi manda i casi può partecipare, se vuole e ne ha il tempo, così come chi fa parte del gruppo di studio delle crisi neonatali.

L'EEG da mandare può essere esportato in EDF, se Micromed anche in vwr, e spedito per mail. I dati del paziente, se volete, criptati (ID o iniziali e data di nascita) con un breve summary dei dati salienti. Alla fine questa specie di atlantico delle forme trattabili neonatali (pensavo fare un pdf o una presentazione ptx da caricare sul sito LICE, gruppo di studio crisi neonatali) girerà tra i soci lice con i nomi di tutti i contributori.

Grazie per la attenzione. Chiamate per gli accordi. A presto

Lucia Fusco