



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Seminario specialistico ECM

Le DEE dall'infanzia all'età adulta

18 dicembre 2026

Hotel NH Collection Genova Marina - Molo Ponte Calvi, 5 - Genova

Provider 2683

Responsabili scientifici: Pasquale Striano, Flavio Villani

Medico Chirurgo: Neurologia, Pediatria, Pediatri di libera scelta, Neuropsichiatria Infantile, Medicina Generale, Psichiatria

Farmacista: Farmacista pubblico del SSN

Obiettivo formativo: Nr. 10 Epidemiologia - Prevenzione e promozione della salute - diagnostica - tossicologia con acquisizione di nozioni tecnico-professionali

Area formativa: Obiettivi formativi tecnico-professionali

Partecipanti: 51

Ore formative: 6

Crediti:

Verrà richiesto patrocinio alla SINP

Acronimi

DEE - encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche, **LGS** - sindrome di Lennox-Gastaut

Razionale scientifico

Le epilessie rare e complesse e le DEE rappresentano un gruppo eterogeneo di condizioni neurologiche spesso caratterizzate da epilessia farmaco-resistente e disabilità dello sviluppo. La gestione clinica di queste forme è complessa e spesso insoddisfacente, rendendo urgente l'introduzione di terapie mirate ed efficaci. Tra i farmaci recentemente approvati, la fenfluramina ha mostrato risultati promettenti nel trattamento di specifiche DEE, in particolare nella sindrome di Dravet e nella sindrome di Lennox-Gastaut, grazie a un duplice effetto: riduzione della frequenza e gravità delle crisi e possibile impatto su aspetti cognitivi e comportamentali.

Il seminario si propone di analizzare in dettaglio l'evidenza clinica a supporto dell'uso della fenfluramina, discutendo il suo meccanismo d'azione, i profili di sicurezza e le esperienze real-world. Saranno inoltre approfondite le potenzialità del farmaco in altre forme di DEE, con focus su outcome funzionali, qualità della vita e implicazioni per la pratica clinica quotidiana.



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

PROGRAMMA

10:00 - 10:30 **Welcome coffee e registrazione dei partecipanti**

10:30 - 10:45 **Saluti istituzionali e introduzione alla giornata** - Federico Villani, Pasquale Striano

Sessione I - Riconoscere precocemente e modificare la traiettoria

Moderatori: Lino Nobili, Eleonora Rosati

10:45 - 11:05 **Dalla classificazione ai fenotipi clinici: come riconoscere una DEE** - Maria Margherita Mancardi

11:05 - 11:25 **Developmental Trajectories and Early Intervention in DEEs** - Valentina De Giorgis

11:25 - 11:45 **Il trattamento delle DEE in età pediatrica: nuove prospettive di cambiamento del paradigma terapeutico** - Antonella Riva

11:45 - 12:15 **DISCUSSIONE INTERATTIVA *Quanto precocemente possiamo cambiare la storia naturale delle DEE?***

12:15 - 12:40 **Break**

Sessione II - Le DEE nell'età adulta: riconoscere nuovi bisogni e nuovi obiettivi

Moderatori: Roberta Vittorini, Emanuele Bartolini

12:40 - 13:00 **La sindrome di Lennox-Gastaut nell'adulto: riconoscimento, comorbidità e gestione clinica** - Alessandra Di Liberto

13:00 - 13:30 **PANEL DISCUSSION *Quali outcome contano davvero nel paziente adulto con DEE?***

13:30 - 14:30 **Light lunch**

Sessione III - Rivalutare la diagnosi e aprire la strada alla medicina di precisione

Moderatori: Alessandro Orsini, Giulia Prato

14:30 - 14:50 **Quando rivalutare la diagnosi eziologica: genetica, neuroimaging e nuovi fenotipi** - Pietro Mattioli

14:50 - 15:10 **From Bench to Bedside: the STXBP1 Paradigm** - Ganna Balagura

15:10 - 15:40 **DISCUSSIONE INTERATTIVA *Dalla diagnosi molecolare alla terapia di precisione: opportunità, limiti e priorità cliniche***



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Sessione IV - Ottimizzare la terapia nella pratica clinica

Moderatori: Giuliana Cangemi, Irene Bagnasco

15:40 - 16:00 **Therapeutic Drug Monitoring of Fenfluramine and Other ASMs: When, How and Why** - Alessia Cafaro

16:00 - 16:20 **Nuovi farmaci nella sindrome di Lennox-Gastaut: tips and tricks per l'età adulta** - Maurizio Viri

16:20 - 17:20 **DEE Clinical Challenge – "What would you do?"**

Gionata Strigaro, Laura Mirandola, Irene Pappalardo

Casi clinici progressivi con voto del pubblico, integrazione di dati clinici, EEG e genetici, scelta terapeutica e discussione degli errori più frequenti.

17:20 - 17:30 **Take-home messages e conclusioni** - Federico Villani, Pasquale Striano

17:30 - 17:45 **Questionario di valutazione ECM e sua discussione**



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Casi clinici

- Bambino di 2 anni con ritardo globale dello sviluppo, regressione delle competenze acquisite e crisi epilettiche quotidiane farmacoresistenti. EEG mostra attività epilettiforme multifocale, ma non specifica. L'assenza di lesioni strutturali alla RM e di anomalie ai test metabolici pone il sospetto di una DEE, rendendo necessaria una diagnosi differenziale e l'esecuzione di test genetici. La sovrapposizione fenotipica e la variabilità elettroclinica rappresentano criticità diagnostiche rilevanti, rendendo essenziale un approccio integrato clinico-genetico.
- Bambina di 3 anni con crisi epilettiche farmacoresistenti ad esordio precoce, ipotonia, ritardo neuromotorio e scarso aggancio visivo. Le indagini metaboliche e neuroradiologiche risultano negative. L'analisi dell'esoma rivela una mutazione de novo nel gene CDKL5, confermando una forma genetica rara di encefalopatia epilettica. Viene avviato un trattamento personalizzato con dieta chetogenica e terapia antiepilettica con moderata riduzione delle crisi e miglioramento dell'interazione.
- Bambino di 4 anni con diagnosi di sindrome di Lennox-Gastaut, crisi quotidiane farmacoresistenti e ritardo cognitivo severo. Dopo fallimento di tre linee di trattamento antiepilettico viene avviato un approccio combinato con dieta chetogenica e cannabidiolo, in associazione a fenfluramina. Il trattamento multimodale ha portato a una significativa riduzione della frequenza delle crisi (>70%) e a un lieve miglioramento delle capacità attentive, sottolineando l'importanza dell'approccio integrato nei casi complessi.
- Paziente di 6 anni con sindrome di Dravet. Nonostante l'uso di più farmaci antiepilettici le crisi persistono e i sintomi neuropsichiatrici impattano gravemente sulla qualità di vita. Viene avviato un approccio terapeutico integrato: ottimizzazione della terapia antiepilettica, introduzione di melatonina per il sonno e intervento comportamentale personalizzato, con il supporto di terapisti. L'approccio multidisciplinare consente un miglior controllo globale, anche in assenza di completa libertà dalle crisi.



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Faculty

<u>COGNOME</u>	<u>NOME</u>	<u>LAUREA</u>	<u>SPECIALIZZAZIONE</u>	<u>APPARTENENZA 2</u>
Bagnasco	Irene	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Dirigente medico- Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Martini, Torino
Balagura	Ganna	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Ricercatore- Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, IRCCS G. Gaslini, Genova
Bartolini	Emanuele	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente- UOC Neurologia dello Sviluppo - IRCCS Fondazione Stella Maris, loc. Calambrone - Pisa
Cafaro	Alessia	Farmacia	Farmacologia e Tossicologia	Ricercatrice sanitaria- Laboratorio di biochimica e farmacologia - IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Cangemi	Giuliana	Biologia	Allergologia ed immunologia clinica	Dirigente- Laboratorio Centrale di Analisi - IRCCS G. Gaslini, Genova
De Giorgis	Valentina	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria infantile	Dirigente- UO Neuropsichiatria Infantile - Fondazione Mondino, Pavia
Di Liberto	Alessandra	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Docente- Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini" - Università degli studi di Torino
Mancardi	Maria Margherita	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Dirigente- Neuropsichiatria Infantile - IRCCS G. Gaslini, Genova



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Mattioli	Pietro	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dottorando- Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili - DINOEMI - Università degli Studi di Genova, Neurofisiopatologia - Ospedale Policlinico San Martino Genova
Mirandola	Laura	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore di struttura- Neurologia - Ospedale San Giovanni Bosco, ASL Città di Torino
Nobili	Lino	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Professore Ordinario- SC Neuropsichiatria Infantile, IRCCS G. Gaslini, Università degli Studi di Genova
Orsini	Alessandro	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente- UOC Neurologia Pediatrica - Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, Pisa
Pappalardo	Irene	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente- UO Neurofisiopatologia - IRCCS Azienda Ospedaliera Metropolitana (IRCCS AOM), Ospedale Policlinico San Martino (GE)
Prato	Giulia	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Dirigente- Neuropsichiatria Infantile - IRCCS G. Gaslini, Genova
Riva	Antonella	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dottorando- Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno Infantili (DINOEMI) - Università degli Studi di Genova
Rosati	Eleonora	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Coordinatrice- Centro Riferimento Regionale per le Epilessie - AOU Careggi, Firenze



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Striano	Pasquale	Medicina e Chirurgia	Neurologia e Pediatria	Professore Ordinario- UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, IRCCS G. Gaslini, Università degli Studi di Genova
Strigaro	Gionata	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente- Centro Epilessie, Clinica Neurologica, AOU "Maggiore della Carità", Novara
Villani	Flavio	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore di struttura- UO Neurofisiopatologia - Ospedale Policlinico San Martino, Genova
Viri	Maurizio	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Direttore di struttura- Neuropsichiatria Infantile - AOU Maggiore della Carità, Novara
Vittorini	Roberta	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Dirigente- Neuropsichiatria Infantile - Ospedale Regina Margherita, Torino

I CV della Faculty sono disponibili c/o il Provider



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400