

Al via in Campania un pannello multigenico per i pazienti con epilessia

Redazione

Un'importante novità per i pazienti del Centro di Riferimento Regionale per l'Epilessia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, guidato dalla professoressa Leonilda Bilo: sarà possibile, infatti, grazie alla collaborazione tra Federico II e CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, effettuare un'indagine genetica con tecniche di Next Generation Sequencing (NGS). In particolare, con l'utilizzo di tecnologie di ultima generazione, nei laboratori del CEINGE sarà sequenziato il DNA dei pazienti allo scopo di individuare, su un pannello di circa 400 geni-malattia correlati all'epilessia, le mutazioni genetiche specifiche che causano loro la malattia.

L'epilessia è una delle patologie più diffuse al mondo - si stima che nella sola Regione Campania vi siano circa 50.000 soggetti affetti. In base agli studi più recenti le alterazioni cromosomiche sono considerate tra le principali cause genetiche. Le moderne tecniche di indagine hanno permesso, infatti, di individuare in più del 30% dei casi anomalie a carico del genoma.

"Le tecniche d'indagine genetica hanno assunto una grande importanza nella diagnostica dell'epilessia ed hanno un ruolo significativo nella diagnosi precoce e nella definizione accurata della sindrome epilettica permettendo così di prevederne la prognosi, di affrontare un più corretto counseling familiare ed in alcuni casi di intraprendere scelte terapeutiche più mirate", sottolinea la professoressa Bilo.

Nasce da qui la cooperazione tra il Centro di Epilessia federiciano ed il CEINGE: "Con la professoressa Gabriella De Vita, genetista – spiega il professore Lucio Pastore, biochimico ed esperto di terapia genica e cellulare per malattie genetiche ereditarie ed acquisite – abbiamo strutturato un pannello multigenico per l'epilessia tra i più ampi sul territorio nazionale".

"L'epilettologo, dopo aver valutato il paziente clinicamente e con gli esami ritenuti più opportuni concorda con il genetista, caso per caso, il piano delle indagini genetiche più appropriate da far praticare al paziente. In questo modo, si inciderà positivamente sulla qualità della vita di migliaia di persone con epilessia e dei loro familiari. Grazie a diagnosi più tempestive e a possibili terapie più mirate si renderà più efficace l'assistenza", aggiunge la Bilo.

Un passo importante nel percorso della diagnostica genetica nelle persone con epilessia, realizzato grazie al Tavolo di Lavoro per la definizione del percorso clinico-assistenziali sull'epilessia istituito dal Direttore Generale Anna Iervolino e coordinato dalla dottoressa Paola Magri, dirigente medico della direzione strategica aziendale.

[Al via in Campania un pannello multigenico per i pazienti con epilessia | In Ateneo \(unina.it\)](#)



The screenshot shows the article page on the Federico II website. The main content area contains the following text:

Al via in Campania un pannello multigenico per i pazienti con epilessia

Un'importante novità per i pazienti del Centro di Riferimento Regionale per l'Epilessia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, guidato dalla professoressa Leonilda Bilo: sarà possibile, infatti, grazie alla collaborazione tra Federico II e CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, effettuare un'indagine genetica con tecniche di Next Generation Sequencing (NGS). In particolare, con l'utilizzo di tecnologie di ultima generazione, nei laboratori del CEINGE sarà sequenziato il DNA dei pazienti allo scopo di individuare, su un pannello di circa 400 geni-malattia correlati all'epilessia, le mutazioni genetiche specifiche che causano loro la malattia.

L'epilessia è una delle patologie più diffuse al mondo - si stima che nella sola Regione Campania vi siano circa 50.000 soggetti affetti. In base agli studi più recenti le alterazioni cromosomiche sono considerate tra le principali cause genetiche. Le moderne tecniche di indagine hanno permesso, infatti, di individuare in più del 30% dei casi anomalie a carico del genoma.

Le tecniche d'indagine genetica hanno assunto una grande importanza nella diagnostica dell'epilessia ed hanno un ruolo significativo nella diagnosi precoce e nella definizione accurata della sindrome epilettica permettendo così di prevederne la prognosi, di affrontare un più corretto counseling familiare ed in alcuni casi di intraprendere scelte terapeutiche più mirate", sottolinea la professoressa Bilo.

Nasce da qui la cooperazione tra il Centro di Epilessia federiciano ed il CEINGE: "Con la professoressa Gabriella De Vita, genetista – spiega il professore Lucio Pastore, biochimico ed esperto di terapia genica e cellulare per malattie genetiche ereditarie ed acquisite – abbiamo strutturato un pannello multigenico per l'epilessia tra i più ampi sul territorio nazionale".

L'epilettologo, dopo aver valutato il paziente clinicamente e con gli esami ritenuti più opportuni concorda con il genetista, caso per caso, il piano delle indagini genetiche più appropriate da far praticare al paziente. In questo modo, si inciderà positivamente sulla qualità della vita di migliaia di persone con epilessia e dei loro familiari. Grazie a diagnosi più tempestive e a possibili terapie più mirate si renderà più efficace l'assistenza", aggiunge la Bilo.

Un passo importante nel percorso della diagnostica genetica nelle persone con epilessia, realizzato grazie al Tavolo di Lavoro per la definizione del percorso clinico-assistenziali sull'epilessia istituito dal Direttore Generale Anna Iervolino e coordinato dalla dottoressa Paola Magri, dirigente medico della direzione strategica aziendale.