

Speciale

Il rebus dei cromosomi: è l'epilessia

Di Francesca Mari

DE VITA, RESPONSABILE DELLA LINEA DIAGNOSTICA: TANTI CASI INDIVIDUATI TRA BAMBINI E ADOLESCENTI

Il sequenziamento genetico con tecnologie di ultima generazione consente di scoprire le cause dell'epilessia, su un pannello di 400 geni legati alla malattia, e migliorare l'approccio terapeutico per i pazienti. Una vera e propria svolta al centro di riferimento regionale per l'epilessia del Policlinico Federico II, guidato da Leonilda Bilo che, in sinergia con il Ceinge, è in grado di effettuare un'indagine genetica con tecniche di Next generation sequencing.

L'epilessia, che conta 50mila casi solo in Campania, è infatti una delle patologie più diffuse al mondo. E i più recenti studi hanno dimostrato che le alterazioni cromosomiche sono tra le principali cause. «Le tecniche d'indagine genetica - chiarisce Bilo - hanno un ruolo significativo nella diagnosi precoce e nella definizione accurata della sindrome epilettica, permettendo così di prevederne la prognosi e in alcuni casi di intraprendere scelte terapeutiche più mirate». Sinergie al via da giugno del 2022 tra la Federico II e il Ceinge. «Con la professoressa Gabriella De Vita, genetista dice il biochimico Lucio Pastore abbiamo strutturato il pannello multigenico per l'epilessia tra i più ampi sul territorio nazionale». E De Vita, ordinario di Genetica medica Federico II, responsabile al Ceinge della linea diagnostica in Ngs delle epilessie, sottolinea che «ognuno può avere diverse mutazioni, alcune anche sconosciute. Dopo aver valutato il paziente caso per caso, stabiliamo con l'epilettologo le indagini genetiche più appropriate, che effettuiamo con un prelievo di sangue. Dal paziente l'indagine può passare anche ai familiari per capire se c'è trasmissione genetica». Fino a gennaio 2023 sono stati eseguiti 44 test e riscontrate 16 mutazioni, con un 35% di positivi all'indagine. «Tra i pazienti - conclude De Vita - una buona parte è formata da bambini e adolescenti, c'è stato anche qualche neonato e giovani tra i 20 e i 30 anni».

RIPRODUZIONE RISERVATA

The image shows a collage of two items. The top item is a newspaper page from 'IL MATTINO' dated 27 maggio 2023. The page features a 'Speciale' section with the headline 'Il rebus dei cromosomi: è l'epilessia' by Francesca Mari. The article discusses genetic testing for epilepsy at the Federico II hospital in collaboration with the Ceinge. The bottom item is an advertisement for 'salus' and 'Euroson' audiology services. It promotes genetic testing and hearing aids, with the text 'LA PRECISIONE DELLA TECNOLOGIA. LA CURA DEL NOSTRO E LA PASSIONE DEL NOSTRO PERSONALE: il nostro impegno per la tua salute prendiamo cura di te' and 'Euroson New Dott. Gentile'. It also mentions 'LEGGERI INVISIBILI GRATUITI per gli aventi diritto al contributo ASL' and provides contact information for 'PRENOTA ORA' at 800.27.00.35.