



Associazione
Malattie Genetiche **Rare**
Svizzera italiana

La sindrome di Dravet come caso di malattia genetica rara

il caso di Ettore

Con il sostegno di



Identifichiamo il quadro: **Ettore**

- 30 anni di età, nato sano, certamente molto attivo e pronto
- Sintomi a 6 mesi di vita. Prima crisi all'età di 2 anni
- Inizio della progressione della malattia da 3 anni
- Encefalopatia Epilettica Criptogenetica - Inizio delle prime terapie, tentativi con farmaci vari per inefficacia delle cure
- Passaggi attraverso: Topiramato, Gabapentin, Fenobarbital, immunoglobuline ACTH, Clobazam, Carbamazepina, Acido Valproico, Fenitoina, Lamotrigina, Gabapentin, Levetiracetam, Lacosamide, dieta Chetogena, Zonisamide, Sultiam, Diazepam, Rufinamide, Etosuccimide, Oxcarbazepina, Lorazepam, Benzodiazepine, Clonazepam
- Mancanza di diagnosi – Farmacoresistenza – sospensione del percorso scolastico, crisi notturne, fino a 22-23 crisi al giorno

Follow up:

- Ricerca di una diagnosi, identificazione della malattia: Come ?
- Turnaround worldwide: Boston, Harvard Children Hospital, Bonn, Genova, Milano, Zurigo, Padova, Berna...
- Analisi genetiche come unica possibile via per la diagnosi della malattia – progresso della genetica
- Arriviamo a 22 anni circa: Esecuzione di circa 400 analisi genetiche e scoperta della alterazione del Gene SCN1A: finalmente una diagnosi: Sindrome di Dravet – malattia rara.
- Assenza di cure, rotazione del cocktail di farmaci, inizio di una serie di manifestazioni collaterali: sviluppo corporeo pregiudicato, scarsa deambulazione, ritardo mentale conclamato, assistenza h24



Seattle Children's
93,759 followers
11mo •

+ Follow ...

Dravet syndrome is a severe, often fatal, form of #epilepsy with limited options for only treating symptoms. But hope is on the horizon!

Con il sostegno di

TELETHON 

Status quo:

- L'analisi genetica ha permesso di identificare la causa e, conseguentemente, il possibile controllo sintomatico
- Sviluppo di un farmaco che possa controllare la malattia, studio del farmaco e trial clinico, rilascio Mondiale nel 2020, approvazione in EU nel Dicembre 2020: Fenfluoramina
- Mancanza di approvazione in CH e impossibilità di utilizzo
- Prezzi troppo elevati e rifiuto di assunzione costi da parte della cassa malati. Mancanza di trattativa sui prezzi tra Casa farmaceutica e Cassa malati. Indisponibilità all'uso per il paziente.
- Intervento in televisione, nei Giornali, interviste, articoli pubblicati...
- Sblocco della situazione e disponibilità del farmaco dal 09.2023

69371	01	Fintepla 2.2 mg/ml, solution buvable	UCB-Pharma SA	Synthetika	A	A	13.02.2025	13.02.2025	12.02.2030
-------	----	--------------------------------------	---------------	------------	---	---	------------	------------	------------

- Crisi: da 12 (con picchi di 22) fino a 2/4 giornaliere, crisi meno intense, riduzione delle benzodiazepine, miglioramento della qualità della sua vita, della famiglia e della madre, caregiver h24

Take Away: Associazione MGR / Telethon

- Rete di sostegno: medici, professori, infermieri, specialisti nei settori medici delle cure, approccio multidisciplinare per il care ed assistenza alla costituzione dello stesso
- Intervento dei mass media
- Soluzione del problema farmaco
- Disponibilità di utilizzo del farmaco anche per altri malati
- Supporto alla famiglia – Connecting healthcare
- Uscita dalla solitudine
- Attività ed esperienze di comunità con il malato: vacanze, visite a musei,

**La Guerra forse no, ma la battaglia si vince soltanto
lottando tutti insieme**

Con il sostegno di


TELETHON 