

---

## **Epilessie rare: nasce l'Associazione "Scn2A Famiglie in rete". Il 24 febbraio un webinar. Vigevano (Bambino Gesù), "incidenza di 1 caso ogni 20mila"**

"Quando Davide è nato ho capito presto che qualcosa non funzionava, che non era come gli altri bambini. La prima diagnosi però è stata devastante nella sua vaghezza: ritardo psicomotorio generalizzato. Ci sono voluti anni prima di arrivare alla diagnosi: mutazione del gene Scn2A, che causa una encefalopatia epilettica rara correlata a disturbi dello spettro autistico. Pensavamo di essere gli unici colpiti da questa malattia ma oggi sappiamo per certo che i casi in Italia sono 22, ma potrebbero essere molti di più". Dopo anni di ricerca oggi nasce "Scn2A Italia Famiglie in rete Aps", prima associazione europea a rappresentare le famiglie con questa condizione rara, presieduta da Stefania Dantone, la mamma di Davide. In occasione del 24 febbraio, Giornata internazionale per la sensibilizzazione sulla Scn2A, l'associazione organizza un webinar gratuito rivolto a neurologi, neuropsichiatri infantili, pediatri, genetisti e famiglie con bambini e/o adulti con mutazioni in Scn2A. [Qui il link](#) per partecipare all'evento che vedrà coinvolti i maggiori esperti italiani in materia. "Scn2A è il nome di un gene che regola una funzione cerebrale specifica legata al canale del sodio – spiega Federico Vigevano, direttore Dipartimento di Neuroscienze dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma e coordinatore comitato scientifico dell'associazione –. Oggi sappiamo che alcune mutazioni di questo gene possono generare un aumento o una perdita di funzione del canale del sodio e possono esprimersi in condizioni cliniche diverse. La malattia esordisce quasi sempre con crisi epilettiche e si accompagna da un mancato raggiungimento dello sviluppo psicomotorio dei primi mesi. Ma i sintomi hanno una variabilità enorme. Possono insorgere ipotonia, difficoltà respiratorie, alcuni bambini vanno incontro a disabilità gravissima e devono ricorrere alla nutrizione parenterale. In altri casi la disabilità intellettiva è lieve, ma possono comparire disturbi dello spettro autistico. Si tratta di una malattia complessa e estremamente rara, ma probabilmente sottodiagnosticata". "Parliamo di patologie con incidenza di un caso ogni 10mila, 30 mila al massimo – conclude l'esperto – e nessun centro riesce ad avere di per sé una casistica sufficiente per fare ricerca. Quindi è necessario mettersi in rete per poter raccogliere una casistica sufficiente da un lato a definire il quadro clinico, dall'altro a fare ricerca sulle potenziali terapie".

Giovanna Pasqualin Traversa