

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

**Antonio TRABACCA**

Direttore UOC Unità per le Gravi Disabilità Età Evolutiva e Giovane Adulta  
Polo Ospedaliero Scientifico di Neuroriabilitazione Brindisi  
Associazione La Nostra Famiglia- IRCCS E. Medea

**Marta DE RINALDIS**

Responsabile UOS Epilessia e Neurofisiopatologia  
nelle disabilità dell'Età Evolutiva  
Polo Ospedaliero Scientifico di Neuroriabilitazione Brindisi  
Associazione La Nostra Famiglia- IRCCS E. Medea



Polo Ospedaliero Scientifico di Neuroriabilitazione **Brindisi**

# FOCUS SULLE DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHIES (DEES): DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO INTEGRATA

**10 Maggio 2025**

**Sala Convegni Autorità Portuale - Brindisi**  
Piazza Vittorio Emanuele II, 7

## RELATORI/MODERATORI

**M. F. Bassi**  
IRCCS MEDEA Bosisio Parini - Lecco

**G. d'Orsi**  
IRCCS Osp. Casa Sollievo della Sofferenza,  
S. Giovanni Rotondo (FG)

**B. Dalla Bernardina**  
C.R.E.P. - Verona

**F. Darra**  
AOUI di Verona

**L. De Cosmo**  
POC "SS Annunziata" Taranto

**B. De Mitri**  
P.O. Francavilla F. (BR)

**M. De Rinaldis**  
POS Ass. La Nostra Famiglia  
IRCCS Medea - Brindisi

**V. Durante**  
PO "A. Perrino" di Brindisi

**C. Ferrante**  
POS Ass. La Nostra Famiglia  
IRCCS Medea - Brindisi

**L. Gennaro**  
ASL Brindisi

**A. La Neve**  
Policlinico di Bari

**L. Margiotta**  
ASL Lecce

**M.C. Oliva**  
POS Ass. La Nostra Famiglia  
IRCCS Medea - Brindisi

**T. Perrino**  
PO "A. Perrino" di Brindisi

**G. Pontrelli**  
POC "SS Annunziata" Taranto

**E. Quaranta**  
Pediatra di libera scelta - ASL Brindisi -  
Francavilla F. (BR)

**K. Santoro**  
Associazione Famiglie LGS Italia

**M. Santosabato**  
Ospedale "Vito Fazzi" di Lecce

**V. Sciricchio**  
P.O. "San Paolo" di Bari

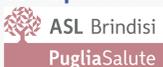
**A. Trabacca**  
POS Ass. La Nostra Famiglia  
IRCCS Medea - Brindisi

**P. Ventura**  
Policlinico di Bari

## INFORMAZIONI ECM

L'evento id 2007 - 447471 ed. 1 è stato accreditato ECM per n° 70 partecipanti e attribuisce n. 6 crediti. L'evento è gratuito ed è rivolto alle seguenti figure professionali: Medico Chirurgo (Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria, Pediatria di libera scelta); Psicologo (Psicologia, Psicoterapia); Farmacista; Fisioterapisti; Tecnico di neurofisiopatologia; Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva; Terapista occupazionale; Logopedista; Infermiere; Infermiere pediatrico.

Con il patrocinio di



**SIMPE** ETS  
SOCIETÀ ITALIANA MEDICI PEDIATRI



Con il contributo non condizionante di



**Jazz Pharmaceuticals**



PROVIDER ECM  
Segreteria Organizzativa

**Gibli** Tel: 099-9908003  
E-mail: info@qibli.it  
IDEE E PROGETTI CREATIVI

# PROGRAMMA

## 08.30 Registrazione partecipanti

### 09.15 Saluti delle autorità

Saluti, Apertura dei lavori e Introduzione agli obiettivi

**A. Trabacca - M. De Rinaldis**

### Moderatori: **A. Trabacca, A. La Neve**

9.30 Lettura magistrale. DEE: Dall'osservazione clinica alla definizione

**F. Darra** - Introduce **B. Dalla Bernardina**

10.00 Ruolo della Genetica nella diagnosi e prospettive terapeutiche

**M.T. Bassi**

10.30 Pattern EEG peculiari: maniglie diagnostiche nelle DEE

**G. d'Orsi**

10.50 Le Comorbidità nelle DEE - **V. Scirucchio**

Disturbi del movimento nelle DEE - **C. Ferrante, M.C. Oliva**

### 11.30 Discussione

### 11.45 Coffee Break

### Moderatori: **P. Ventura, G. d'Orsi**

12.10 Update sulla gestione terapeutica - **A. La Neve**

12.30 Qualità della vita nelle DEE e strategie di presa in carico integrata

**M. De Rinaldis**

### 12.50 Discussione

### 13.05 Light lunch

### Moderatori: **L. Margiotta, V. Scirucchio**

14.15 Tavola rotonda: Management delle DEE nel corso della vita e continuità di cura tra ospedale-territorio: a confronto il punto di vista del Pediatra, del Neuropsichiatra Infantile, del Neurologo e delle Associazioni dei pazienti e famiglie

**L. De Cosmo, M. De Rinaldis, V. Durante, E. Quaranta,**

**L. Gennaro, B. De Mitri, T. Perrino, G. Pontrelli, K. Santoro,**

**M. Santosabato**

15.15 Workshop interattivo e Discussione Casi Clinici

- Caso clinico 1: Disordine POLG correlato a trasmissione autosomica recessiva  
**V. Durante**

- Caso clinico 2: Encefalopatia epilettica con variante nucleotidica, potenzialmente patogenetica, di PHF8 - **G. Pontrelli**

- Caso clinico 3: Efficacia terapeutica sinergica di CBD e VNS in una paziente con Sindrome di Lennox-Gastaut - **M. De Rinaldis**

### 16.15 Take Home message e Questionario ECM

## PER ISCRIVERSI ALL'EVENTO

1. Se ha già un profilo su [www.qlearning.it](http://www.qlearning.it) deve accedere con le sue credenziali (username e password) o cliccare su Google (se ha creato il profilo con questa modalità)

2. Nella home page, cliccare sulla categoria "RESIDENZIALE" e dopo sulla copertina dell'evento (qui trova anche il programma)

3. Non deve fare altro che cliccare su "ISCRIVIMI" e la fase di registrazione sarà completa

4. Se non ha un profilo su [qlearning.it](http://qlearning.it) deve cliccare su "CREA UN ACCOUNT" o cliccare su GOOGLE. Dopo l'accettazione della sua richiesta dall'amministratore del sito, dovrà seguire il punto 2) e 3)

## RAZIONALE SCIENTIFICO

Le Encefalopatie Epiletiche e dello sviluppo (Developmental and epileptic encephalopathies DEEs) sono un gruppo eterogeneo di disordini caratterizzati da esordio in età pediatrica, epilessia generalmente severa e di difficile controllo e disturbi del neurosviluppo che possono essere negativamente condizionati dalla gravità dell'epilessia. Le DEE possono avere un'etiologia genetica ad incidenza rara (<5/10.000 casi) e si associano a comorbidità neuropsichiatriche diverse quali disturbi del movimento e della postura, delle funzioni cognitive e del linguaggio, del comportamento e del sonno con un profondo impatto sulla qualità della vita dei pazienti e dei caregivers e sugli aspetti socioeconomici della famiglia. La presa in carico dei pazienti con DEE è dunque complessa e dovrebbe coinvolgere diverse figure professionali che con tempi e modalità diverse intervengano nell'inquadramento etiologico, nel trattamento dell'epilessia e nelle gestione delle comorbidità, richiedendo un'integrazione adeguatamente strutturata dei servizi sanitari.

Il corso si rivolge a tutti i professionisti sanitari che operano nel sistema di cura e assistenza delle DEE (Neuropsichiatri Infantili, Neurologi, Pediatri, Psicologi, terapisti della riabilitazione dell'età evolutiva) e si pone l'obiettivo di approfondire la conoscenza delle basi genetico-molecolari, dei nuovi trattamenti farmacologici mirati e della presa in carico multidisciplinare per una gestione integrata e personalizzata.

Verranno discussi inoltre casi clinici reali allo scopo di condividere i percorsi diagnostici, le decisioni terapeutiche e l'impatto sulla qualità di vita del singolo paziente.