

Sindrome di Dravet, la madre di Isabella: «Pazienti e famiglie lasciate sole, serve una presa in carico globale»

La ragazza, oggi 20enne, è affetta da una delle encefalopatie epilettiche più complesse. Per seguirla, la mamma ha dovuto rinunciare al lavoro e combatte ogni giorno contro difficoltà di ogni tipo. Ora però al Meyer di Firenze nasce il primo progetto nazionale dedicato a queste patologie (Fonte: <https://www.corriere.it/> 9 dicembre 2025)



«Sono la mamma di Isabella, una ragazza di 20 anni affetta da Sindrome di Dravet. Da quando Isabella è nata la sua e la nostra vita sono scandite da visite mediche, terapie e piccoli grandi traguardi». Arminda parla con voce ferma, abituata da due decenni a convivere con una delle encefalopatie epilettiche più complesse. Una malattia rara che, come molte nel vasto gruppo delle DEEs, richiede interventi costanti, personalizzati, multidisciplinari.

Il quadro clinico della figlia è cambiato dopo la maggiore età: «Da quando ha compiuto 18 anni Isabella ha iniziato a sperimentare un decadimento della coordinazione motoria e un peggioramento del linguaggio. Le frasi si sono fatte più brevi, la pronuncia meno chiara». Una trasformazione che ha richiesto nuovi aggiustamenti terapeutici. Oggi Isabella assume quattro farmaci, ma le crisi continuano a presentarsi. Le terapie si moltiplicano: nutrizionista, ABA, fisiatra, ippoterapia, percorsi psico-educativi. Quasi tutto a carico della famiglia. Il tema della transizione all'età adulta, per loro, è diventato urgente: «E ora che ha 20 anni dovrà fare il passaggio al neurologo dell'adulto». Un momento che molte famiglie attraversano senza un reale sostegno strutturato.

Il peso quotidiano sui caregiver

Arminda non nasconde il prezzo pagato lungo questo percorso: «Fin dall'inizio ho gestito tutto da sola. **Ho dovuto rinunciare al lavoro per dedicarmi a tempo pieno a lei** e a tutti gli impegni che la sua condizione richiede». Alle difficoltà economiche si sommano quelle emotive, spesso invisibili. Accanto a Isabella, **il fratello maggiore** ha imparato presto cosa significhi convivere con la disabilità: «Aveva solo cinque anni quando è nata Isabella. La sua presenza è per noi una fonte di forza».

La madre conclude con **un appello** che è anche una sintesi delle tante voci delle famiglie rare: «Il percorso di Isabella è ancora lungo. **Le esigenze dei pazienti non sono rare: hanno diritto a una presa in carico completa, tempestiva e coordinata.** Per noi genitori, ogni piccolo passo avanti è una vittoria, ma possiamo fare di più solo se camminiamo insieme». È proprio da storie come questa che nasce la necessità di un progetto nazionale strutturato.

DEEstrategy, la prima iniziativa italiana dedicata alle DEEs

DEEstrategy, presentato al Meyer Health Campus di Firenze, è il primo progetto nazionale che mira a tradurre operativamente il **Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026** nel campo delle Encefalopatie dello Sviluppo ed Epilettiche. Una vera «policy innovativa» capace di trasformare linee guida e norme in azioni concrete e replicabili su tutto il territorio.

L'obiettivo è ambizioso: **migliorare i percorsi assistenziali**, ridurre le disuguaglianze territoriali, rafforzare la presa in carico multidisciplinare e accompagnare in modo strutturato la transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il progetto coinvolge un Core Team multidisciplinare e un Gruppo Allargato di esperti, società scientifiche, rappresentanti regionali e associazioni dei pazienti, il che ne fa un esempio di governance inclusiva.

Cosa sono le DEEs: malattie rare, bisogni complessi

Le **Developmental and Epileptic Encephalopathies** uniscono epilessie gravi e farmacoresistenti a un disturbo globale dello sviluppo. Tra le più note: Sindrome di Dravet, [Lennox-Gastaut](#), CDKL5 deficiency. **Le crisi frequenti e difficili da gestire si accompagnano a ritardi cognitivi**, regressioni funzionali, disabilità motorie e comportamentali che richiedono interventi continuativi lungo tutto l'arco della vita.

«Oltre ad affrontare il problema delle crisi per i soggetti con encefalopatie epilettiche e dello sviluppo le sfide quotidiane e a lungo termine implicano anche la costruzione e realizzazione di un progetto di vita che integri salute, scuola, lavoro e inclusione sociale» ricorda **Renzo Guerrini**, professore di Neuropsichiatria Infantile del Meyer. «Solo attraverso un approccio clinico ampio che valorizzi il **team multidisciplinare** possiamo garantire la continuità assistenziale necessaria a migliorare concretamente la qualità della vita». È quello che manca attualmente a molte famiglie, come la storia di Isabella evidenzia con forza.

Il PNMR come guida per costruire nuovi modelli

Il PNMR 2023-2026 fornisce la cornice strategica per standardizzare la presa in carico delle malattie rare. Le DEEs rappresentano uno dei modelli più emblematici della complessità gestionale illustrata nel Piano. **Le quattro priorità individuate da DEEstrategy** riflettono fedelmente la visione del Piano: continuità assistenziale e protocolli per la transizione; case manager dedicati e formazione specifica; multidisciplinarità estesa ai servizi socio-assistenziali, con attenzione a scuola, lavoro e sostegno ai caregiver; telemedicina e **Fascicolo sanitario elettronico** come strumenti trasversali per monitoraggio, accesso e connessione tra ospedale e territorio. È un cambiamento culturale prima ancora che organizzativo: il passaggio da interventi isolati a una rete integrata che accompagna il paziente fin dall'inizio.

La sfida delle disuguaglianze territoriali

Non tutte le regioni offrono gli stessi servizi e lo stesso livello di competenze in tema di DEEs. Lo sottolinea **Cristina Scaletti**, responsabile clinico della Rete Malattie Rare della Toscana: «La priorità della rete regionale è superare le disuguaglianze territoriali, garantendo una presa in carico integrata e uniforme per i pazienti con DEEs».

Scaletti evidenzia anche l'**importanza di creare modelli replicabili e sistemi di monitoraggio basati su indicatori di processo e salute**. «La collaborazione tra istituzioni, centri di riferimento e associazioni è la chiave per accelerare l'implementazione delle strategie e rendere la nostra regione un modello nazionale. DEEstrategy rappresenta uno strumento concreto per trasformare le normative in atti operativi».

La transizione all'età adulta

Per le famiglie, il momento della transizione coincide spesso con un crollo della continuità assistenziale. «La transizione clinica e assistenziale in epilessia, dall'età giovanile all'età adulta, la stiamo realizzando attraverso **ambulatori congiunti tra neuropsichiatri infantili e neurologi dell'adulto**» spiega **Pasquale Palumbo**, direttore del Dipartimento delle Specialistiche Mediche dell'AUSL Toscana Centro. «Nei casi più complessi c'è una presenza congiunta, nei casi con problematiche minori invece uno scambio di informazioni e un passaggio di consegne». Un modello che prova ad evitare quello che molte famiglie temono: l'interruzione di un percorso costruito negli anni.

Il ruolo delle associazioni

Il documento ricorda come **la diagnosi** rappresenti per molti caregiver un «dramma esistenziale». **Alle difficoltà cliniche si sommano costi diretti e indiretti, perdita del lavoro, isolamento sociale**. Per questo il ruolo delle associazioni è cruciale.

«Le famiglie che vivono con una malattia rara, ed in particolare con un'encefalopatia epilettica di

sviluppo hanno bisogni ancora non soddisfatti e le associazioni spesso fanno da ponte tra assistenza sanitaria e supporto sociale» sottolinea Gabriele Segalini, presidente [Gruppo Famiglie Dravet APS.](#)
Il coinvolgimento dei pazienti, spiega, deve avvenire «fin dall'inizio del processo decisionale», anche per monitorare l'effettiva applicazione delle norme e garantire equità nazionale.

DEEstrategy inserisce le associazioni nel percorso, riconoscendo che senza il loro contributo diretto sarebbe impossibile costruire modelli davvero aderenti alle realtà quotidiane.

Una rete per non lasciare sole le famiglie

La storia di Isabella e l'esperienza degli esperti convergono su un messaggio: servono reti, non percorsi individuali. Servono investimenti strutturali, continuità, multidisciplinarità, strumenti digitali e supporto ai caregiver.

«Investire in una rete di cure integrate non è solo una questione di efficienza, è una questione di dignità» ricorda Arminda.

Malattie rare, terapie innovative: quali e come accedervi?