

Epilessie

Epilessie

Malattia caratterizzata da ricorrenza di *convulsioni*

**Alterazione *momentanea improvvisa e involontaria* delle funzioni del sistema nervoso,
secondaria a scariche neuronali abnormi**

Epilessie

Classificazione più nota:

Epilessie Parziali (origine focale)

Epilessie Generalizzate (presenti simultaneamente nei due emisferi)

Forme Sindromiche (es. Sidrome di West) nelle quali il disordine epilettico si associa a particolari quadri clinici ed elettroencefalografici.

Epilessie

Sia le forme parziali che quelle generalizzate vengono ulteriormente suddivise in:

***Idiopatiche* (quando non viene riconosciuta una causa)**

***Sintomatiche/Secondarie* (quando viene individuata una causa)**

Semeiologia delle crisi convulsive

Assenze

Perdita improvvisa e ripetuta di contatto con l'ambiente; durata di pochi secondi, caratterizzati da fissità dello sguardo e risoluzione spontanea; possono essere semplici e complesse (quest'ultime si caratterizzano per la presenza di automatismi della mano, bocca, etc)

Convulsioni Tonico-Cloniche

Improvvisa caduta al suolo con movimenti bruschi e continui di flesso-estensione degli AA con ipertonia del tronco; si manifestano in tre fasi: tonica (flessione AASS ed estensione AAII con arresto del respiro e manifestazioni di tipo vegetativo), clonica (presenza di contrazioni muscolari progressivamente meno frequenti e dura circa 30 sec), postcritica (o di recupero, di durata più ampia, con ipotonìa, confusione mentale, cefalea, perdita di controllo sfinterico)

Spasmi

Movimenti brevi e bruschi di flessione o estensione AASS i AAII e della durata di pochi secondi; di solito di ripetono a salve al risveglio o all'addormentamento e sono seguiti da pianto

Crisi Miocloniche

Brusca e involontaria contrazione muscolare di breve durata (<100 msec) singolare e ripetitiva che determina la perdita di tono improvvisa, seppur momentanea, di capo, arto, corpo con o senza perdita di coscienza

Crisi Atoniche

Caratterizzate da brusco cedimento posturale per improvvisa riduzione o abolizione del tono muscolare e clinicamente sono difficili da distinguere dalle crisi miocloniche

Crisi Toniche

Contrazione muscolare persistente che dura da pochi secondi a un minuto

Crisi Parziali Semplici e Complesse

Si definiscono semplici se non vi è perdita di coscienza, complesse quando questa si verifica. L'espressione clinica della crisi è soprattutto in relazione alla sede d'origine del focolaio epilettogeno; inoltre possono essere a prevalenza motoria o sensoriale (allucinazioni visive, uditive, olfattive, gustative) o somatosensoriali (torpore, parestesie, formicolii) o vegetative (ipersalivazione, tachicardia, arrossamento), psichiche (afasia, déjà vu, etc)

Epilessie Sintomatiche

Condizioni cliniche sintomatiche di anomalie cerebrali e di specifiche patologie cerebrali



Epilessie Sintomatiche

Frequentemente costituiscono il sintomo d'esordio della patologia sottostante

Si associano a ritardo nello sviluppo o arresto/regressione di competenze

Patologie sottostanti numerose ed eterogenee (genetiche, eredodegenerative, metaboliche, malformative, tumorali, infettive, vaascolari, etc)

Il preciso inquadramento eziologico permette parametri prognostici sulle singole affezioni oltre alla scelta terapeutica migliore e più efficace

Epilessie Sintomatiche

Epilessie Miocloniche Giovanili (PME)

Esordiscono in pz con sviluppo normale, con comparsa di *epilessia* (spesso farmacoresistente) e *mioclono* (generalmente multifocale e scatenato da fattori quali movimento e stimoli esterni)

Sono determinate da varie patologie della sostanza grigia (Polidistrofie) che comportano atrofia cerebrale e cerebellare

Secondarie ad affezioni genetiche, autosomiche recessive (Malattia di Lafora) e autosomiche dominanti

Aspetto EEGrafico iniziale: assimiliato alle forme epilettiche generalizzate idiopatiche da cui poi si discostano per il progressivo deterioramento EEG e cognitivo

Con l'aumentare del mioclono peggiora la situazione neurologica

Exitus precoce

Epilessie Sintomatiche

Epilessie Miocloniche Giovanili (PME)

Malattia di Lafora

Esordio tra 8 e 18 aa

Comparsa simultanea di cefalea, DSA, mioclonie , vari tipi di crisi (generalizzate, occipitali con allucinazioni visive, atoniche parziali, assenze atipiche)

Il quadro peggiora in maniera progressiva

Si struttura farmacoresistenza

Si struttura poi un deterioramento cognitivo

***Corpi di Lafora:* inclusioni intracellulari di molecole di glicogeno che si osservano nei neuroni, nel muscolo scheletrico, nel fegato**

Epilessie Sintomatiche

Epilessie Miocloniche Giovanili (PME)

Ceroidolipofuscinosi

Meccanismo ereditario autosomico recessivo

Caratteristica. Accumulo di lisosomi a livello di encefalo e retina, con epilessia, deterioramento cognitivo, deficit progressivo della vista

EEG: rallentamento dell'attività di fondo, scariche parossistiche

Forme:

Tipo 1 (tra gli 8-18 mesi di vita, con irritabilità, deterioramento psicomotorio rapido, ipotonìa, crisi miocloniche, atrofia ottica); pattern EEG “vanishing EEG” per la progressiva scomparsa del ritmo di fondo

Tipo 2 (tra i 2-4 anni con crisi miocloniche). Deterioramento cognitivo, atassia, perdita della vista, exitus dopo circa 4 anni per polmonite ab ingestis)

Epilessie Sintomatiche

Patologie Neurocutanee

Sclerosi Tuberosa

Patologia neurocutanea multisistemica ereditaria autosomica dominante

Sintomi cutanei (macchie), neurologici (tubercoli cerebrali), extraneurologici (rabdomiomi cardiaci, etc)

Prevalenza epilessia: 80-90% almeno un episodio epilettico nel corso della vita (all'inizio tipo spasmi infantili, poi crisi focali motorie); sono i Tubercoli a costituire il focus epilettogeno.

Epilessie Sintomatiche

Malformazioni di Sviluppo Corticale

Mostrano variabile presentazione clinica

Derivano da una anomalia della migrazione e/o dell'organizzazione neuronale

Le Epilessie che ne derivano sono molto eterogenee e possono determinare anche farmacoresistenza

Polimicrogiria

Irregolare superficie corticale con numero eccessivo di piccoli giri corticali, parzialmente fusi

Diffusa o Focale, Unilaterale o Bilaterale

Il 78-88% dei pz presenta epilessia, ed il 65% risulta farmacoresistente

Chirurgia epilettica correttiva: risultati parziali, solo il 50% dei pz è poi libero da crisi (ciò probabilmente legato alle intricate relazioni elettrofisiologiche tra la corteccia displasica e gli estesi network corticali)

Epilessie Sintomatiche

Malformazioni di Sviluppo Corticale

Sindrome di Aicardi

Patologia legata al cromosoma X (letale nei maschi e pertanto presente solo nel sesso femminile)

Caratteristica: Agenesia del Corpo calloso

Epilessia a esordio precoce, solitamente con spasmi infantili, crisi focali o unilaterali; comporta poi nuove crisi di tipo tonico-clonico generalizzate

L'epilessia sovente diventa farmacoresistente

Epilessie Sintomatiche

Malformazioni di Sviluppo Corticale

Tumori cerebrali

- L'incidenza dell'epilessia nei tumori cerebrali varia in relazione alla localizzazione della lesione e all'istotipo
- L'epilessia può presentarsi senza altri sintomi associati o con sintomi neurologici associati
- Epilessia sovrente farmacoresistente

Epilessie Sintomatiche

Anomalie Cromosomiche

Sindrome di Angelman

Legata a delezione del cromosoma 15 (delezione di origine materna)

**Quadro Clinico: DI grave, assenza di linguaggio, atassia, disordini del movimento
AASS e il tronco, ipotonìa assiale, crisi di riso immotivate e improvvise**

Nel 90% dei casi vi è presenza di epilessia



**CUNIVERSITÀ
CUSANO**

Epilessie Sintomatiche

Anomalie Cromosomiche

Sindrome di Prader-Willi

Delezione del braccio lungo del cromosoma 15 (stesso della Angelman ma di origine paterna!)

Caratteristiche: Ipotonia, Ipogonadismo, Obesità

I pz nascono a termine ma con scarso accrescimento intrauterino; alla nascita presenza di grave ipotonìa che persiste per i primi due anni di vita, associata a difficoltà di suzjone e deglyutizione. Dal secnodo anno di vita si sviluppa importante iperfagia con obesità grave. Sono presenti ipogonadismo, dismorfismi mani e piedi

DI: lieve nel 60% dei casi, moderato nel 30%, grave nel 10%

Presenza di disturbi del comportamento con aggressività, DOC, instabilità emotiva

Epilessie Sintomatiche

Anomalie Cromosomiche

Trisomia 21 (Sindrome di Down)

L'affezione si manifesta con una frequenza di 1 su 650 nati vivi (l'età materna è direttamente correlata al rischio)

Causata da una duplicazione di materiale genetico sul cromosoma 21 (nel 90% dei casi a trisomia del 21)

Diagnosi principalmente clinica, con facies tipica: fessure palpebrali oblique, con epicanto, solco palmare unico, ipotonìa e DA ritardata, DI di grado variabile, vi può essere instabilità atlanto-occipitale con compressione del midollo spinale e gravi esiti neurologici, presenza di malformazioni cardiache e gastroenteriche, encefalo più piccolo, con progressione ad un quadro simile all'Alzheimer (terza-quarta decade)

Diagnosi prenatale