

# 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. Sindrome 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 Tónico-Cloniche

**Improvvisa caduta al suolo con movimenti bruschi e continui di flessione-estensione degli AA con ipertonìa 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 ipotonia, 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, ereditarie, metaboliche, malformative, tumorali, infettive, vascolari, 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:* assimilato 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)**

#### **Ceroidolipofusinosi**

**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, ipotonia, 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 sovente 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**

**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 ipotonia che persiste per i primi due anni di vita, associata a difficoltà di suzione e deglutizione. Dal secondo 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, ipotonia 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**