



Sviluppo psicomotorio e patologie neurologiche



- Epilessia

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Dip. Salute Donna e Bambino

Università degli Studi di Padova

Epidemiologia

L' Epilessia è una delle malattie neurologiche più frequenti

Epilessia = Malattia Sociale (OMS)

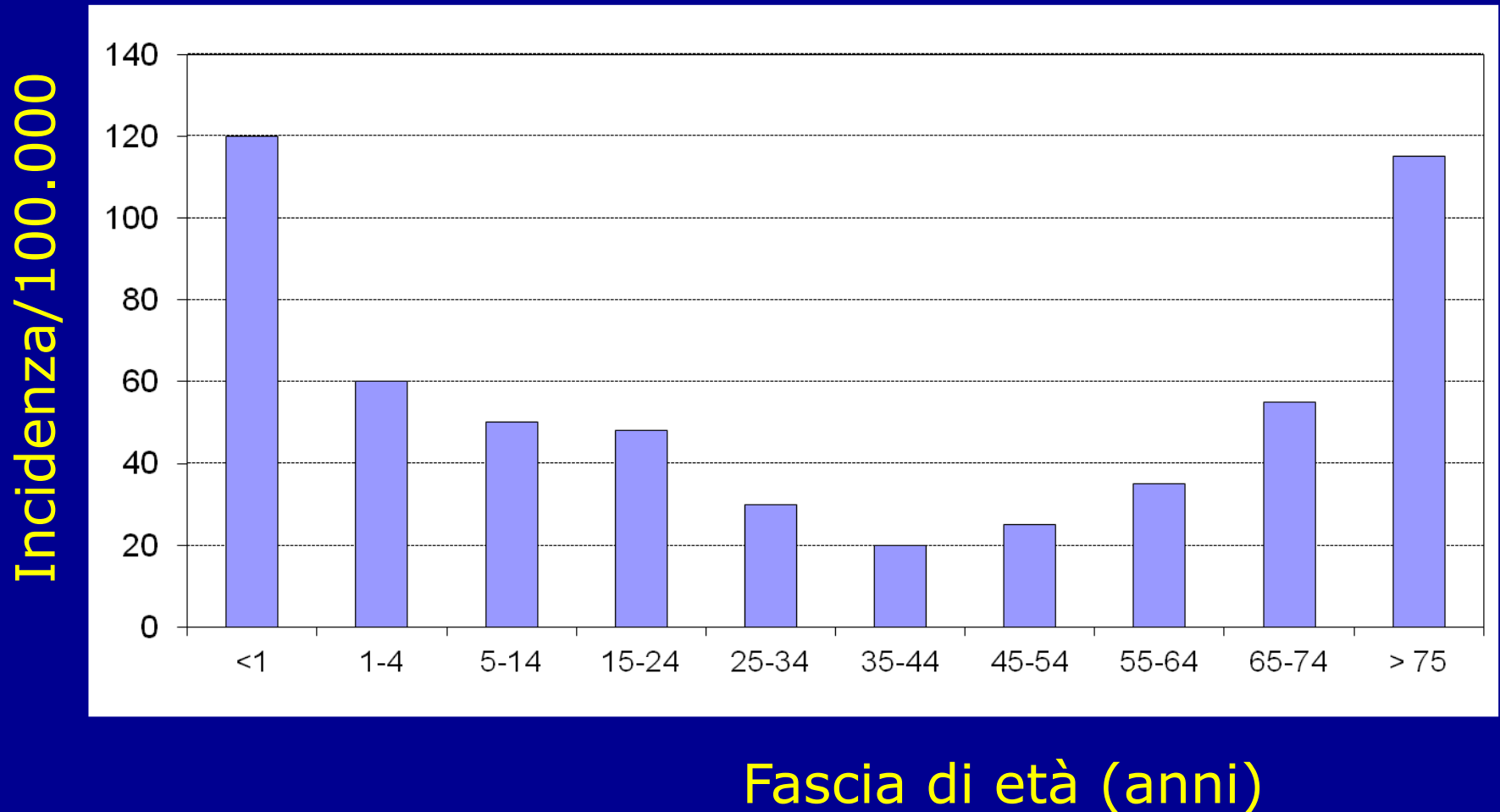
Incidenza (nuovi casi/anno) 40-70/100.000

Prevalenza (epilettici in toto) 0.4-0.8 % (6/1000)

Europa: circa 810 milioni

Italia: circa 500.000 epilettici

incidenza (nuovi casi/anno): 40-70/100.000



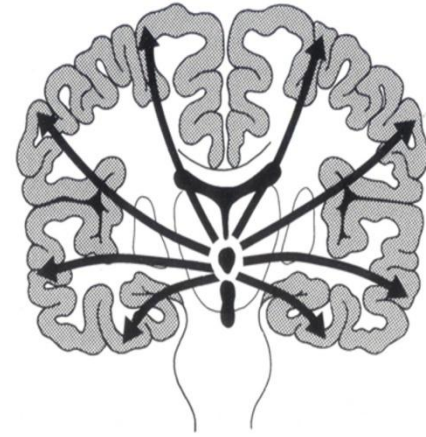
Definizioni

TABLE 1. *Definitions*

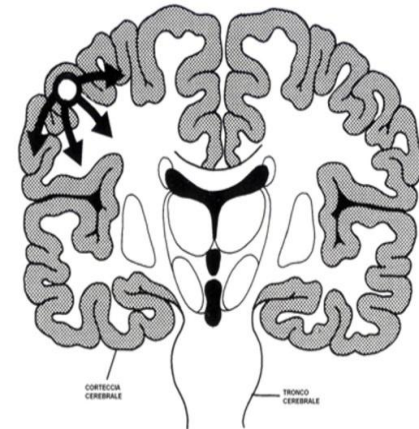
An **epileptic seizure** is a transient occurrence of signs and/or symptoms due to abnormal excessive or synchronous neuronal activity in the brain.

Epilepsy is a disorder of the brain characterized by an enduring predisposition to generate epileptic seizures and by the neurobiologic, cognitive, psychological, and social consequences of this condition. The definition of epilepsy requires the occurrence of at least one epileptic seizure.

► Generalizzate



► Focali



Crisi generalizzate

Sono caratterizzate dal simultaneo coinvolgimento della corteccia di entrambi gli emisferi fin dall'inizio delle crisi.

1) c. miocloniche

2) spasmi (in flessione o estensione)

3) c. toniche

4) c. tonico-cloniche

convulsive

5) c. atoniche

6) assenze tipiche

non convulsive

Crisi generalizzate (I)

1) crisi mioclonica

video

contrazioni muscolari brevi (< 100 msec)

2) spasmi

video

crisi tonica di breve durata (1 sec), isolata o a salve, in flessione o in estensione.

3) crisi tonica (1' ' --> 1')

video

“irrigidimento” improvviso, di solito di breve durata può accompagnarsi a sospensione della coscienza, revulsione dei bulbi oculari, apnea e cianosi

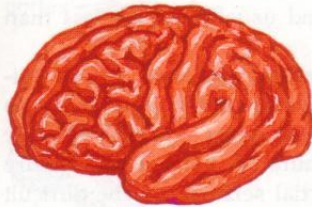
Crisi generalizzate (II)

4) crisi tonico-clonica

perdita di coscienza, fase tonica generalizzata, apnea, fase clonica, respiro stertoroso, perdita di feci e urine, tachicardia, salivazione.

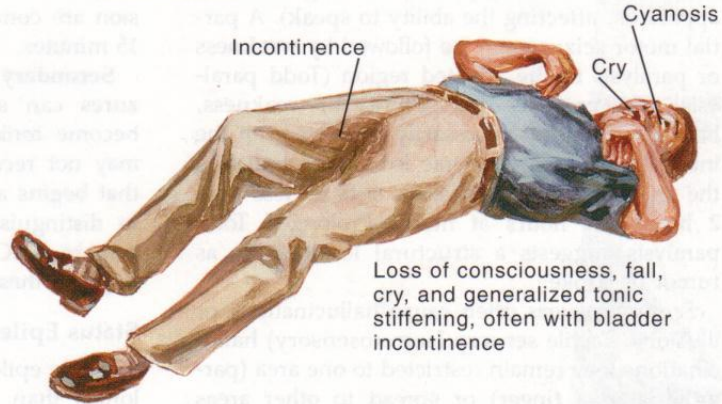
Clonie = contrazioni ritmiche, rapide, in successione, intervallate da risoluzione della contrazione e tale da provocare lo spostamento dell' arto, generalizzate o localizzate

Generalized Tonic-Clonic Seizures



Simultaneous bilateral cortical seizure activity

Tonic phase

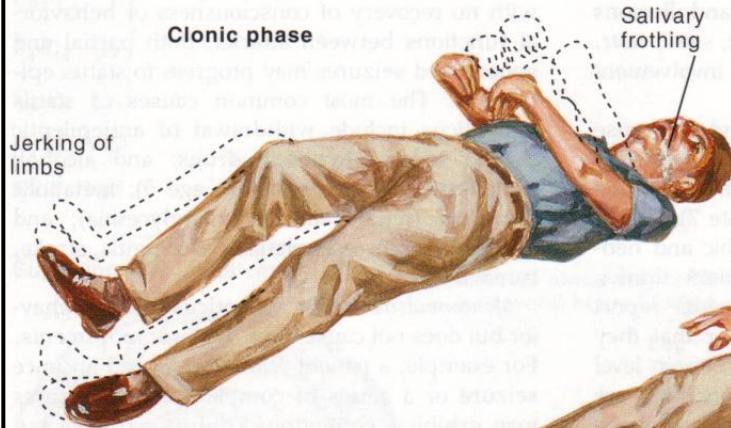


Incontinence

Cyanosis
Cry

Loss of consciousness, fall, cry, and generalized tonic stiffening, often with bladder incontinence

Clonic phase



Jerking of limbs

Salivary frothing



Tonic-clonic phase lasts 1-2 minutes

Postictal phase



Postictal period may last minutes to hours

Patient lethargic and confused after seizure. Often sleeps

Crisi generalizzate (III)

5) crisi atonica

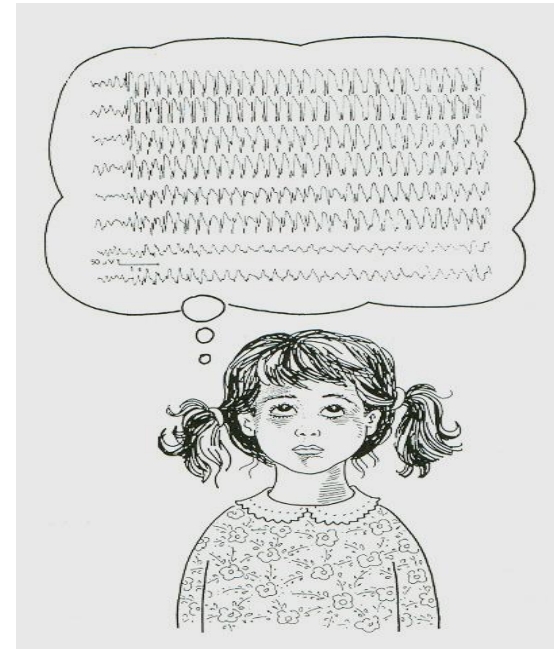
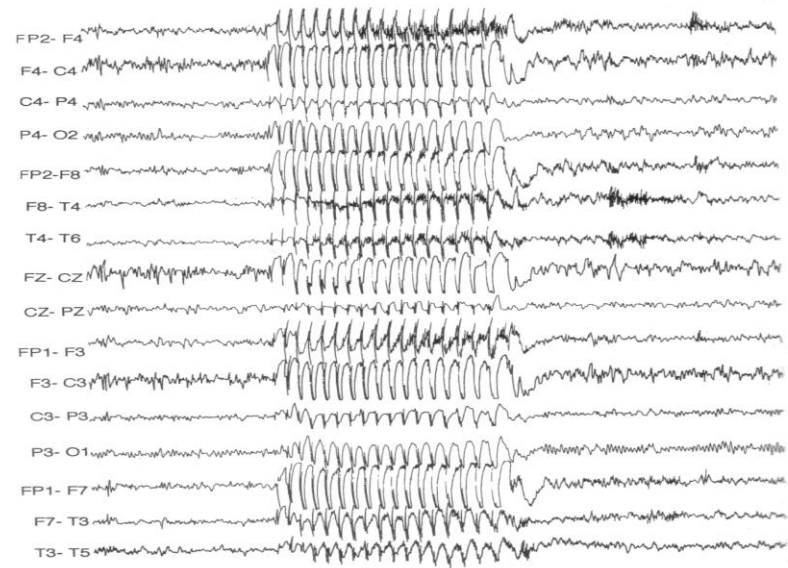
diminuzione o abolizione del tono posturale

6) crisi di assenza

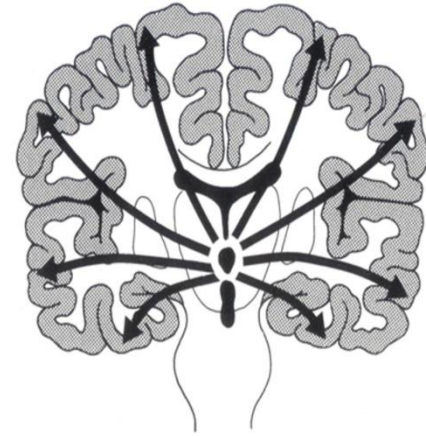
sospensione brevissima della coscienza (5-20''),
con talora mioclonie palpebrali

video

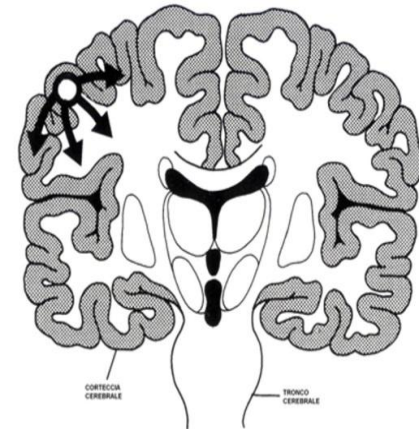
Assenza



► Generalizzate



► Focali



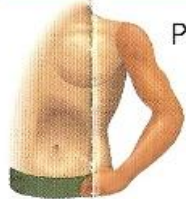
CRISI FOCALI

A seconda delle aree cerebrali interessate:

- sintomatologia soggettiva visiva, uditiva, sensitiva, gastrica, ecc.
- con o senza alterazione dello stato di coscienza
- manifestazioni motorie focali o secondariamente generalizzate

Crisi parziali semplici (senza perdita di coscienza)

Somatosensoriali



Parestesie controlaterali, simili a punture (di spillo) localizzate agli arti, al volto o ad un lato del corpo.

Focali motorie



Movimenti tonico-clonici localizzati agli arti superiori (o inferiori)

Visiva



Punti luminosi, scotomi, visione offuscata unilaterale o bilaterale

Giro prerolandico

Giro post Rolandico

Lobo frontale

Lobo parietale

Giro temporale posteriore

Giro temporale superiore

Lobo occipitale

Crisi parziali complesse (perdita di coscienza)

Allucinazioni uditive complesse

Sensazioni musicali



Somatosensoriali

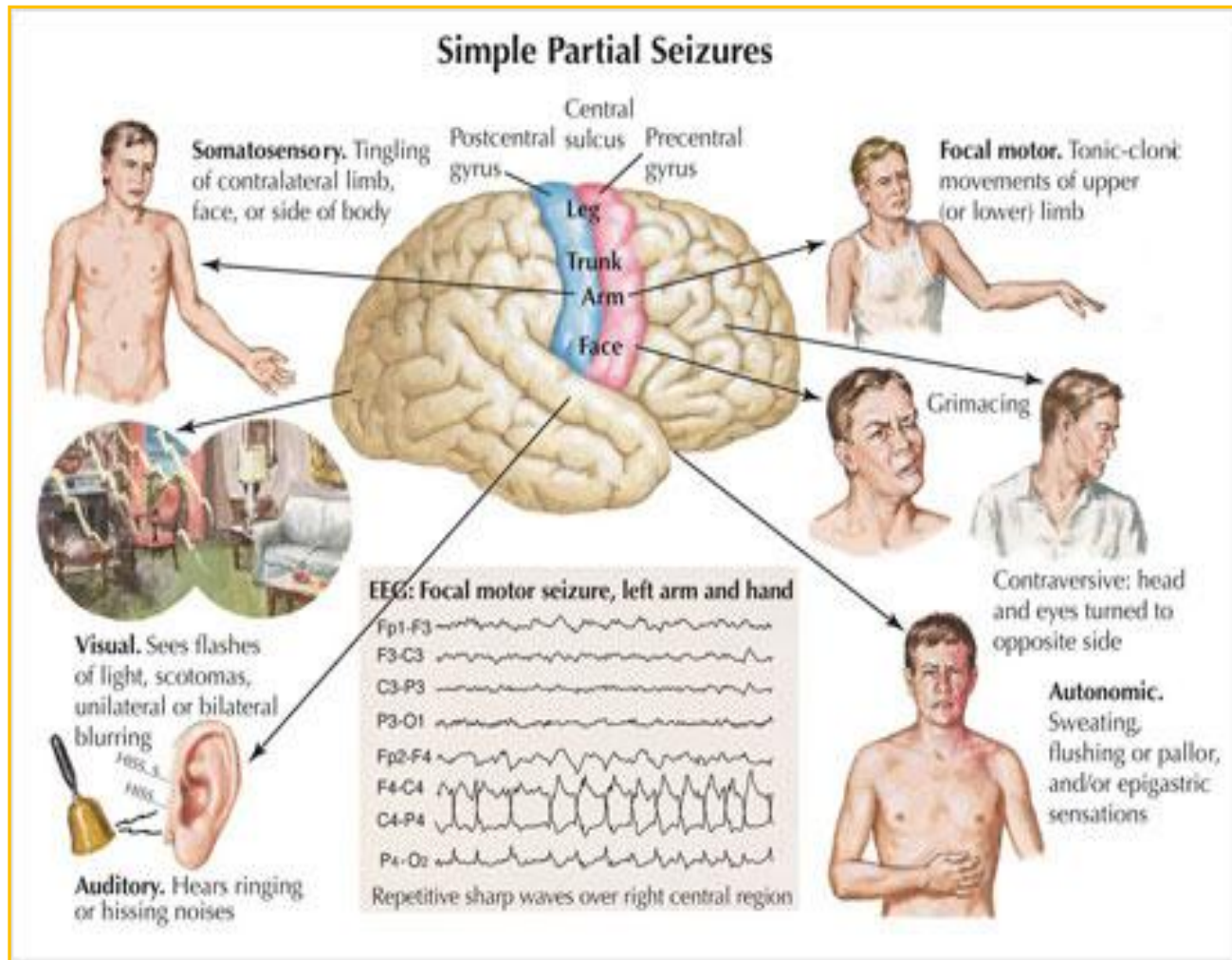
Odori sgradevoli o inconsueti

Allucinazioni visive complesse



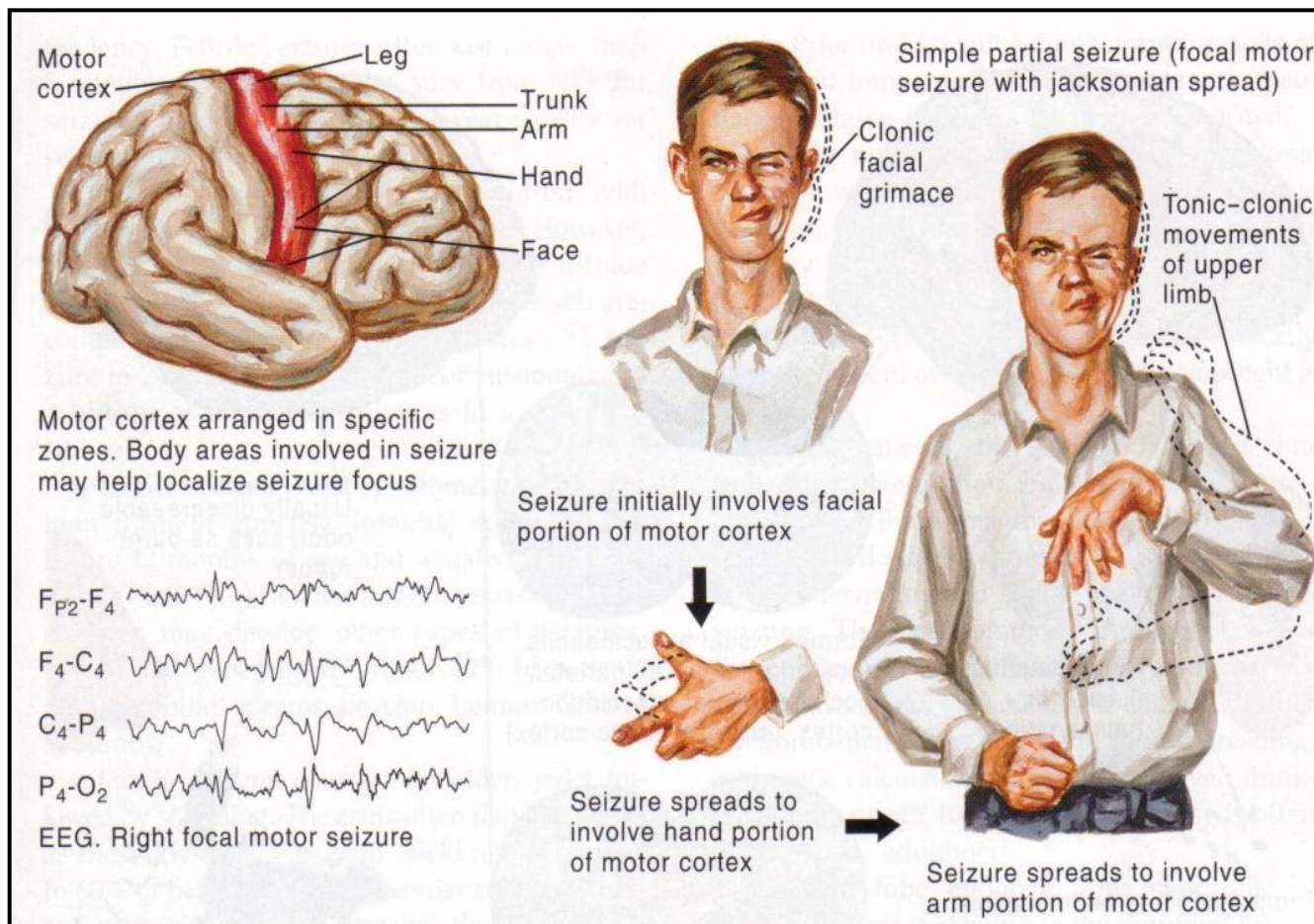
Case, alberi e vegetazioni inesistenti

CRISI FOCALI SEMPLICI



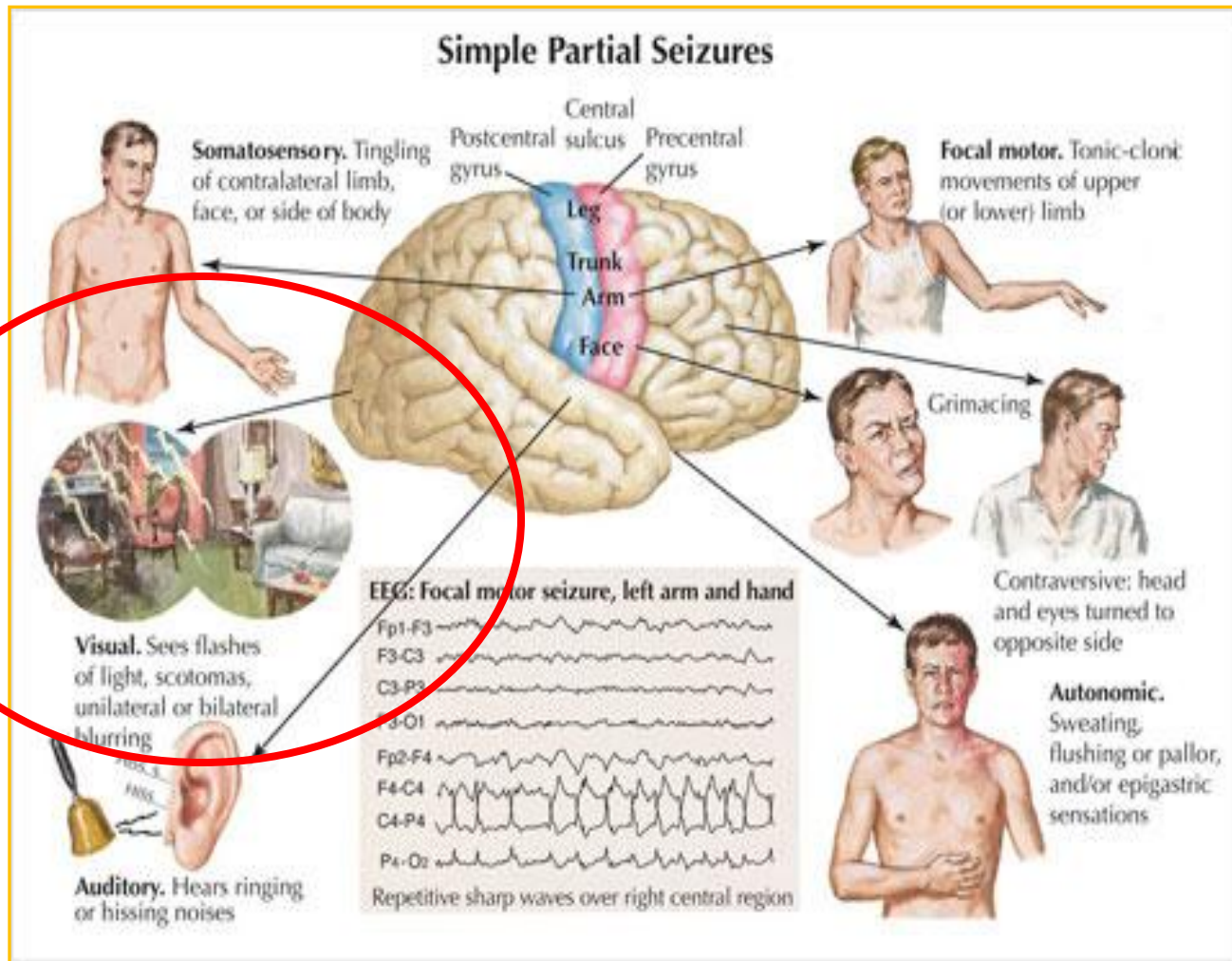
Crisi parziale semplice (motoria) – *marcia jacksoniana*

clonie focali senza alterazione contatto → corteccia motoria controlaterale



Crisi parziale semplice (visiva)

fenomeni visivi elementari → *lobo occipitale*



CRISI FOCALI COMPLESSE

Complex Partial Seizures

Impairment of consciousness: cognitive, affective symptoms

Dreamy state; blank, vacant expression; déjà vu; jamais vu; or fear

EEG: left temporal lobe seizure

Fp1-F7	
F7-T3	
T3-T5	
T5-O1	
Fp2-F8	
F8-T4	
T4-T6	
T6-O2	

Repetitive sharp waves over left temporal region

Frontal lobe

Parietal lobe

Posterior temporal gyrus

Occipital lobe

Superior temporal gyrus

Formed auditory hallucinations. Hears music etc

Formed visual hallucinations. Sees house, trees that are not there

Olfactory hallucinations

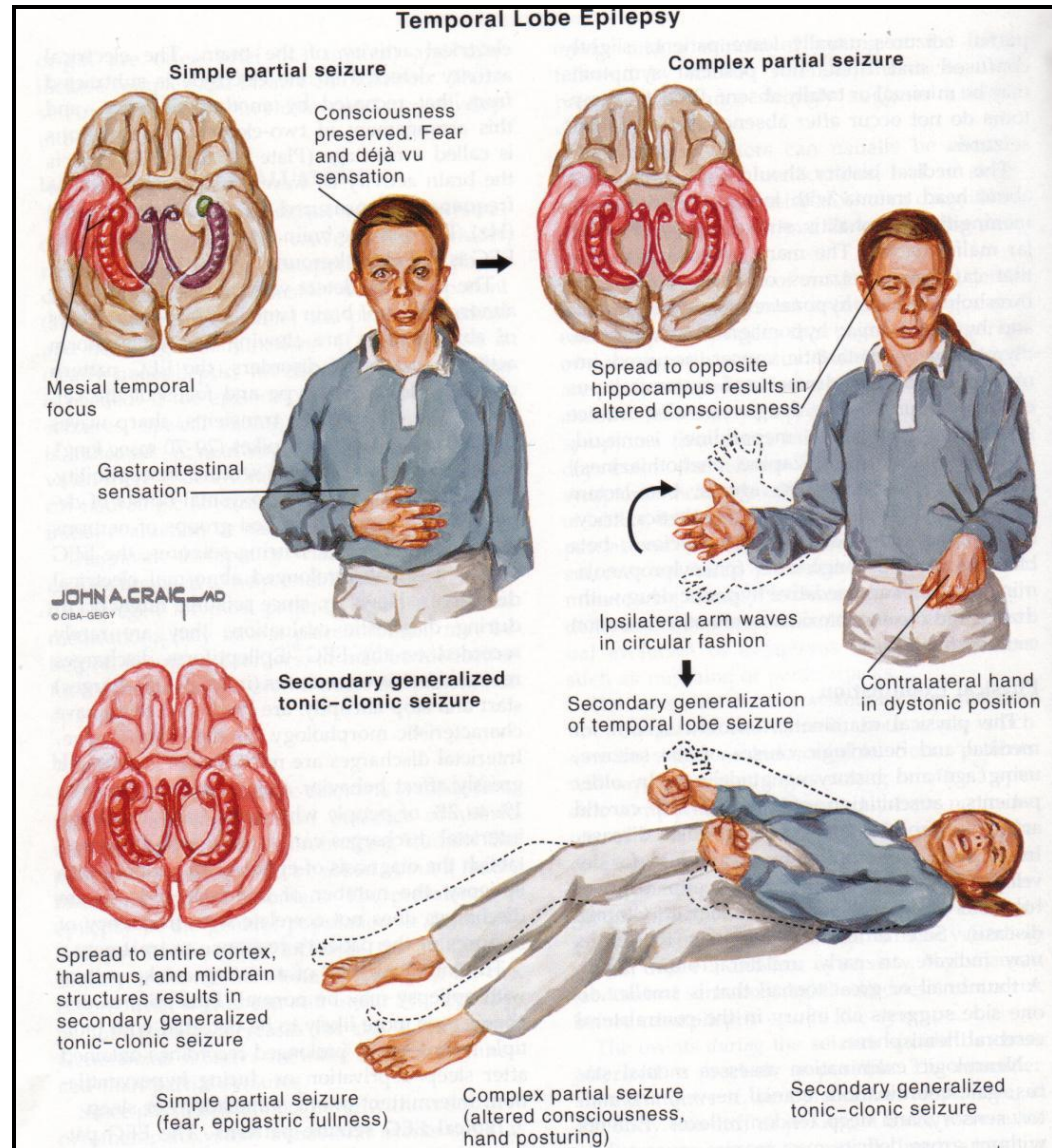
Bad or unusual smell

Psychomotor phenomena. Chewing movements, wetting lips, automatisms (picking at clothing)

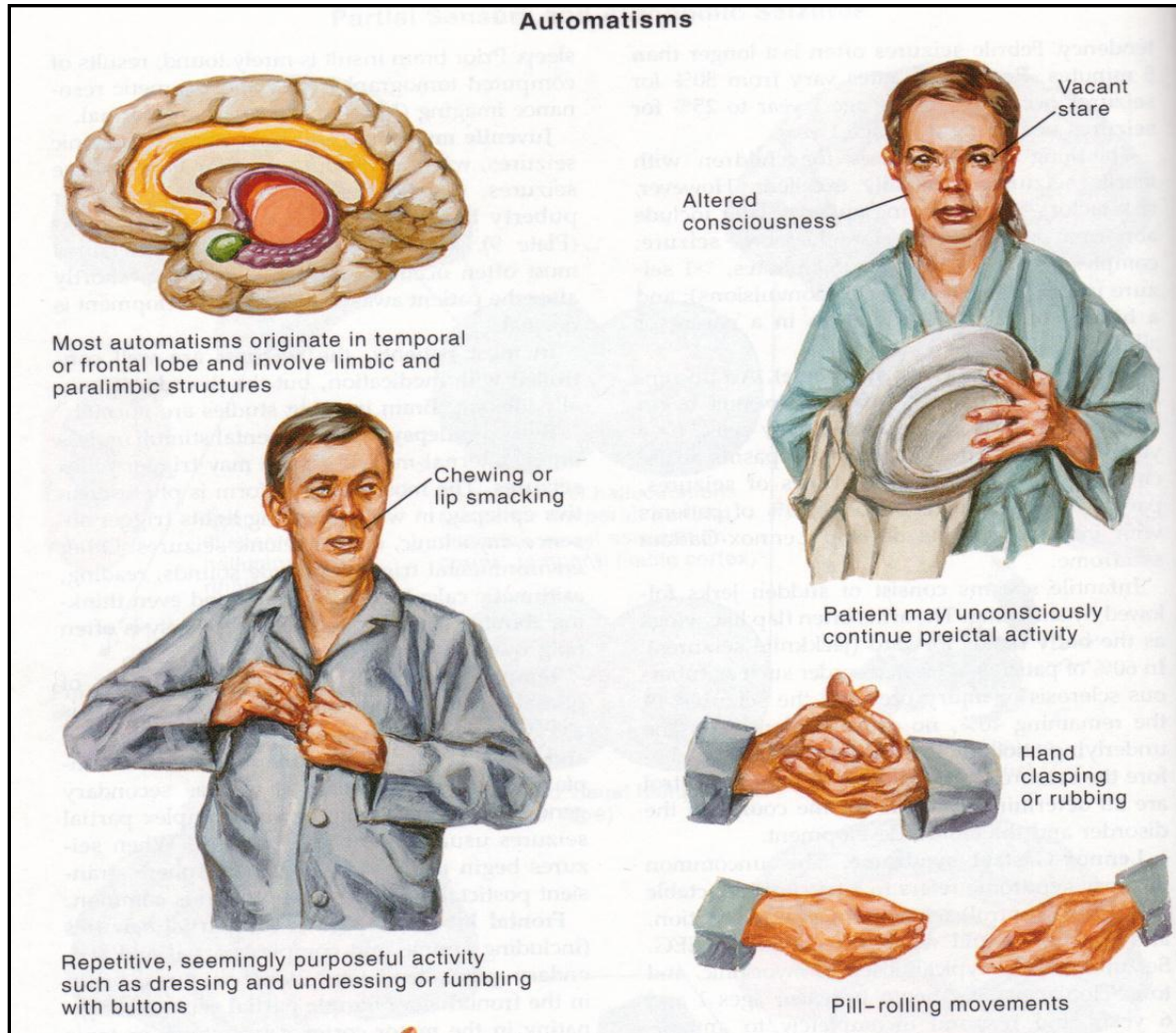
Dysphasia

sensazione epigastrica, disturbo contatto, automatismi tipo degustazione, disorientamento, amnesia → lobo temporale

Epilessia Temporale



Crisi Parziale Complessa (Epilessia temporale)



Eziologia in base all'età

-**nei bambini più piccoli** le più frequenti sono le cause acquisite: asfissia, trauma da parto, malformazioni, infezioni...

-**nei bambini più grandi** sono più frequenti le epilessie idiopatiche (es epilessia rolandica) in cui l'epilessia è l'unica manifestazione clinica; frequente familiarità.

CRISI EPILETTICHE IN BASE ALL' ETA' : dal neonato all' adolescente

La semeiologia è differente a seconda della
maturazione dei circuiti neuronali
e della capacità di esprimersi del bambino

Classificazione internazionale delle epilessie e delle sindromi epilettiche

Idiopatiche

Criptogenetiche

Sintomatiche

SINDROMI

Generalizzate

Parziali

ILAE 1989

EPILESSIE IDIOPATICHE

- *esordio eta' dipendente*
- *non deficit neurologici*
- *assenza di lesioni cerebrali*
- *remissione spontanea o rapido controllo farmacologico*

CLASSIFICAZIONE DELLE EPILESSIE (1989)

1. Epilessie e sindromi epilettiche focali

Idiopatiche, età-correlate:

- Epilessia benigna dell'infanzia a parossismi rolandici
- Epilessia idiopatica dell'infanzia con parossismi occipitali
- Epilessia primaria della lettura

Sintomatiche:

- Sindrome di Kojewnikow o epilessia parziale continua
- Epilessie lobarie
 - Epilessia del lobo temporale
 - Epilessia del lobo frontale
 - Epilessia del lobo parietale
 - Epilessia del lobo occipitale

Criptogenetiche:

- Si parla di epilessia parziale criptogenetica quando l'eziologia rimane sconosciuta e le caratteristiche non corrispondono a quelle di un'epilessia idiopatica

2. Epilessie e sindromi epilettiche generalizzate

Idiopatiche, età-correlate, includono in ordine cronologico:

- Convulsioni neonatali familiari benigne
- Convulsioni neonatali benigne
- Epilessia mioclonica benigna dell'infanzia
- Epilessia-assenze dell'infanzia
- Epilessia-assenze dell'adolescenza
- Epilessia mioclonica giovanile
- Epilessia con crisi di Grande Male al risveglio
- Epilessie con crisi precipitate da modalità specifiche
- Altre epilessie che possono essere classificate come generalizzate idiopatiche senza far parte di queste sindromi

Criptogenetiche e/o sintomatiche, includono in particolare:

- Spasmi infantili (sindrome di West)
- Sindrome di Lennox-Gastaut
- Epilessia con crisi mioclono-astatiche
- Epilessia con assenze miocloniche

Sintomatiche:

- Senza eziologia specifica
 - Encefalopatia mioclonica precoce
 - Encefalopatia infantile precoce con *suppression-bursts* (sindrome di Ohtahara)
 - Altre
- Sindromi specifiche

Numerose eziologie metaboliche o degenerative possono essere incluse in questa categoria

EPILESSIA ROLANDICA (CRISI DA REGIONI FRONTO-CENTRALI)

Età d' esordio: dai 3 ai 14 anni, con un picco a 5-8 anni

Familiarità per epilessia: dal 18-36% dei casi

Semeiologia critica: clonie emifaciali, talora precedute da sensazione di parestesia alla lingua, labbra, guancia omolaterale. Vi è una concomitante deviazione tonica della bocca e della lingua, e contrazione dei muscoli laringei -> arresto del linguaggio, scialorrea intensa. La crisi puo' poi proseguire con clonie al braccio omolaterale e raramente alla gamba. Durata media 1-2 minuti

Frequenza: bassa; solo nel 20% dei casi pluriquotidiane
nel 60-70% casi: in sonno I fase o risveglio
nel 20% in veglia

Prognosi: ottima, spesso non necessaria terapia
sviluppo psichico e motorio nella norma

video

EPILESSIA OCCIPITALE BENIGNA DI PANAYOTOPULOS

Età d'esordio: 1-14 aa, con un picco a 4-5 aa

Familiarità per epilessia: usualmente negativa;
Anamnesi per convulsioni febbrili pregresse

Semeiologia critica: coscienza preservata all'inizio della crisi, esordio con sintomi autonomici (nausea, malessere, pallore e vomito; midriasi)
-> nella maggior parte dei casi la crisi progredisce con perdita di coscienza, deviazione dello sguardo e poi del capo e, nel 20% dei casi emiclonie. Vi può essere rilascio sfinterico.

Circa la metà dei casi presenta crisi prolungate.

In 2/3 dei casi le crisi iniziano in sonno.

Prognosi: ottima, raramente necessaria terapia (5% dei casi)
e remissione in 1-2 anni. Sviluppo PM normale

EPILESSIA TIPO ASSENZE DEL BAMBINO (PICCOLO MALE)

Età d' esordio: 4-10 aa (picco a 5-7 aa), ++femmine

Familiarità per epilessia dal 10% al 44% casi

Semeiologia: crisi brevi (4-20 secondi) e molto frequenti (decine al giorno) caratterizzate da improvvisa perdita di coscienza con brusca interruzione (e brusca ripresa) delle attività in corso, talora con automatismi e lenti ammiccamenti palpebrali

NB: tipicamente evocate da iperventilazione. EEG diagnostico

Prognosi: controllo delle crisi nella maggior parte dei casi; sviluppo PM regolare, ma possono esservi associati disturbi di apprendimento e deficit di attenzione

3. Epilessie il cui carattere focale o generalizzato non è determinato

- Con associazione di crisi generalizzate e parziali, includono in particolare:
 - Crisi neonatali
 - Epilessia mioclonica grave
 - Epilessia con punte-onde continue durante il sonno lento
 - Epilessia con afasia acquisita (sindrome di Landau-Kleffner)
- Senza caratteri generalizzati o focali certi

4. Sindromi speciali

- Crisi occasionali, legate ad una situazione epilettogena transitoria
 - Convulsioni febbrili
 - Crisi precipitate unicamente da un fattore tossico o metabolico
- Crisi isolate, stato di male isolato

CONVULSIONI FEBBRILI

-sono crisi convulsive che si manifestano in corso di malattia febbrile ($TC > 38^{\circ} C$), nei bambini in età compresa tra 6 mesi e 6 anni, in assenza di una infezione in atto a carico del SNC e in assenza di un danno cerebrale preesistente

-cause: infezioni vie aeree sup. o VI malattia

-interessano il 3-5% della popolazione a rischio

-spesso storia familiare positiva per convulsioni febbrili o epilessia

-clinicamente:

1) CF semplici: sempre gen, $< 15'$, non deficit post-critici, non esiti a distanza;

2) CF complesse: spesso focali, $> 15'$, spesso deficit post-critici, comparsa precoce $< 12-13m$, prognosi incerta

- recidive: 30% (50% < 18 mesi)
- rischio di sviluppare in futuro un' epilessia (7 % entro i 25 anni) se: crisi prolungate, crisi parziali, durata > 15' , segni neurologici, familiarità per crisi afebrili.
- non è necessario l' EEG (utile nelle crisi parziali)
- prognosi eccellente
- possibile rischio: stato di male
- il trattamento delle crisi in atto consiste nella somministrazione di Diazepam per via rettale (Micronoan 0.5 mg/kg)
- prevenzione della crisi: terapia antipiretica (TC < 37.5°) e Diazepam gocce (profilassi intermittente)

EPILESSIE: DIAGNOSI

PROGRAMMARE UN CORRETTO ITER
DIAGNOSTICO STRUMENTALE

FORMULARE UNA PROGNOSSI

SCEGLIERE UN' OPPORTUNA
TERAPIA FARMACOLOGICA

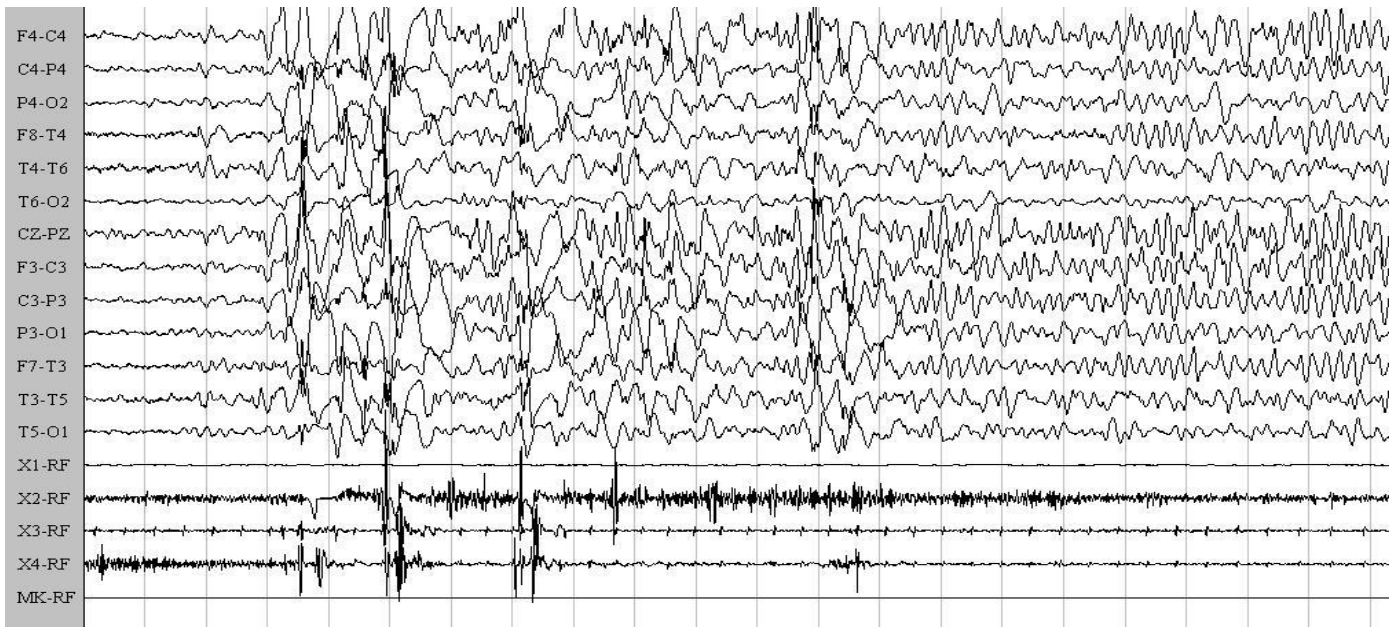
IPOSTIZZARE FIN DALL' ESORDIO UN
EVENTUALE TRATTAMENTO
CHIRURGICO

Diagnosi differenziale

- lipotimia/sincope
- emicrania
- manifestazioni parossistiche non epilettiche del sonno
- attacco ischemico transitorio
- attacco di panico
- simulazione
- ecc.

INDAGINI DIAGNOSTICO-STRUMENTALI

- VIDEO domiciliare
- VIDEO-EEG in veglia ed in sonno
- VIDEO-EEG in veglia e sonno con poligrafia
- VIDEO-EEG prolungato per registrazione crisi



EEG

- la diagnosi di epilessia si basa soprattutto sulla descrizione dettagliata delle crisi (anamnesi!)
- la diagnosi non va posta né negata solo sulla base dell' EEG intercritico
- solo il 35% dei soggetti epilettici ha sempre un EEG positivo fra una crisi e l' altra
- l' EEG è utile per classificare il tipo di crisi (per es. crisi primitivamente generalizzate)
- in alcuni soggetti può essere utile la registrazione dell' EEG nel sonno (si attivano le anomalie specie le anomalie focali)
- in alcuni soggetti può essere utile un EEG prolungato con monitoraggio video o EEG in poligrafia (con EMG)

INDAGINI DIAGNOSTICO-STRUMENTALI

- **Neuroradiologia:** RMN standard, RMN ad alta risoluzione, etc..
- **Esami metabolici**
- **Esami genetici**
- **Valutazione NPI**
 - Profilo cognitivo generale (WISC, WIPPSI, LEITER)
 - Profilo cognitivo Specifico:
attenzione/Memoria/Percezione/Linguaggio/Funzioni esecutive/Funzioni prassiche/ragionamento
 - Abilità scolastiche strumentali: lettura, scrittura, abilità di calcolo

Le terapie per l' EPILESSIA

FARMACOLOGICA

CHIRURGICA

DIETA CHETOGENICA



OBIETTIVI DELLA TERAPIA

- controllo delle crisi
- buona tollerabilità (non deficit cognitivi..)
- adeguata qualità di vita



“Il soggetto con Epilessia
soffre più che per la sua
malattia
per tutto ciò che essa
comporta,
soprattutto a livello sociale.”

Lennox