

# EPILESSIA

## Epidemiologia

L' Epilessia è una delle malattie neurologiche più frequenti

Epilessia = Malattia Sociale (OMS)

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

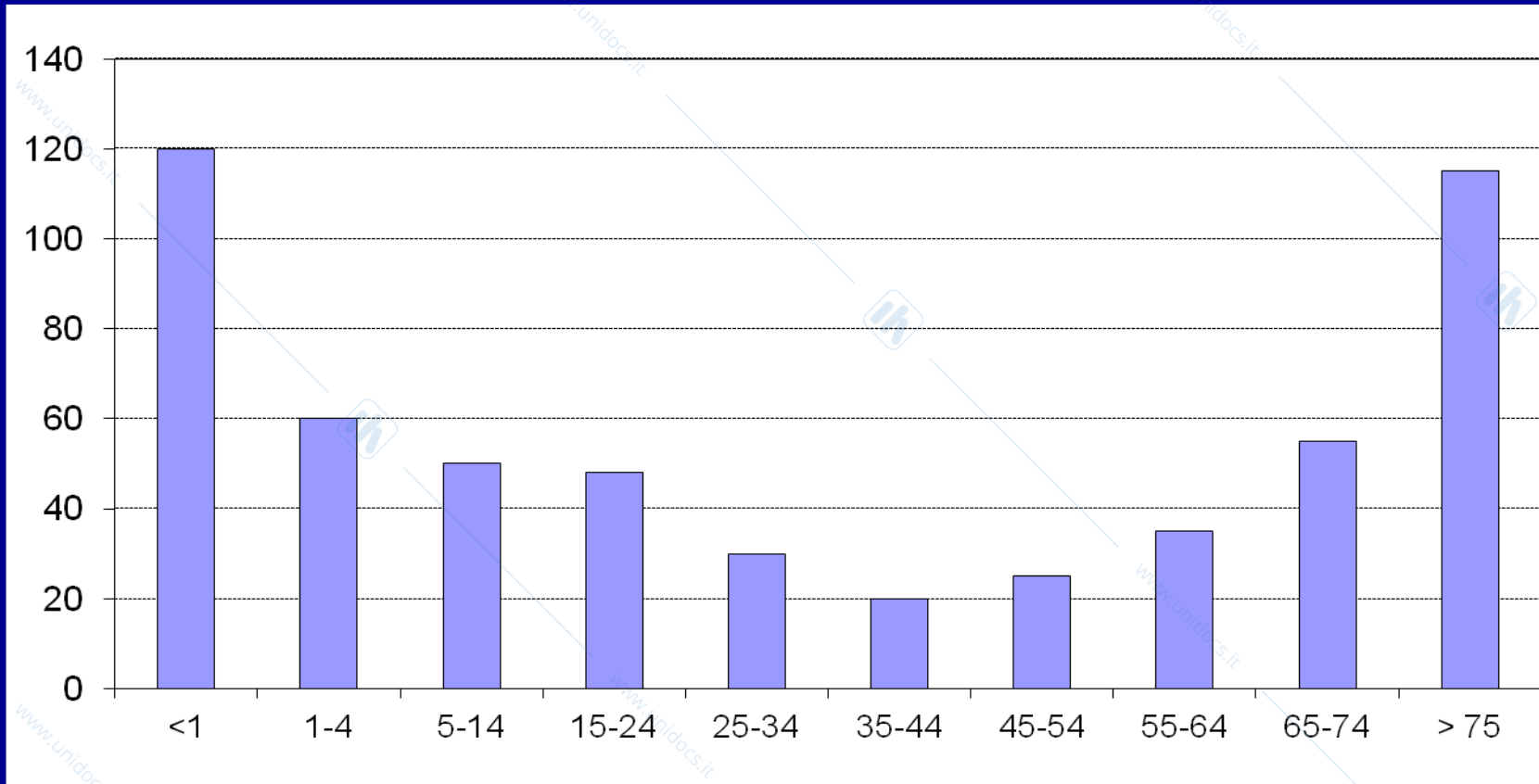
**Prevalenza (epilettici in toto) 0.4-0.8 % (6/1000)**

Europa: circa 810 milioni

Italia: circa 500.000 epilettici

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

Incidenza/100.000



Fascia di età (anni)

## UN PO' DI STORIA

La storia dell'epilessia ha inizio in tempi molto antichi.

Una prima descrizione risale a 3000 anni fa. Etimologicamente il termine epilessia deriva dal verbo greco επιλαμβάνω che, al passivo epi-lambaneien (ἐπιλαμβάνομαι), significa "essere colto di sorpresa" o anche "essere invaso" e talvolta veniva definita anche morbo sacro (Ippocrate 480 a.C., Galeno III sec. d.C.). Ciò era dovuto all'inspiegabilità e all'imprevedibilità delle sue manifestazioni, che per molto tempo contribuirono a ritenerla causata da forze maligne della natura o da divinità avverse. Infatti nell'antica Grecia tanto la religione quanto la dottrina medica dei sacerdoti-medici nei templi di Asclepio, concepivano come normale un diretto intervento delle divinità sulla vita dell'uomo e dunque sulle malattie. Presso gli antichi Romani era definita "Male Comiziale", nel Medioevo indicava "possessione del diavolo", per San Tommaso l'epilettico è "profeta da parte del

diavolo...”

Moltissimi personaggi celebri, artisti, premi Nobel, scrittori e condottieri sono stati affetti da epilessia e, a riprova del fatto che tale malattia non incida in maniera negativa sulla realizzazione dei propri sogni (anche dei più grandiosi), ne ricordiamo alcuni.

Nel mondo antico citiamo pensatori del calibro di Socrate e Pitagora accanto a condottieri universalmente celebri quali Annibale e Giulio Cesare che si narra soffrissero d'epilessia. Continuando con i leader pensiamo ad Alessandro Magno, Napoleone e Lenin, anch'essi affetti da epilessia, malattia che ha colpito pure grandi scrittori tra i quali Dante, Flaubert, Byron, Dickens, Poe, Dostoevskij, Dickens ed Agatha Christie. L'epilessia colpì anche Pio IX e San Paolo e maestri dell'arte come Michelangelo e Van Gogh.

# Definizioni

**L'epilessia** (detta anche malattia epilettica) è un disturbo cronico cerebrale caratterizzato da crisi epilettiche ricorrenti ( $\geq 2$ ) che sono spontanee (ossia, non correlate a fattori di stress reversibili) e che si verificano a distanza di  $> 24$  h. Un'unica crisi non è da considerare una crisi epilettica.

Una **crisi epilettica** è una scarica elettrica anomala e non controllata originata nel contesto della sostanza grigia cerebrale corticale, che interrompe transitoriamente la normale funzionalità cerebrale. Una crisi provoca tipicamente alterazioni dello stato di coscienza, sensazioni anomale, movimenti focali involontari o convulsioni (diffuse e violente contrazioni involontarie della muscolatura volontaria).

# Eziopatogenesi dell'epilessia

1. Fattori genetici
2. Fattori acquisiti

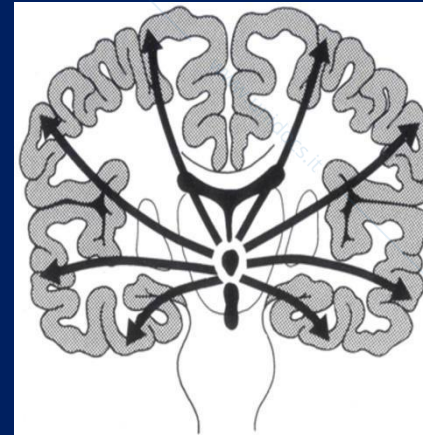
- **Disordini della migrazione neuronale (DMN):**
  - Forme infantili, spesso farmacoresistenti e associate a cerebropatia con oligofrenia (es. Eterotopia, displasia, pachigiria, lissencefalia...)
- **Disordini malformativi da alterata proliferazione (prevalentemente genetici):**
  - Facomatosi (es. Sclerosi tuberosa, neurofibromatosi...)
  - S. di Aicardi (agenesia corpo calloso e DMN)
- **Patologia perinatale e sclerosi temporale mesiale (STM):**
  - Encefalopatia ipossico-ischemica perinatale, nel 90% dei casi la noxa agirebbe durante la vita intrauterina (es. cardiopatia materna, emolisi da incompatibilità materno-fetale, m. della placente, prematuranza...)

# Eziopatogenesi dell'epilessia

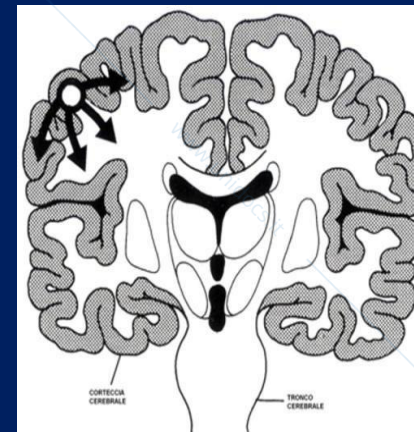
## 2. Fattori acquisiti

- **TRAUMI CRANICI**
- Crisi precoci (entro 7 gg)
- Crisi tardive (dopo 7 gg)
- Il termine di epilessia post-traumatica è attribuito solo al ripetersi di crisi tardive. Compare nel 50% dei casi entro un anno e nell'80% dei casi entro 2 anni dal trauma.
- Fattori di rischio per epilessia post-traumatica:
  - **Contusione cerebrale associata a emorragia**
  - **Frattura infossata della teca**
  - **Crisi precoci**
  - **Durata della perdita di coscienza al momento del trauma**
- **TUMORI CEREBRALI**
- **MALATTIE CEREBROVASCOLARI** (ictus ischemico ed emorragico, MAV)

► Generalizzate



► Focali o parziali



# 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

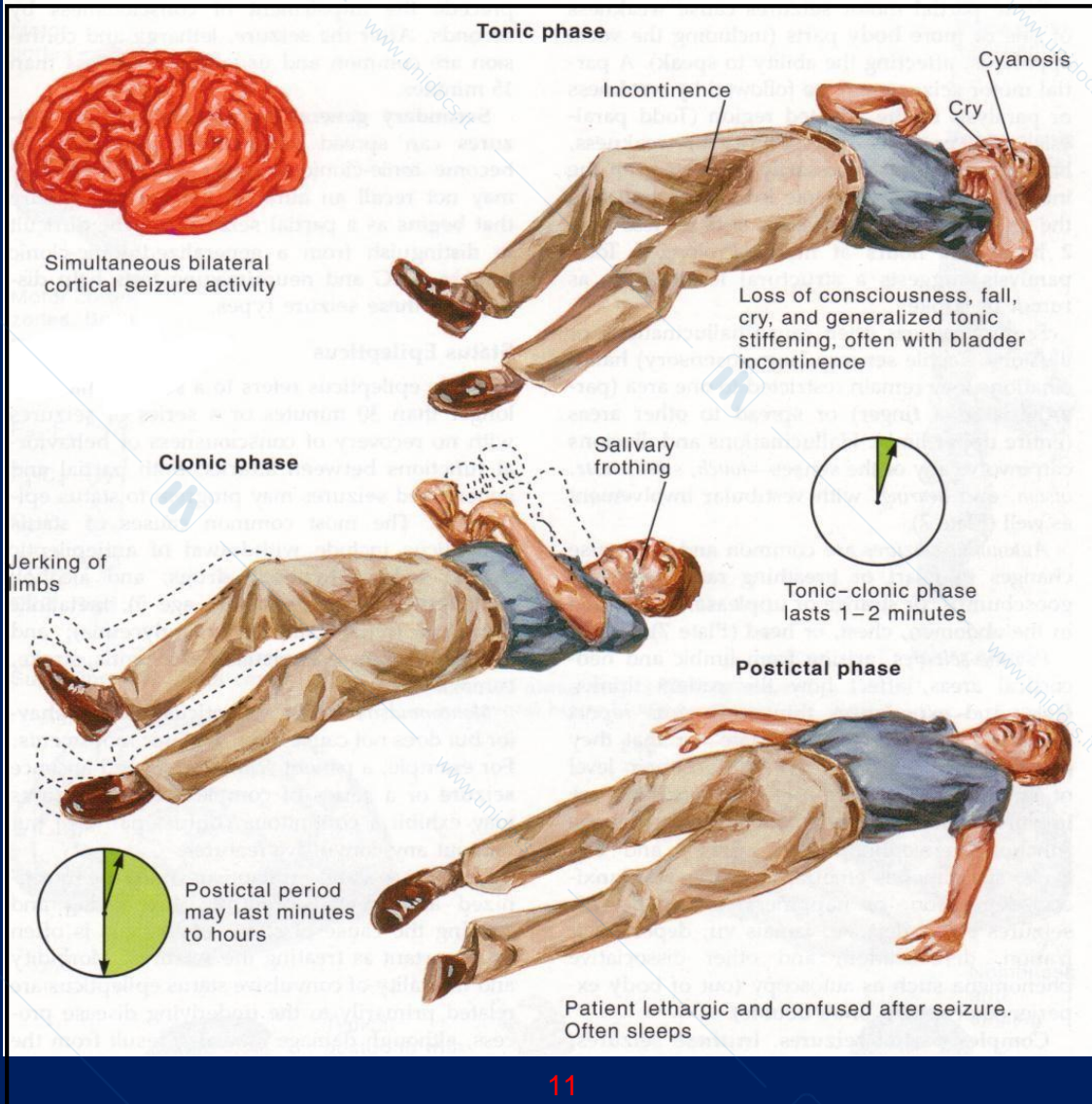
**non convulsive**

# Crisi generalizzata tonico-clonica

## GRANDE MALE

- 1) AURA
- 2) FASE TONICA: perdita di coscienza, fase tonica generalizzata, apnea, respiro stertoroso, perdita di feci e urine, tachicardia, salivazione
- 3) FASE CLONICA: contrazioni ritmiche, rapide, in successione, intervallate da risoluzione della contrazione e tale da provocare lo spostamento degli arti
- 4) FASE POSTCRITICA o di RISTORO

## Generalized Tonic-Clonic Seizures

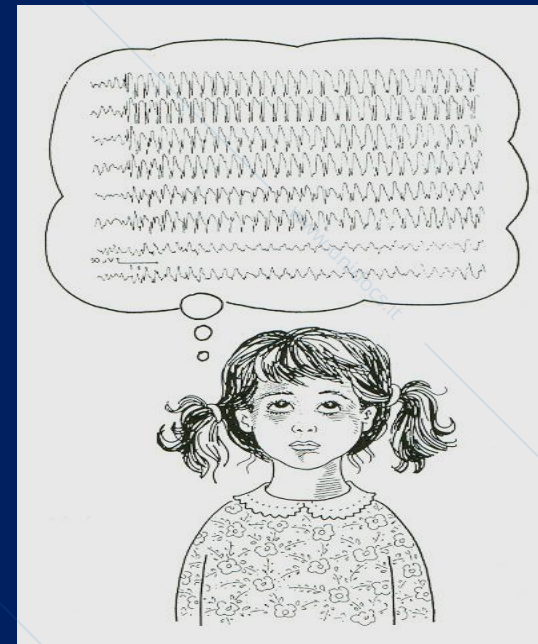
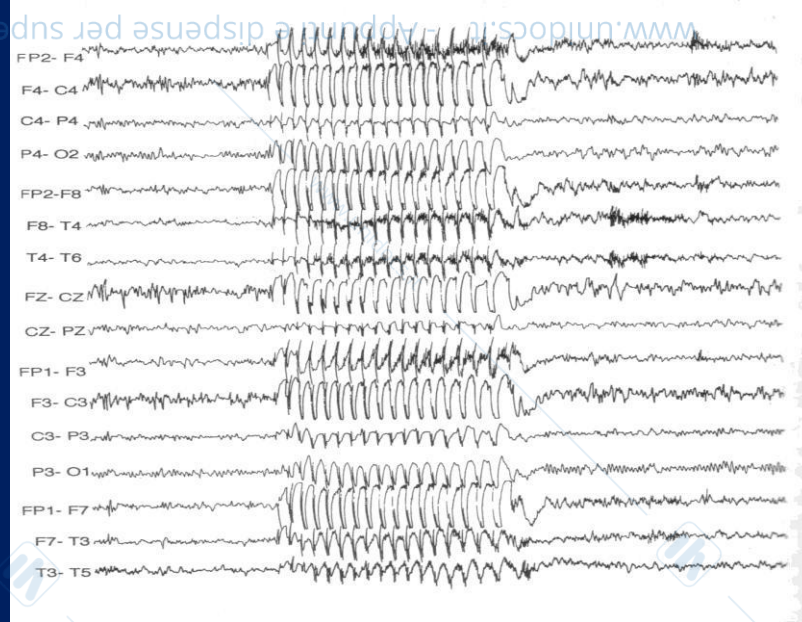
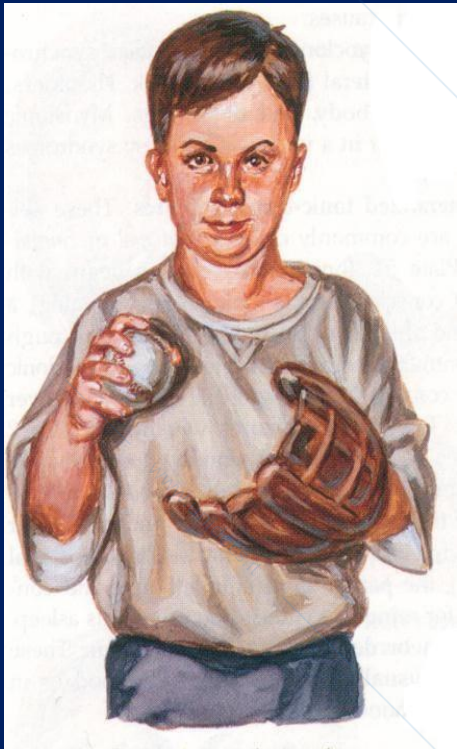


# Crisi generalizzata

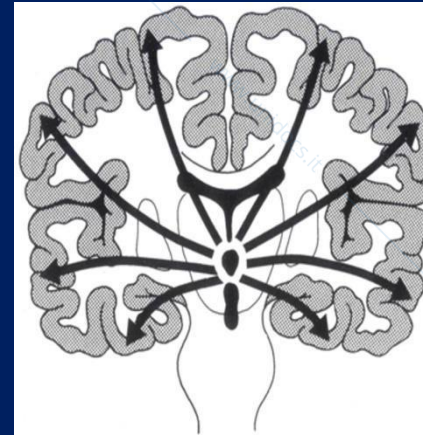
## PICCOLO MALE o ASSENZA

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

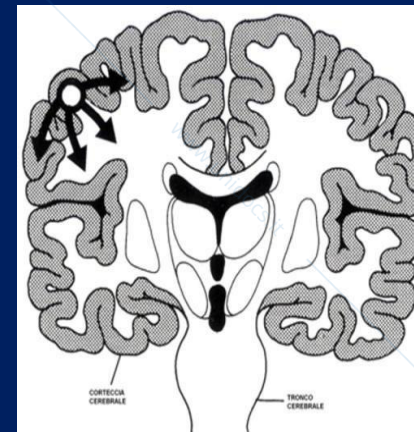
# Assenza



▶ Generalizzate



▶ Focali o parziali



# 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

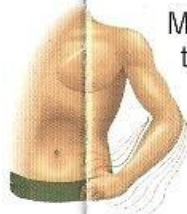
## Crisi parziali semplici (senza perdita di coscienza)

### 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

## Crisi parziali complesse (perdita di coscienza)

### Allucinazioni uditive complesse

Sensazioni musicali



### Somatosensoriali

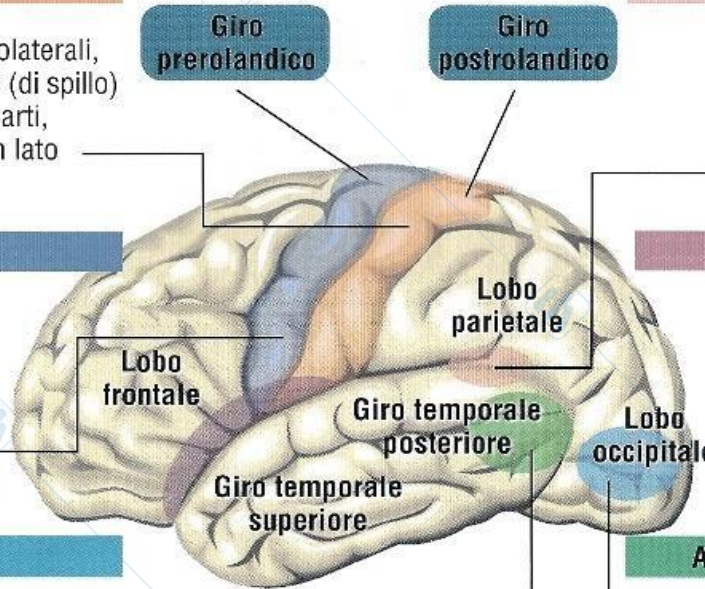


Odori sgradevoli o inconsueti

### Allucinazioni visive complesse

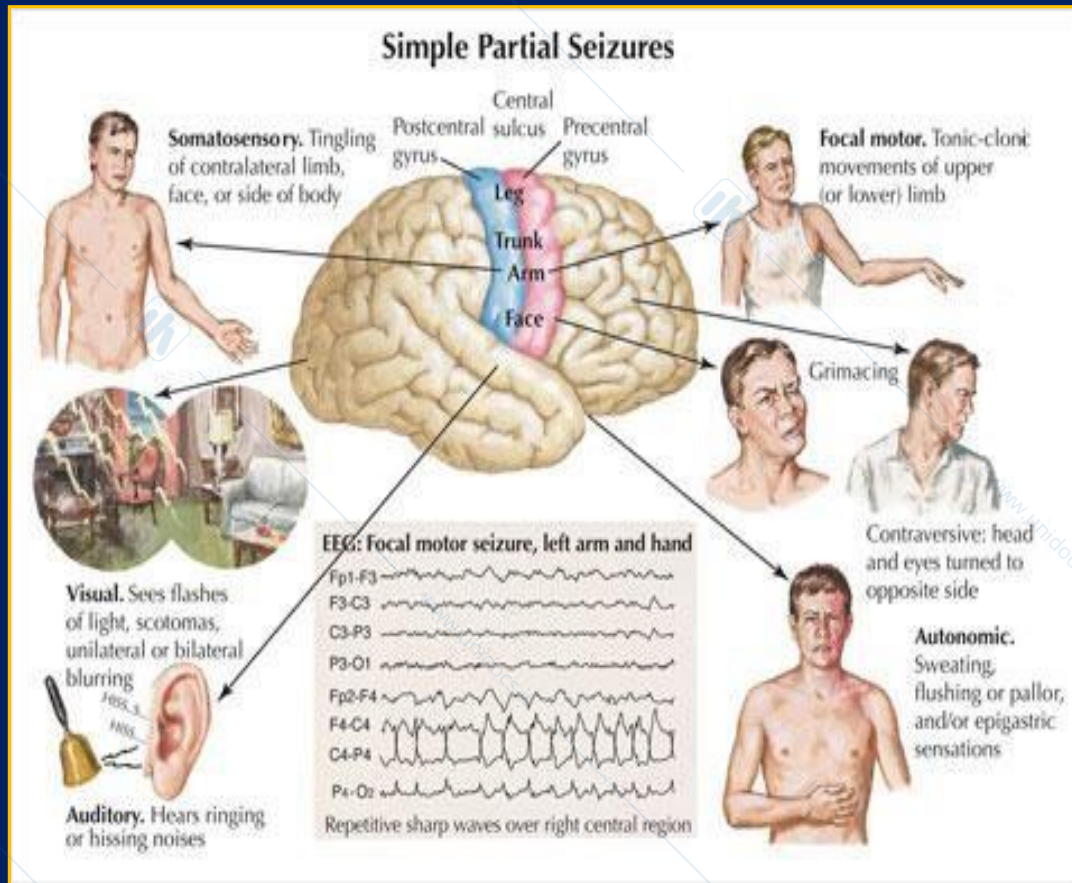


Case, alberi e vegetazioni inesistenti



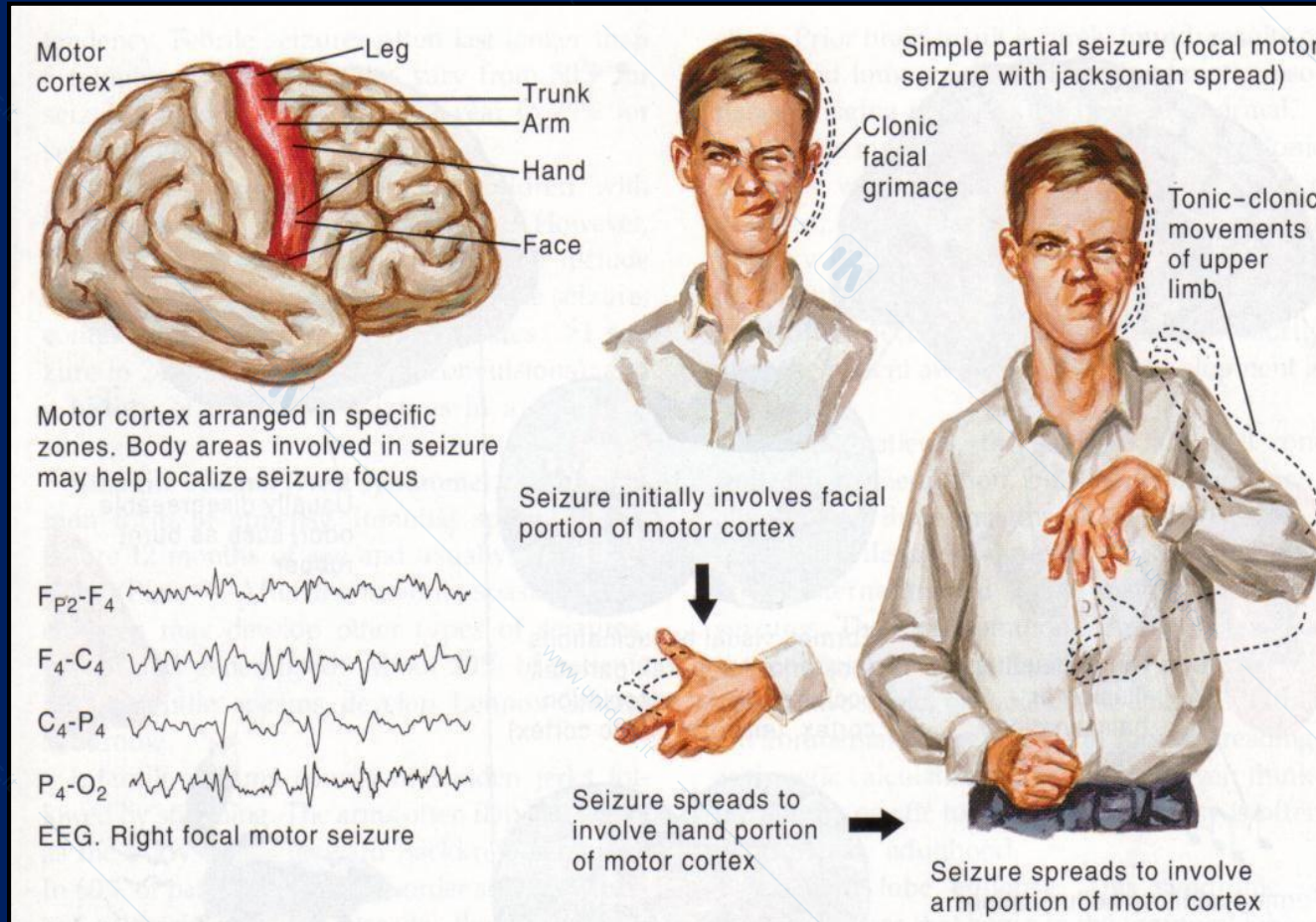
# CRISI FOCALI SEMPLICI

# SIMPLE PARTIAL SEIZURES



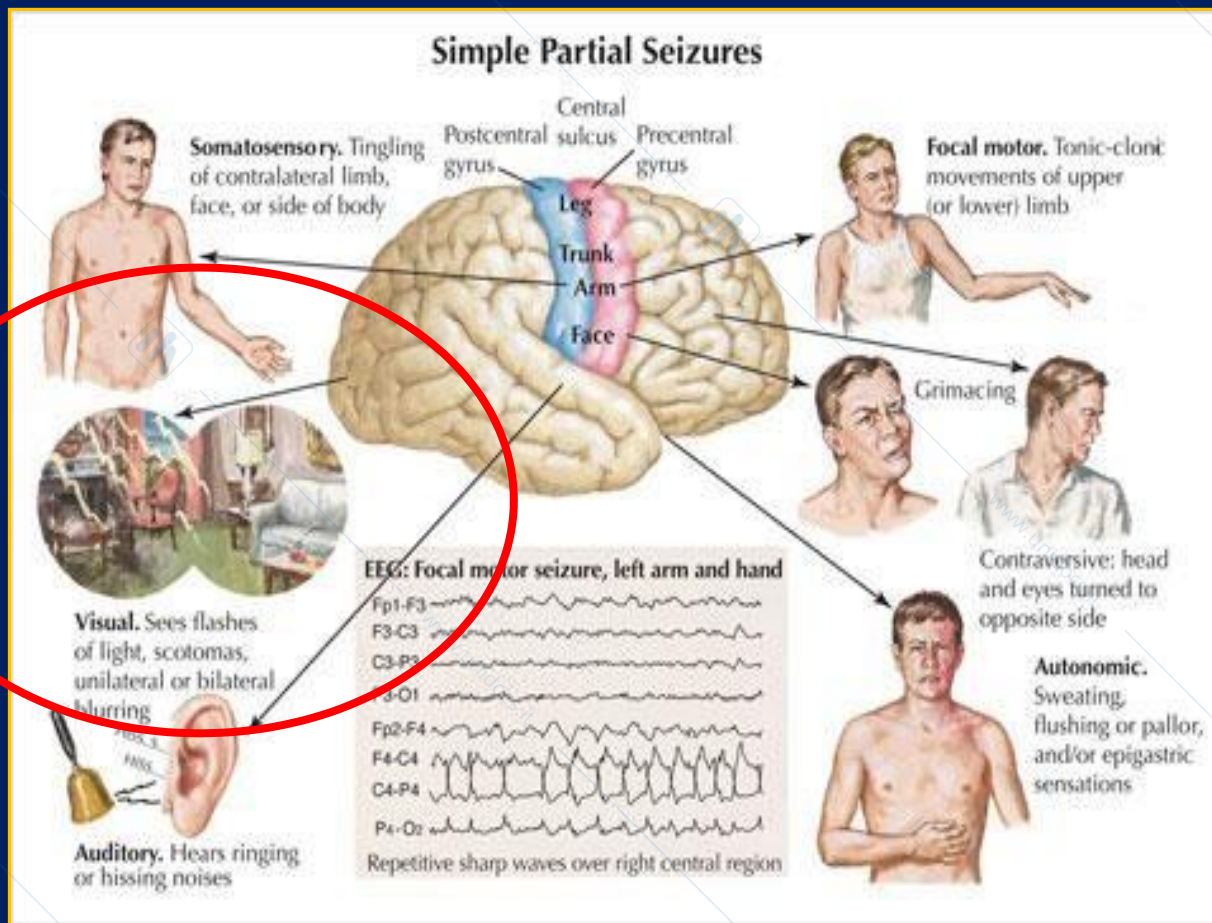
# Crisi parziale semplice (motoria) – marcia jacksoniana

*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

**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**

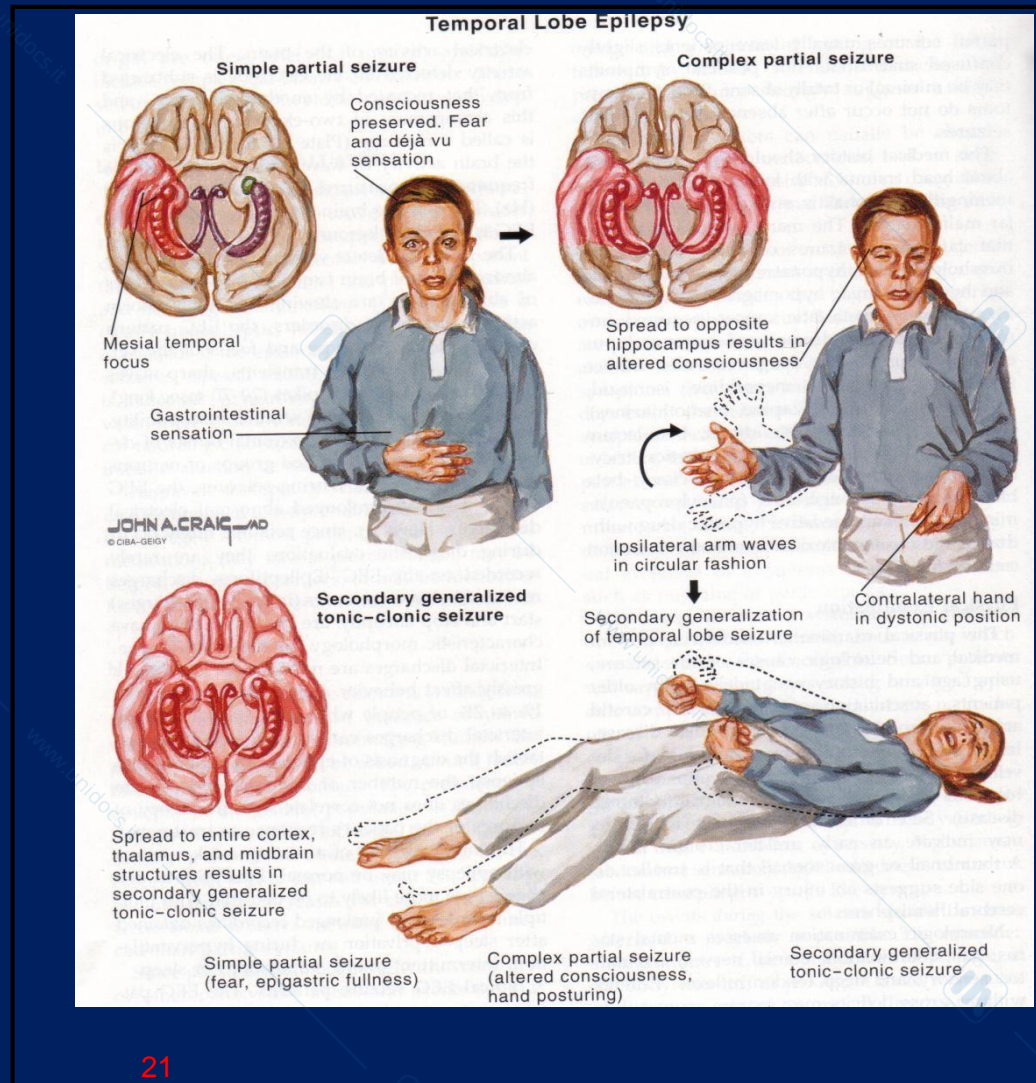
**EEG: left temporal lobe seizure**

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

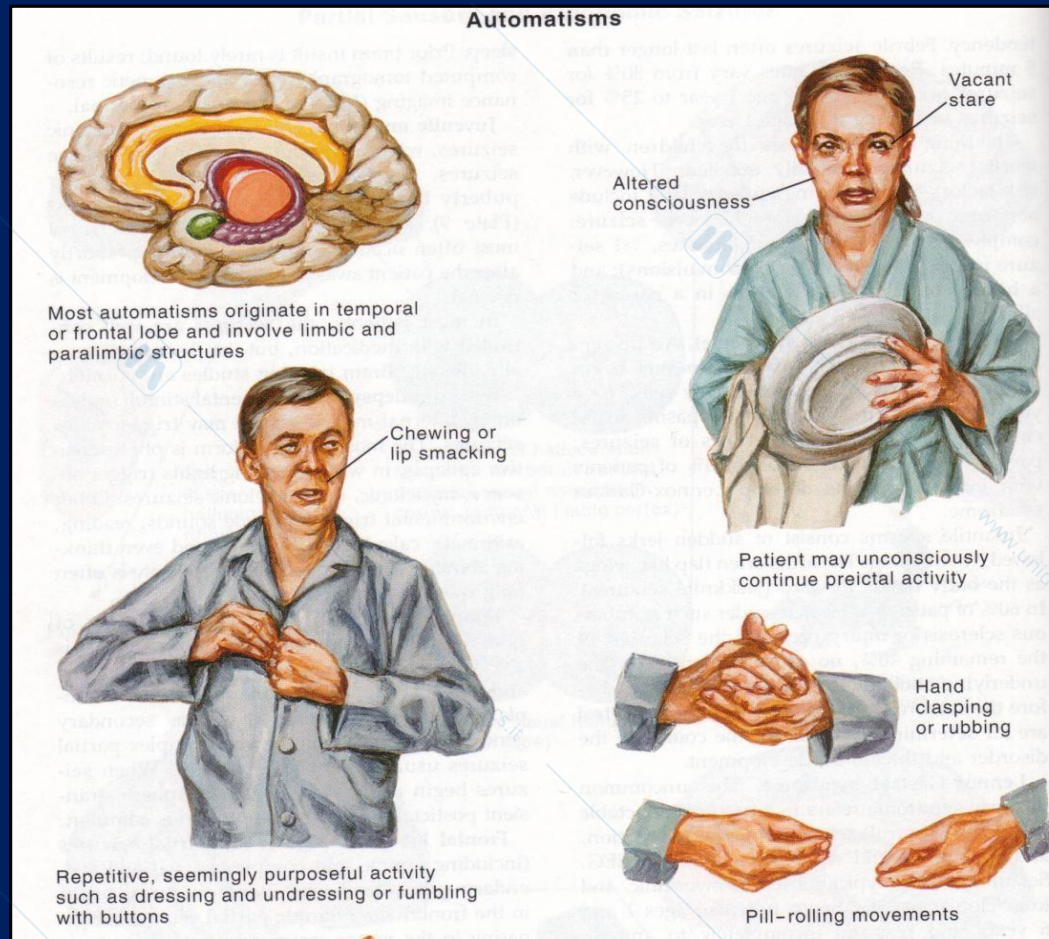
Repetitive sharp waves over left temporal region

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

## Epilessia Temporale



# Crisi Parziale Complessa (Epilessia temporale)



# Classificazione internazionale delle epilessie e delle sindromi epilettiche

Idiopatiche  
Criptogenetiche  
Sintomatiche

**SINDROMI**

Generalizzate  
Parziali  
Sconosciute

ILAE 2017

## 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

## 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- -  
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

# EPILESSIE: DIAGNOSI

PROGRAMMARE UN CORRETTO ITER  
DIAGNOSTICO STRUMENTALE

FORMULARE UNA PROGNOSE

SCEGLIERE UN' OPPORTUNA  
TERAPIA FARMACOLOGICA

IPOPOTIZZARE FIN DALL' ESORDIO UN  
EVENTUALE TRATTAMENTO  
CHIRURGICO

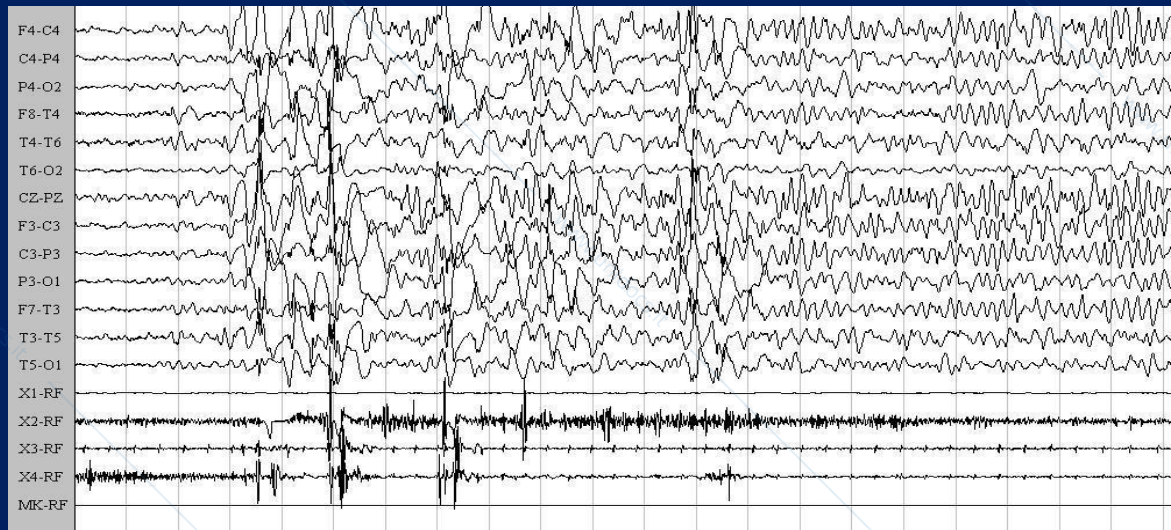
# INDAGINI DIAGNOSTICO-STRUMENTALI

EEG

EEG in veglia ed in sonno

EEG in veglia e sonno e con privazione del sonno

EEG con stimolazione visiva e acustica



# LE TERAPIE PER L' EPILESSIA

FARMACI  
ANTIEPILETTICI

DIETA CHETOGENICA

CHIRURGICA



La **dieta chetogenica** è basata sull'assunzione di un'alta percentuale di grassi (dal 60 e fino al 90 per cento) a scapito di carboidrati e proteine. Questo regime alimentare induce una condizione metabolica nota come **chetosi fisiologica**. I corpi chetonici sintetizzati dal fegato - **acetone, acido acetoacetico, acido Beta-idrossibutirrico** - vengono utilizzati per «nutrire» il cervello. Quando gli zuccheri vengono ridotti a un livello troppo basso, infatti, le cellule traggono energia dai grassi. Tutte, tranne i **neuroni**, che hanno bisogno per l'appunto dei corpi chetonici. In genere la chetosi si raggiunge dopo aver seguito per un paio di giorni una dieta caratterizzata da un apporto giornaliero di carboidrati compreso tra **20 e 50 grammi**. La chetogenica, se adottata per un periodo limitato di tempo, ha dimostrato di poter **ridurre l'appetito**, indurre la **perdita di peso** e migliorare il **tono dell'umore** e ha effetti benefici nelle forme di epilessia resistenti ai farmaci.

# OBIETTIVI DELLA TERAPIA

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



# TERAPIA MEDICA

## • VECCHI FARMACI:

- Fenobarbital
- Dintoina
- Primidone
- Benzodiazepine
- Carbamazepina
- Valproato (PM, crisi miocloniche)
- Etosuccimide (PM)

## • NUOVI FARMACI:

- Vigabatrin
- Lamotrigina
- Gabapentin
- Felbamato
- Topiramato
- Tiagabina
- Levetiracetam