



**Riunione Policentrica in
Epilettologia
Roma, 17-18 Gennaio 2008**

**Aula Convegni
CNR - Consiglio Nazionale delle Ricerche**

**PROGRAMMA SCIENTIFICO
E
LIBRO DEGLI ABSTRACT**



Comitato Scientifico ed Organizzatore

Anna Teresa Giallonardo
annateresa.giallonardo@uniroma1.it

Oriano Mecarelli
oriano.mecarelli@uniroma1.it

Federico Vigevano
vigevano@opbg.net

Sede

*CNR – Consiglio Nazionale delle Ricerche
(Piazzale Aldo Moro, 7)
ingresso Via dei Marrucini
Roma*

Segreteria Organizzativa



PTS CONGRESSI
SEGRETERIA LICE
Via Nizza 45, 00198 Roma
Tel. 06 85 35 55 90
Cell. 333 47 27 869
Fax 06 85 35 60 60
www.ptsroma.it/poli2008
Segreteria.Lice@ptsroma.it



Giovedì 17 gennaio

- 10:00 – 13:30 Commissione Genetica – *Aula Convegni*
- 10:00 – 13:30 Commissione per la Videoteca – *Aula Pareto*
- 13:30 – 14:00 Registrazione
“Box Lunch”

AULA CONVEGNI

14:00 - 16:00

Genetica delle Epilessie

(Antonio Gambardella – Renzo Guerrini)

- 14:00 Fenotipo epilettico di un paziente con dup 11p12-p15.4: studio con a-CGH**
A. Coppola, P. Striano, C. Ciampa, F. Zara, S. Gimelli, G. Gimelli, S. Striano (Napoli - Genova)
- 14:20 Utilità della MLPA nella diagnostica delle encefalopatie epilettiche criptogenetiche**
S. Pellacani, C. Marini, M. Lini, D. Mei, R. Guerrini (Firenze)
- 14:40 Spasmi tardivi in Sindrome di Cri du Chat**
M. Lodi, L. Perego, R. Chifari, M. Viri, A. Romeo (Milano)
- 15:00 Epilessia e ADHD: vera comorbidity o manifestazione clinica del quadro epilettologico?**
F. Teutonico, D. Brazzo, P. Veggiotti (Pavia)
- 15:20 Epilessia e arginin succinico aciduria: descrizione di un caso**
F. La Briola, A. Vignoli, V. Chiesa, E. Zambrelli, R. Canger, M.P. Canevini (Milano)
- 15:40 Epilessia farmaco-resistente ad esordio precoce con eziologia rara**
L. Licchetta, F. Bisulli, I. Naldi, F. Pittau, O. Daniele, P. Tinuper (Bologna – Palermo)
- 16:00 – 16:20 Pausa caffè



Fenotipo epilettico di un paziente con dup 11p12-p15.4: studio con a-CGH

*A. Coppola, P. Striano, C. Ciampa, F. Zara, S. Gimelli, G. Gimelli, S. Striano
Centro Epilessia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università Federico II di Napoli
Unità per le Malattie Muscolari e Neurodegenerative, Istituto G.Gaslini, Genova
Laboratorio di Citogenetica, Istituto G. Gaslini, Genova*

Introduzione: l'epilessia è sintomo ben noto di alcune cromosomopatie quali la Wolf-Hirshhorn, l'inv-dup15 e la sindrome di Angelman. Sono invece più rare descrizioni del fenotipo epilettico in riarrangiamenti cromosomici non comuni. Riportiamo un paziente con duplicazione del braccio piccolo del cromosoma 11 affetto da epilessia farmacoresistente, ritardo mentale e dimorfismi.

Case report: maschio, 21 anni. Alla nascita, "tremori" diffusi diagnosticati come episodi di ipoglicemia. Deambulazione autonoma acquisita dopo i 2 anni e linguaggio verbale assente. Crisi febbrili prolungate nei primi mesi di vita. Dai 14 anni, crisi afebrili di diverso tipo: parziali complesse, assenze atipiche, tonico-cloniche generalizzate, farmacoresistenti. Il paziente mostra ritardo mentale grave, atassia, assenza di produzione verbale e controllo sfinterico, dimorfismi facciali. L'EEG mostra bizzarre sequenze di punte-onda lente o sequenze rapide di tipo reclutante a 15-18/sec, con massimo in frontale. La RM encefalo mostra riduzione della SB sopratentoriale, ampliamento dei ventricoli laterali, ipoplasia degli emisferi cerebellari con anomalo orientamento dei folia nel lobo anteriore. L'array-CGH ha permesso di definire una duplicazione 11p12 a 11p15.4 di 34.88 Mb.

Discussione: La letteratura riporta numerosi casi di 11p dup coinvolgenti soprattutto la parte più distale (11p15) e associate alla sindrome di Beckwith-Wiedemann (gigantismo, macroglossia, onfalocele). L'epilessia non è un elemento caratterizzante di questa sindrome. Il nostro caso mostra invece un quadro dominato dal fenotipo epilettologico particolarmente grave e farmacoresistente. La duplicazione coinvolge una regione ricca di geni e con solo parziale overlapping dei casi descritti in letteratura.



Utilità della MLPA nella diagnostica delle encefalopatie epilettiche criptogenetiche

S. Pellacani[^], C. Marini[^], M. Lini[^], D. Mei^{}, R. Guerrini[^]*

[^]Clinica Neurologica Dipartimento Neurosensoriale, Azienda Ospedaliero Universitaria

“Anna Meyer” Firenze

^{}Laboratorio di Neurogenetica, Azienda Ospedaliero Universitaria “Anna Meyer” Firenze*

Descriviamo il caso di un bambino (9y 5m) con encefalopatia epilettica farmacoresistente e ritardo psicomotorio di grado medio. Il bambino ha avuto un iniziale normale sviluppo psico-motorio, dai 10 mesi sono comparse convulsioni in corso di febbre. All'età di 18 mesi ha iniziato a presentare anche crisi afebrili focali e secondariamente generalizzate. A partire dai 20 mesi ha presentato crisi subentranti, stati di male e deterioramento cognitivo. L'EEG intercritico attuale mostra attività continua a 3-4 Hz prevalente sulle regioni frontali e punte isolate diffuse con alterna prevalenza di lato. Esami metabolici, rachicentesi, biopsia muscolare e RM encefalo sono risultati negativi. L'analisi di mutazione del gene SCN1A mediante DHPLC non ha evidenziato la presenza di mutazioni. L'analisi del gene SCN1A mediante MLPA, eseguita successivamente ha messo in evidenza una delezione degli esoni 1-13. In pazienti con un quadro clinico suggestivo di Sindrome di Dravet, o comunque con encefalopatia epilettica di difficile caratterizzazione ma senza evidenza lesionale, in cui l'analisi di SCN1A mediante DHPLC o sequenza negativa devono essere analizzati con tecnica di MLPA per evidenziare delezioni o duplicazioni intrageniche.



Spasmi tardivi in Sindrome di Cri du Chat

*M. Lodi, L. Perego, R. Chifari, M. Viri, A. Romeo
Centro Regionale per l'Epilessia, Neurologia Pediatrica - Neurofisiologia Clinica, Azienda
Ospedaliera Fatebenefratelli e Oftalmico Milano*

Caso clinico Paziente di sesso maschile, anni 30, affetto da Sindrome di Cri du Chat con mutazione de novo a livello della banda 5p14.1 . All'obiettività si evidenzia: dismorfismi facciali, microcefalia, ritardo mentale, disturbi del comportamento. All'età di 25 anni comparsa di occasionali episodi periprandiali caratterizzati da spasmi epilettici con componente focale, isolati o raccolti in serie, per una durata complessiva sino a circa 30 minuti. All'età di 27 anni comparsa di occasionali crisi focali (deviazione del capo e occhi) e secondaria generalizzazione, di breve durata. Attualmente presenta spasmi epilettici con rotazione del capo, occhi e ± tronco a sinistra , isolati o in lunghe serie, con una frequenza plurimensile e sempre in relazione ai pasti. E'attualmente in terapia antiepilettica con CBZ e LTG . Sono state eseguite prolungate registrazioni Videopoligrafiche che hanno permesso di documentare le suddette crisi.

Discussione: Si portano a discussione i seguenti punti: 1) la particolare semeiologia delle crisi (spasmi epilettici con componente focale) , iniziate tardivamente in un soggetto con Sindrome di Cri du Chat e innescate dall'atto del mangiare. 2) il pattern elettroclinico dell'evento (spasmi + crisi focali combinate ?).



Epilessia e ADHD: vera comorbidita' o manifestazione clinica del quadro epilettologico?

F. Teutonico, D. Brazzo, P. Veggiotti

Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell'eta' evolutiva, Istituto Neurologico C. Mondino, Pavia

Presentiamo il caso di un paziente di 12 anni giunto alla nostra osservazione all'eta' di 8 anni per un quadro di Epilessia a Parossismi Rolandici associato ad un disturbo comportamentale inquadrabile nello spettro di un Disturbo da Deficit di Attenzione ed Iperattività.

L'evoluzione del quadro clinico ha mostrato una peculiare progressiva modificazione della semeiologia critica, del pattern elettroencefalografico e un peggioramento del quadro cognitivo-comportamentale non riconducibili unicamente alla presenza di una comorbidita' tra i due disturbi.

Discutiamo il caso in relazione all'inquadramento sindromico ed ad una possibile ridefinizione diagnostica.



Epilessia e arginin succinico aciduria: descrizione di un caso

*F. La Briola, A. Vignoli, V. Chiesa, E. Zambrelli, R. Canger, M.P. Canevini
Centro Regionale Epilessia, Azienda Ospedaliera San Paolo, Università degli Studi, Milano*

Bambino di 18 mesi con diagnosi di malattia metabolica (arginin succinico aciduria) in buon compenso. Sviluppo psicomotorio sostanzialmente nella norma fino all'esordio dell'epilessia all'età di 16-17 mesi con crisi di tipo atonico. Giunge alla nostra osservazione dopo circa un mese dall'esordio dell'epilessia: nonostante l'EEG dimostri un quadro da encefalopatia epilettica e le crisi siano subcontinue, il bambino ha solo una parziale regressione delle competenze acquisite soprattutto sul versante motorio. L'introduzione della terapia con GVG porta ad una risoluzione delle crisi e a un sostanzialmente miglioramento del tracciato.

Si discute la difficoltà di inquadramento diagnostico e di gestione terapeutica del caso.



Epilessia farmacoresistente ad esordio precoce con eziologia rara

L. Licchetta, F. Bisulli*, I. Naldi*, F. Pittau*, O. Daniele°, P. Tinuper**

**Dipartimento di Scienze Neurologiche, Bologna*

°Università degli Studi di Palermo

Descrizione del caso: paziente di 23 anni, nata a termine da parto distocico con cianosi perinatale.

A circa 9 mesi episodio di perdita di coscienza seguito da rialzo febbrile.

Dai 7 anni comparsa di crisi con versione degli occhi verso l'alto e perdita di contatto, della durata di pochi sec; dopo qualche mese esordio di crisi sia diurne che notturne caratterizzate da versione degli occhi verso l'alto e a sn (?), caduta a terra con perdita di coscienza, movimenti involontari ai 4 arti, emissione di suoni gutturali, a volte morsus ed incontinenza urinaria, della durata di 1-2 min e seguiti da confusione post-critica. Inizia terapia con Carbamazepina con controllo delle crisi fino ai 9 anni.

A 9 anni ricomparsa delle crisi tonico-cloniche.

Dai 16 anni iniziano episodi senza apparente perdita di contatto, caratterizzati da improvvisa perdita del visus, lenta versione del capo e degli occhi verso dx, a volte revulsione oculare e clonie palpebrali, cui segue perdita di tono o parziale (con caduta degli oggetti dalle mani) o posturale con caduta a terra. La durata dei singoli episodi è di 30-40 sec, con successiva rapida ripresa. Accanto a questi episodi vengono descritti episodi più brevi, della durata di 2-3 sec, caratterizzati da revulsione oculare, clonie palpebrali e successivo abbassamento delle palpebre con versione del capo e degli occhi verso dx. La frequenza delle crisi è pluriquotidiana con anche 7-10 episodi/die.

La paziente ha effettuato diversi accessi in PS per Stato di Male, risoltisi con somministrazione di benzodiazepine ev.

Il tracciato EEG mostra anomalie diffuse, talora prevalenti nelle regioni Posteriori. E' stato inoltre registrato un episodio critico "minore" simile a quelli riportati in anamnesi; l'EEG mostrava in coincidenza con l'esordio clinico, un'onda lenta diffusa seguita da una scarica di attività rapida diffusa.

La RMN encefalo evidenzia moderato ampliamento del sistema ventricolare prevalentemente sovratentoriale con pervietà cistica del cavum Vergae e modica dilatazione degli spazi subaracnoidei della convessità, della base e cisternali.



AULA CONVEGNI

16:20 - 19:00

Controversie in Epilettologia

(Massimo Mastrangelo – Roberto Michelucci – Dario Pruna – Vito Sofia)

16:20

Stato di male epilettico “idiopatico” in lattante

E. Cesaroni, S. Cappanera, N. Zamponi (Ancona)

16:40

Short treatment in un caso di Sindrome di West e ricomparsa delle crisi

F. Beccaria, A. Montagnini, B. Frassine, G. Capovilla (Mantova)

17:00

Epilessia farmacoresistente associata a deterioramento cognitivo

G. Barcia, A. Parmeggiani, A. Posar, C. A. Tassinari (Bologna)

17:20

Crisi epilettiche frontali notturne o parosomnia?

G. Ambrosetto (Bologna)

17:40

Paralisi del sonno ?

C.A. Galimberti, S. Colnaghi (Pavia)

18:00

Epilessia focale farmacoresistente associata a alterazione di segnale del putamen omolaterale

Y. Sugawara, M.G. Baglietto, R. Gaggero (Genova)

18:12

Encefalopatia Epilettogena versus Epilettica

P. Vigliano, I. Bagnasco, L. Jarre (Torino)

18:24

Fenotipo epilettico complesso associato a diabete di tipo 1 e anticorpi anti-GAD liquorali

M.M. Mancardi, P. Capovilla, G. D'Annunzio, A. Rossi, R. Gaggero, M.G. Baglietto (Genova – Mantova)

18:36

Epilessia sintomatica in encefalite: caso clinico con follow-up a 12 mesi

F. Dainese, E. Ravagnan, F. Mainardi, F. Paladin (Venezia)

18:48

De novo stato di male frontale a tipo “assenza” in donna di 50 anni con tiroidite cronica: sintomo di esordio di una encefalopatia di Hashimoto?

G. Monti, M. Pugnaghi, S. Meletti (Modena)

19:00 – 21:00

Commissione Neurochirurgia – Hotel Globus (Viale Ippocrate)



Stato di male epilettico “idiopatico” in lattante

E. Cesaroni, S. Cappanera, N. Zamponi

Centro Regionale Contro l'Epilessia Infantile/S.O.D. Neuropsichiatria Infantile

Presidio Ospedaliero di Alta Specializzazione G. Salesi - Ospedali Riuniti - Ancona

Razionale: Lo stato di male epilettico convulsivo ad esordio acuto è una delle emergenze neuropediatiche più importanti che richiedono un trattamento farmacologico tempestivo, con rischio di morbilità e mortalità molto elevato.

Solitamente l'eziologia può essere sintomatica conseguente ad uno insulto cerebrale pregresso o acuto, febbrile e quindi inquadrabile in uno stato di male febbrile o come esordio o parte di una sindrome epilettica.

Obiettivi: Noi presentiamo un caso di una bambina di 10 mesi con un esordio acuto con stato di male epilettico a 7 mesi con evoluzione benigna ad eziologia ad oggi non nota.

Metodi e Risultati: Bambina di 10 mesi con sviluppo psicomotorio riferito nella norma fino all'età di 6 mesi quando inizia a presentare sospetti, sporadici episodi critici a tipo revulsione oculare sempre più frequenti fino alla comparsa di uno stato di male convulsivo di durata 3 giorni non responsivo a piridossina, PB, PTH, MDZ, LZP, DZP con EEG caratterizzato da crisi subentranti a partenza posteriore su una attività di fondo destrutturata. Alla remissione dallo stato di male epilettico sono emersi numerosi movimenti discinetici scomparsi gradualmente nei giorni successivi con miglioramento progressivo delle condizioni neurologiche. Gli esami genetici, metabolici, infettivologici sono risultati nella norma. La RMN encefalo mostrava alterazioni cerebellari bilaterali di incerta interpretazione.

Al controllo successivo dopo 3 mesi la piccola presentava un notevole miglioramento dello sviluppo psicomotorio, miglioramento della RMN encefalo dell'EEG, assenza di crisi epilettiche nonostante la sospensione dei farmaci anticonvulsivi eseguita improvvisamente dai familiari.

Conclusioni: Dalla letteratura vengono riferiti casi di stato di male intrattabile ad esordio acuto senza una chiara eziologia. Noi presentiamo un caso di difficile inquadramento diagnostico con un esordio in stato di male convulsivo con una evoluzione a breve termine “benigna” dell'epilessia senza trattamento farmacologico.



Short treatment in un caso di Sindrome di West e ricomparsa delle crisi

F. Beccaria, A. Montagnini, B. Frassine, G. Capovilla

Servizio Ospedaliero di NPI, Centro Regionale per l'Epilessia, Ospedale C. Poma - Mantova

Presentiamo il caso di una bimba dell'età di 4 anni.

Anamnesi familiare, pre, peri e post-natale mute. Prime tappe dello sviluppo psicomotorio in epoca.

Dall'età di 6 mesi comparsa di serie di spasmi in flessione al risveglio o in addormentamento. Nello stesso periodo osservata scarsa partecipazione all'ambiente.

Prima osservazione presso altro Centro all'età di 7 mesi ed EEG che evidenzia "quadro elettrico compatibile con encefalopatia epilettogena". Iniziata terapia con una benzodiazepina ed un cortisonico, dallo stesso giorno regressione degli spasmi. Instaurata comunque il giorno successivo terapia con ACTH e GVG. Gli accertamenti eseguiti a quell'epoca (fundus oculi, ecografia addominale, EKG, cariotipo) risultano nella norma mentre una TAC encefalo evidenzia una "lieve maggior ampiezza dei ventricoli laterali e di alcuni solchi corticali".

Prima osservazione presso il nostro Centro all'età di 9 mesi, assume terapia con GVG e lo sviluppo psicomotorio è regolare. L'EEG evidenzia una attività inabituale rapida frammista a punte sulle regioni anteriori di destra. Una RMN eseguita all'età di 11 mesi viene refertata normale.

Il GVG viene completamente sospeso dall'età di 13 mesi.

Persistenza negli anni dell'attività inabituale e delle anomalie rapide frontali destre in un contesto di sviluppo caratterizzato da ritardo di linguaggio.

Dall'età di 3 anni e 2 mesi ricomparsa di crisi sia isolate che in serie. Vari tentativi terapeutici (TPM, TPM+VPA, VPA + ESM, ESM+GVG) sono risultati inefficaci e parallelamente si è evidenziato un grave deficit dell'attenzione. Una RMN encefalo ripetuta ha mostrato una displasia frontale destra e la bimba ha iniziato l'iter prechirurgico.

Quello che vorremmo discutere è il significato dello short-treatment della Sindrome di West in un caso come questo, dove le crisi si sono ripresentate a distanza di 2 anni dalla sospensione del farmaco utilizzato.



Epilessia farmacoresistente associata a deterioramento cognitivo

G. Barcia, A. Parmeggiani*, A. Posar*, C. A. Tassinari*

**Servizio di Neuropsichiatria Infantile*

Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Bologna

Presentiamo il caso di un paziente di 9 anni e 9 mesi affetto da epilessia esordita a 9 anni con crisi pluriquotidiane, caratterizzate da arresto psicomotorio, bulbi oculari revulsi e spesso deviati a sinistra, saltuaria deviazione del capo ipsilaterale ed ipertono in abduzione degli arti superiori; successiva comparsa di automatismi motori complessi come dondolamento del tronco e movimenti di “manipolazione”, inoltre eloquio non attinente al contesto.

La familiarità è positiva per epilessia sia in linea materna che paterna oltre il terzo grado di parentela.

Non riportati dati suggestivi di sofferenza in epoca pre- peri- post-natale.

Vediamo per la prima volta il paziente all'età di 9 anni e 8 mesi quando le crisi persistono pluriquotidiane nonostante varie strategie farmacologiche. Gli episodi critici sembrano inoltre favoriti dalle situazioni di concentrazione e di maggiore impatto emotivo.

L'obiettività neurologica evidenzia mancinismo, mioclonie palpebrali e axorizomeliche.

L'EEG intercritico mostra un importante rallentamento dell'attività di fondo su cui si inseriscono anomalie parossistiche focali, nelle regioni anteriori dell'emisfero sinistro, e diffuse, facilitate dall'iperpnea.

La risonanza magnetica encefalo non evidenzia alterazioni del parenchima.

Sul versante neuropsicologico si rileva una compromissione fluttuante delle funzioni di allerta, attenzione, memoria a breve termine oltre ad un rallentamento dell'eloquio ed a difficoltà di comprensione del messaggio verbale, pur in presenza di un quoziente intellettuale entro i limiti della norma. L'atteggiamento emotivo del paziente appare sognante e talora “fatuo”. Il bambino appariva iporeattivo e apatico.

Presentiamo questo caso per discuterne la difficoltà di inquadramento diagnostico ed eziologico, analizzando la complessità delle manifestazioni parossistiche. Abbiamo a disposizione video-EEG, e RM cerebrale.



Crisi epilettiche frontali notturne o parasonnia?

Giovanni Ambrosetto

Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Bologna

Viene riportato il caso di un uomo di 30 anni con episodi parossistici nel sonno notturno che presenta difficoltà di diagnosi differenziale tra crisi ipercinetiche frontali notturne e parasonnie NREM. Tali difficoltà sono relative non solo alla valutazione del pattern motorio critico, ma anche alla differente interpretazione causale che la letteratura ipnologica ed epilettologica danno della storia familiare e dei dati neuroradiologici.

Ci si domanda se la dicotomia ancora esistente su tale argomento tra epilettologi ed ipnologi non renda più ardua di quanto già non sia la diagnosi corretta dei fenomeni motori parossistici sonno-correlati.



Paralisi del sonno ?

*C.A. Galimberti, S. Colnaghi
IRCCS Istituto Neurologico "Fondazione C.Mondino", Pavia*

RAZIONALE - La Paralisi del Sonno (SP) è una parasonnia frequente nella popolazione generale. I criteri diagnostici di SP sono essenzialmente clinici, e la documentazione polisonnografica degli episodi è usualmente ritenuta non indispensabile.

CASO CLINICO - Descriviamo il caso di una paziente con epilessia focale apparentemente in completo controllo, che ha presentato nel decorso l'insorgenza di episodi sonno-relati le cui caratteristiche cliniche rispondevano ai criteri ICSD per la diagnosi di SP, documentati come di natura epilettica focale alla video-polisonnografia.

CONCLUSIONI - Crisi epilettiche focali possono mimare episodi di SP.



Epilessia focale farmaco-resistente associata a alterazione di segnale del putamen omolaterale

*Y. Sugawara, M.G. Baglietto, R. Gaggero
U.O. Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini, Genova*

Descriviamo il caso di una bambina che all'età di 22 mesi ha iniziato a presentare episodi focali a sintomatologia complessa, inizialmente responsivi a carbamazepina, con attività lenta focale alla registrazione EEG. Alla RMN si evidenziava un'alterazione di segnale del putamen di sinistra.

Dall'età di 30 mesi si è osservato un progressivo aumento della frequenza degli episodi, divenuti pluriquotidiani, spesso a grappolo sia in veglia che in sonno, con comparsa di farmaco-resistenza.

Successivi controlli neuroradiologici hanno dimostrato un progressivo interessamento del putamen di sinistra con iperintensità in T1, T2 e FLAIR, in assenza di enhancement contrastografico.

La paziente ha risposto a terapia immunosoppressiva.

Vengono descritti gli aspetti clinici, elettroencefalografici critici ed intercritici e neuroradiologici della piccola paziente.

Encefalopatia Epilettogena versus Epilettica

P. Vigliano, I. Bagnasco, L. Jarre
S.C. NPI – Ospedale Martini – Torino

Viene portata in discussione l'evoluzione clinica di un bimbo di 23 ½ mesi, nato da 2° gravidanza fisiologica, a termine, da parto spontaneo; PN 3440, cc 35 cm; Apgar 10. Sviluppo psicomotorio normale nei primi 3 mesi.

Nel corso del 4° mese di vita (1 ½ mese circa dopo la 1° vaccinazione esavalente) ha iniziato a presentare episodi di oculoversione verso l'alto, associata ad ipersalivazione e deglutizione, iperestensione del capo, non alterazione del contatto (vedi video domiciliare).

EEG nella norma.

Questi episodi, diagnosticati come reflusso gastroesofageo, sono persistiti nonostante la terapia con gastroprotettori ed a 6 mesi circa si sono associati a spasmi in flessione. I genitori riferiscono una regressione delle acquisizioni psicomotorie dopo il 4° mese con tendenza all'iperestensione del capo, aggancio visivo poco evocabile, assenza di sorriso, scarso interesse per gli oggetti, stereotipie gestuali; frequenti stati di sofferenza e lamento.

A 6 mesi quadro EEG di isparitmia.

La terapia con cortisonici e Vigabatrin ottiene una regressione delle crisi per 7 mesi.

Esami metabolici normali (aminoacidi plasmatici ed urinari, elettrofocusing delle sialotransferrine, VLCFA); acidi organici urinari (ac. lattico = 1371 µmol/mmol – v.n. < 100), successivamente normalizzato.

Visita oculistica nella norma.

RMN (a 6 mesi): lieve aumento del sistema ventricolare con atrofia corticale, alterato segnale nei nuclei profondi.

Discussione:

diagnosi differenziale dei primi episodi

relazione con vaccino

Successivamente si osserva un rallentamento della crescita cranica ed un ritardo delle acquisizioni motorie (14 mesi: sta seduto; 20 mesi: si sposta a coniglietto), con aggancio visivo fugace ed aumento delle stereotipie gestuali.

Le crisi ricompaiono come spasmi in grappolo al risveglio (vedi video-EEG) – la madre è in grado di prevedere la comparsa degli spasmi per una modificazione dell'espressione del bambino – e non sono controllate dalla terapia.

Il quadro EEG peggiora progressivamente evidenziando un'encefalopatia epilettica; compaiono frequenti clonie durante il sonno in poligrafia.

EEG poligrafico: all'elettrogenesi si osserva in veglia ed in sonno un quadro simil-alternante di attività lenta di media ampiezza con P e PO multifocali intervallato da scariche di lunga durata di Onde lente, P, PO di grande



ampiezza diffuse, espressione di diffusione da focolaio; presenza di frequenti clonie parcellari durante le fasi di PO degradate diffuse, assenza di mioclonie e di moclono riflesso.

Discussione:

quadro neurofisiologico

Controllo RMN ad 1 anno: aree iperintense in T2-DP e Flair diffusamente nella corona radiata.

Esami genetici negativi (es. cromosomico a 550 bande = 46,XY, MECP2: non alterazioni nelle sequenze del gene → analisi MLPA e CDKL5, X-fragile).

Discussione:

diagnosi di encefalopatia epilettica

diagnosi di encefalopatia post-vaccinica

utilità della terapia cortisonica



Fenotipo epilettico complesso associato a diabete di tipo 1 e anticorpi anti-GAD liquorali

**M.M. Mancardi, #P. Capovilla, ^G. D'Annunzio, †A. Rossi, *R. Gaggero *M.G. Baglietto
*Neuropsichiatria Infantile, ^Clinica Pediatrica, †Neuroradiologia, Istituto G. Gaslini, Genova
#Neuropsichiatria Infantile, Ospedale C. Poma, Mantova*

Razionale ed obiettivi: l'enzima glutammico-decarbossilasi (GAD) catalizza la conversione di acido glutammico in acido gamma-aminobutirrico (GABA), il principale neurotrasmettitore a funzione inibitoria del sistema nervoso centrale e periferico. Anticorpi anti-gad si riscontrano in soggetti con diabete mellito di tipo 1, dove svolgono un ruolo primario nella distruzione delle cellule pancreatiche contenenti GAD, ma anche in alcune rare patologie neurologiche come la "Sindrome dell'uomo rigido" e alcune forme di atassia cerebellare. Recentemente diverse segnalazioni hanno sottolineato l'associazione epilessia-diabete ipotizzando in alcuni casi un ruolo eziopatogenetico degli anti-GAD nel determinismo del disturbo epilettico.

Metodi: riportiamo il caso di un bambino affetto da diabete mellito di tipo 1 che all'età di 3 anni ha presentato epilessia parziale continua seguita a distanza di tempo da epilessia focale farmaco-resistente e grave deterioramento EEG.

Risultati: all'esordio si sono osservati alla RMN edema dell'ippocampo destro e all'esame del liquido cerebrospinale anti-GAD liquorali in assenza di danno di barriera. Controlli neuroradiologici e liquorali successivi sono risultati negativi.

Conclusioni: verranno discusse le possibili ipotesi patogenetiche.



Epilessia sintomatica in encefalite: caso clinico con follow-up a 12 mesi

F. Dainese, E. Ravagnan, F. Mainardi, F. Paladin*

*Servizio Epilettologia, U.O.C. Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, *U.O. Pediatria, Ospedale SS Giovanni e Paolo, Venezia*

Donna di 69 aa, anamnesi familiare e patologica remota negativa per epilessia.

A metà dicembre 2006 presenta cistite trattata localmente (colpogyn) ma recidivata. Il 20.12 prima crisi caratterizzata da arresto ideomotorio, sguardo fisso, dubbia deviazione rima orale a sinistra, automatismi di masticazione, stato confusionale postcritico; ricoverata per recidiva, veniva imposta terapia con CBZ 200 mg x 2, durante la degenza ha eseguito RM cerebrale (negativa), EEG attività lenta frammista a sharp-waves temporale con prevalenza destra.

Dalla dimissione (12/01/07) progressivo deficit della memoria, disorientamento s/t, disattenzione, confabulazione e recidiva di crisi epilettiche a semeiologia temporale, modificata la terapia con introduzione di valproato, viene nuovamente ricoverata il 18.03 per crisi epilettiche recidivanti. Vengono videoregistrati numerosi episodi critici caratterizzati da arresto ideomotorio, automatismi mandibolari, sguardo e quindi capo deviato a sn, movimenti distonici arto superiore sn e con corrispettivo elettrico sulle regioni fronto-temporali di destra. Esegue RM cerebrale che evidenzia iperintensità temporale mesiale in coronale T2 bilaterale prevalente a destra; PET cerebrale con evidenza di significativa riduzione del metabolismo cerebrale in corrispondenza dei lobi frontale e temporale bilateralmente, specie nel temporale mesiale dx in regione paraippocampica, con risparmio delle restanti aree corticali; rachicentesi con esame del liquor standard negativa, negativa la ricerca di virus neurotropi mediante PCR. Inoltre TC toraco addome con mdc nella norma, markers di malattia negativi. Risulta positività la ricerca di anticorpi anti canale del potassio (Ac-VGKC positivi 750 pM). La paziente è stata sottoposta a ciclo di trattamento con plasmateresi, successivo ciclo di IgG ev e quindi con terapia steroidea con attuale ottimo beneficio clinico.



De novo stato di male frontale a tipo “assenza” in donna di 50 anni con tiroidite cronica: sintomo di esordio di una encefalopatia di Hashimoto?

G. Monti, M. Pugnaghi, S. Meletti

Dipartimento di Neuroscienze, Clinica Neurologica, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Paziente ipotiroidea da circa due anni con diagnosi di tiroidite cronica di Hashimoto in terapia sostitutiva. Non storia di epilessia, né di crisi comiziali. Giunge alla nostra osservazione per

comparsa di crisi epilettiche subentranti caratterizzate da stati prolungati tipo “assenza”, che in alcune occasioni progredivano fino all'irrigidimento tonico dei quattro arti. L'EEG ha mostrato un normale tracciato di veglia intervallato a frequenti e prolungate crisi elettro-cliniche focali a origine dalle regioni frontali bilaterali. La paziente è stata trattata con Aurantin con parziale risoluzione delle crisi. Contemporaneamente la paziente ha sviluppato un quadro psicotico in cui si alternavano fasi di sopore a fasi deliranti caratterizzate da allucinazioni visive e uditive. L'anamnesi, gli esami ematochimici, rachicentesi e indagini neuroradiologiche (TC e RMN encefalo) hanno escluso l'eziologia tossica, metabolica, paraneoplastica e infettiva/inflammatoria dello stato di male non convulsivo. Gli accertamenti endocrinologici hanno mostrato elevati valori di AC anti-TPO con normale funzionalità tiroidea, pertanto nel sospetto di una Encefalopatia di Hashimoto la paziente è stata trattata con metilprednisolone endovenoso ad alte dosi per 5 giorni con miglioramento del quadro clinico ed elettroencefalografico.



Venerdì 18 gennaio

AULA CONVEGNI

08:30 - 10:00

Journal Club: Studio SANAD

1) *Marson AG et al.*

The SANAD study of effectiveness of CBZ, GBP, LTG, OXC, or TPM for treatment of partial epilepsy: an unblinded randomised controlled trial. *Lancet* 2007; 369:1000-15.

2) *Marson AG et al.*

The SANAD study of effectiveness of VPA, LTG, or TPM for generalised and unclassifiable epilepsy: an unblinded randomised controlled trial.

Lancet 2007; 369:1016-26.

Coordinatore: *E. Perucca*

10:00 – 10:20

Pausa caffè

AULA CONVEGNI

10:20 – 13:00

Metodiche Neurofisiologiche e di Neuroimmagine

(*Maria Paola Canevini – Nadia Colombo – Guido Rubboli*)

10:20

“Ictal Apnea and Bradycardia” in paziente con epilessia focale e malformazione di sviluppo corticale fronto-parietale destra

G. d’Orsi, V. Demaio, M. Sesta, M.G. Minervini (Bisceglie – Bari)*

10:40

Crisi autoindotte fotosensibili: descrizione di un caso

E. Colosimo, M. Sturniolo, R. Ambrosio, F. Pucci, A. Labate, A. Gambardella (Catanzaro – Cosenza)

11:00

Epilessia generalizzata idiopatica con stati di assenza ricorrenti

E. Ferlazzo, P. Thomas, P. Genton (Messina – Marsiglia – Nizza)

11:20

Eventi parossistici epilettici e non-epilettici: un caso clinico emblematico per la diagnosi differenziale

C. Garone, I. Cecconi, V. Marchiani, F.C. Moscano, E. Franzoni (Bologna)

11:40

Epilessia parziale continua a lato alterno a esordio infantile

T. Granata, I. De Giorgi, G. Uziel, M. Gessi, S. Binelli, S. Franceschetti, C. Marras (Milano)

12:00

Eventi motori notturni in soggetto con eterotopia nodulare periventricolare

A. Garifoli, G. Vitale, G. Sciacca, V. Sofia (Catania)

12:20

Correlati Clinico-EEG e di Neuroimmagine in un caso giovanile di Epilessia Temporale con problematiche di inquadramento sindromico e gestione terapeutica

F. Randi, S. Pro, A. Nardella, A. Zarabla, E. Giugni, P. Pulitano, O. Mecarelli (Roma)

12:40

Stati di male non convulsivi ricorrenti in paziente con sclerosi multipla

R. Rizzi, G. Zuccoli, N. Marcello (Reggio Emilia)

AULA CONVEGNI

13:00 – 13:15

Conferimento del titolo di Socio Onorario al Prof. Raffaele Canger

13:15 – 14:00

“Box Lunch”

“Ictal Apnea and Bradycardia” in paziente con epilessia focale e malformazione di sviluppo corticale fronto-parietale destra

G. d’Orsi, V. Demaio, M. Sesta, M.G. Minervini*

Centro per lo Studio e la Cura dell’Epilessia - U.O. di Neurologia, Casa Divina Provvidenza – Opera Don Uva – Bisceglie (Ba)

**U.O. di Neurologia - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari*

Caso Clinico: paziente di sesso femminile, 7 anni, nata a termine da parto cesareo programmato per gravidanza gemellare decorsa regolarmente sino all’ottavo mese, con successiva comparsa di gestosi. Primi atti fisiologici e sviluppo psico-motorio apparentemente regolari; preferenza manuale destra. All’età di 6 anni circa (marzo 2006), dopo aver riportato durante la mattinata un trauma cranico non commotivo accidentale, insorgenza di manifestazione parossistica durante sonno pomeridiano (all’addormentamento) caratterizzata da apertura improvvisa degli occhi, espressione del volto “spaventata”, quindi “tremori” ai quattro arti; ripetizione di episodio analogo durante il successivo sonno notturno. Dopo qualche giorno, contemporaneamente alla persistenza degli eventi parossistici morfeici, insorgenza di episodi in veglia caratterizzati da incapacità di espressione verbale con comprensione in apparenza indenne. Dopo introduzione di CBZ, completa risoluzione degli episodi sia in veglia che durante sonno. Dal marzo 2007, ricomparsa di episodi parossistici, di solito morfeici (all’addormentamento), caratterizzati da risveglio, talora espressione facciale impaurita, clonie palpebrali, quindi “irrigidimento” prevalente agli arti di destra. La durata è inferiore a 30 secondi, con una attuale cadenza pluriquotidiana (circa 2-3 episodi durante sonno). Al momento della nostra osservazione clinica, la paziente era già in terapia con OXC 450 mg/die, LEV 1000 mg/die, PB 50 mg/die, senza completo beneficio (pregresse terapie farmacologiche: VPA, CLB, CBZ). L’esame obiettivo neurologico non ha evidenziato deficit focali. La paziente è stata sottoposta a prolungate registrazioni video-poligrafiche (parametri registrati: EEG; EMG: mm. deltoide di destra e di sinistra, mm. flessore del carpo di destra e di sinistra, mm. estensore del carpo di destra e di sinistra, mm. tibiale anteriore di destra e di sinistra; flusso oro-nasale, respiro toracico, respiro addominale; ECG; Saturazione di O₂, Frequenza cardiaca, Polso) che hanno documentato, in coincidenza di fasi di sonno leggero NREM, cinque episodi critici stereotipati, della durata di circa quaranta secondi, caratterizzati clinicamente da risveglio, emissione di respiro profondo, deviazione del capo verso destra, grasping con la mano destra, clonie palpebrali bilaterali, deviazione del capo e del tronco verso sinistra, quindi emissione di respiro e ripresa. L’EEG inter-critico ha mostrato un rallentamento dell’attività di fondo a destra, con anomalie lente ed epilettiformi prevalenti sulle derivazioni fronto-centro-temporali di destra, lievemente accentuate da fasi di sonno leggero NREM. Gli episodi critici registrati si caratterizzavano, quando non mascherati da attività artefattuale, per la presenza di una attività theta ritmica puntuta, talora reclutante, prevalente sulle derivazioni anteriori di destra (fronto-centro-temporali di destra). Da un punto di vista poligrafico, si rilevava all’EMG un rinforzo muscolare di tipo tonico soprattutto a carico dei muscoli prossimali (in particolare, mm. deltoidei), all’ECG una bradicardia associata ad una apnea centrale. Saturazione di O₂ minima inter-ictale ipnica di 96%, Frequenza cardiaca minima inter-ictale ipnica di 89 bpm; Saturazione di O₂ minima ictale di 86%, Frequenza cardiaca minima ictale di 76 bpm. La RMN encefalo ha mostrato “in sede parietale destra un ispessimento corticale con aumento dello spessore della sostanza grigia e riduzione della sostanza bianca e mancate digitazioni, verosimilmente compatibile con anomalie di girazione del giro sopra-marginale”. Un monitoraggio ECG nelle 24 ore ha documentato alcuni episodi di aritmia sinusale (R-R max di 1218 msec) associati a rare extrasistoli ventricolari.



Lega Italiana Contro l'Epilessia – Riunione Policentrica in Epilettologia

Discussione: 1- inquadramento epilettologico e neurofisiologico degli episodi critici morfeici (Ictal apnea and bradycardia?); 2- inquadramento neuro-radiologico (coinvolgimento dell'insula?) 3- possibile ruolo bradicardizzante della OXC; 3- ulteriori indicazioni terapeutiche (solo farmacologiche? anche chirurgiche?).

Crisi autoindotte fotosensibili: descrizione di un caso

E. Colosimo,¹⁻² M. Sturniolo¹⁻² R. Ambrosio¹ F. Pucci¹ A. Labate,¹⁻² A. Gambardella¹⁻²
1 Unità Operativa di Neurologia, Università Magna Graecia, Catanzaro, Italia
2 Istituto di Scienze Neurologiche-CNR, Piano Lago, Mangone, Cosenza, Italia

Obiettivo: descrivere il caso di una bambina di 8 anni affetta da epilessia generalizzata idiopatica con assenze che, in prossimità di una fonte luminosa, riesce ad evocare una risposta fotoparossistica mediante un movimento ritmico e stereotipato (a “tendina”) della mano destra o sinistra sul volto.

Paziente e Metodi: la bambina, di 8 anni, nata da parto eutocico, destrimane, con uno sviluppo psicomotorio nella norma, aveva ricevuto diagnosi di piccolo male\assenze dell'infanzia all'età di 4 anni motivo per cui aveva iniziato terapia con valproato con buon controllo degli episodi. Giunge alla nostra osservazione con un sospetto clinico di “tics”. Dall'età di 7 anni presentava dei movimenti ritmici, stereotipi anche per svariati minuti, con la mano destra in vicinanza degli occhi quando si trovava in ambienti molto luminosi o davanti ad una finestra. Durante l'episodio entrava in uno stato di sostanziale distacco dall'ambiente circostante. Dopo un approfondimento anamnestico ammetteva di avere la necessità di effettuare quel gesto. La RM dell'encefalo era risultata nella norma. Veniva pertanto sottoposta ad una registrazione prolungata video-EEG.

Risultati: l'EEG intercritico mostrava onde lente delta e punte-onda occipitali destre ed una risposta fotoparossistica. L'esecuzione del movimento ritmico con la mano destra davanti al volto in presenza della luce solare evocava una risposta fotoparossistica con comparsa di una scarica di poli-punte onda generalizzate entro 3-4 secondi da ogni stimolo; tale fenomeno non si verificava in assenza di luce solare. Il movimento “a tendina” risultava essere inoltre molto specifico e selettivo. Iniziava pertanto terapia con levetiracetam (posologia:1 gr/die) e incrementava il dosaggio del valproato ad 1 gr/die con sostanziale risoluzione delle stereotipie pur persistendo all'EEG una risposta fotoparossistica.

Discussione: Presentiamo questo caso per meglio chiarire la sua corretta collocazione nosografica. Le crisi autoindotte, infatti, sono di solito associate a ritardo mentale e sono poco rispondenti alla terapia antiepilettica. Nel nostro caso invece si tratta di una bambina con normale intelligenza le cui crisi autoindotte sono ben controllate dalla terapia antiepilettica.



Epilessia generalizzata idiopatica con stati di assenza ricorrenti

Edoardo Ferlazzo,^{1,2} Pierre Thomas,³ Pierre Genton,²

1) IRCCS Centro Neurolesi Bonino Pulejo, Messina, Italia

2) Centre Saint-Paul, Hopital Henri Gastaut, Marsiglia, Francia

3) Hopital Pasteur, Nizza Francia

Razionale: Gli stati d'assenza (SA) sono crisi epilettiche prolungate di tipo non convulsivo generalizzato, caratterizzate da compromissione variabile dello stato di coscienza, associata o meno ad altre manifestazioni cliniche quali automatismi o fenomeni mioclonici, tonici, atonici o vegetativi. Gli SA si possono verificare in varie circostanze. Descriviamo una paziente che presentava ripetuti SA non provocati come principale manifestazione clinica.

Case report: Una paziente di 41 è giunta alla nostra osservazione (Centre Saint-Paul, Marsiglia, Francia) per il bilancio di un'epilessia insorta all'età di 16 anni. Non vi erano precedenti familiari o personali di rilievo. Le crisi erano caratterizzate da prolungata (24-48 ore) obnubilazione della coscienza con mutacismo, ad andamento fluttuante. Raramente una crisi generalizzata tonico-clonica poneva fine a tali episodi. La frequenza delle crisi era inizialmente rara (1/anno). All'età di 24 anni, in seguito all'inizio di terapia con CBZ, si osservava un aumento della frequenza delle crisi sino a 2-3/anno. Un EEG di veglia evidenziava un'attività di fondo normale e delle rare scariche di punte-onda generalizzate (POG). All'età di 36 anni veniva effettuato un EEG in corso di crisi, che rilevava la presenza di P- e PPO generalizzate continue. Tali crisi venivano correttamente inquadrare come SA. Veniva quindi rimpiazzata la CBZ con il VPA e la paziente rimaneva seizure-free per circa due anni. In seguito al ripresentarsi di una nuova crisi, la paziente veniva ricoverata presso il nostro centro. L'E.N, la RM encefalo e l'EEG risultavano nella norma. Veniva quindi aggiunta in terapia l'ETS. Con tale associazione (VPA+ETS) la paziente rimaneva libera da crisi nei due anni seguenti. In seguito all'arbitraria sospensione della terapia antiepilettica, la paziente presentava due SA, uno dei quali registrato in Video-EEG.

Discussione: I dati elettro-clinici (ripetuti SA non provocati, esame neurologico normale, EEG intercritico con normale attività di fondo e presenza di rare anomalie parossistiche generalizzate, neuroimaging normale, buona risposta al VPA +/- ETS)

suggeriscono che la paziente sia affetta da una forma peculiare di Epilessia Generalizzata Idiopatica, in cui gli SA rappresentano il principale tipo di crisi.



Eventi parossistici epilettici e non-epilettici: un caso clinico emblematico per la diagnosi differenziale

C. Garone, I. Cecconi, V. Marchiani, F.C. Moscano, E. Franzoni

U.O. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico S.Orsola Malpighi, Università di Bologna

Presentiamo il caso clinico di un maschio di attuali 14 anni, seguito c/o l'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico S.Orsola-Malpighi dell'Università di Bologna dall'età di 3 mesi per un quadro clinico complesso caratterizzato da Sindrome di Coats, ritardo dello sviluppo psicomotorio globale e progressiva sindrome di West. L'anamnesi fisiologica è negativa per sofferenza pre-, peri- e post-natale; la familiarità positiva per disturbi del movimento in linea paterna. A 3 mesi di vita esordio di episodi pluriquotidiani a tipo spasmi in flessione con nistagmo, in salve di 10-12 eventi associati ad un tracciato elettroencefalografico ipsaritmico. Le indagini neuroradiologiche evidenziavano un'ipogenesia del verme cerebellare, non confermata nei successivi follow-up. Posta diagnosi di Sindrome di West veniva iniziata terapia con vigabatrin con rapida risoluzione clinico-EEG e sospensione della terapia dopo soli 6 mesi. Dal punto di vista psicomotorio permanevano il ritardo nelle acquisizioni prevalente nella sfera della comunicazione ed emotivo-relazionale con un quadro neurologico caratterizzato da strabismo, segni piramidali ed atassia della marcia. Le valutazioni auxo-dismorfologiche hanno rilevato un ritardo dell'accrescimento staturale-ponderale con parametri auxologici $< 3^\circ$, note dismorfiche (ipertelorismo, dolicocefalia, orecchie grandi). Tuttavia, le indagini genetiche e neurometaboliche effettuate non hanno permesso di arrivare ad un preciso inquadramento diagnostico.

All'età di 13 anni sono comparsi episodi parossistici caratterizzati da spasmi del capo (retropulsione del capo) e perdita di tono muscolare del tronco e degli arti inferiori con potenziale caduta a terra senza apparente compromissione della coscienza. Gli eventi si manifestano, tuttora, ritmicamente in grappoli, sempre al mattino dopo il risveglio per la durata di circa due ore. Non è possibile interrompere gli eventi distraendo o consolando il bambino. Non sono stati evidenziati fattori scatenanti che possano riprodurre gli eventi nel corso della giornata. Le registrazioni video poligrafiche ed EEG-holter non hanno evidenziato, a nostro parere, anomalie parossistiche né modificazioni dell'attività elettrica di base in corrispondenza degli eventi segnalati.

Per la progressiva storia di Sindrome di West è stato tentato, in accordo con i genitori del bambino, un trattamento ex-adjuvantibus con alcuni farmaci antiepilettici quali senza tuttavia determinare variazioni cliniche significative. Sottolineiamo che alcuni dei farmaci utilizzati, trovano indicazione anche nei disturbi del movimento. Sulla base di alcuni riferimenti in letteratura, di soggetti adulti che presentavano un quadro di spasmi agli AASS e che beneficiavano di un trattamento con gabapentin, nonché per la nota efficacia del farmaco nei disturbi del movimento, è stato tentato tale approccio terapeutico anche nel nostro paziente senza risoluzione né parziali miglioramenti. È stato utilizzato, inoltre, il tioresifenidile per il suo potenziale effetto anti-distonico senza alcun beneficio. Il quadro clinico presentato comporta difficoltà sia nell'interpretazione della natura degli eventi parossistici sia nell'approccio terapeutico.

Se da un lato si potrebbe ritenere di escluderne la natura epilettica sulla base delle registrazioni video-EEG, dall'altro risulta difficile inquadrarli in uno specifico gruppo di disturbi del movimento per la lunga durata degli episodi, il ritmo circadiano e la sede di localizzazione. Di conseguenza risulta difficile individuarne una terapia che sia adeguata e che non infici ulteriormente il quadro neurologico del paziente.

Verranno presentate registrazioni video-EEG per la discussione del caso.



Epilessia parziale continua a lato alterno a esordio infantile

*T. Granata, I. De Giorgi, G. Uziel, M. Gessi, S. Binelli, S. Franceschetti, C. Marras
Fondazione Istituto Neurologico C.Besta, Milano*

Età attuale 6 anni

Doppia consanguineità dei genitori Familiarità multipla per epilessia e ritardo mentale. Iposviluppo staturponderale evidente dal quinto mese di vita intrauterina. Modesto ritardo dello sviluppo psicomotorio evidenziato precocemente. All'età di 6 mesi (febbraio 2002) esordio di crisi focali con s.g. (pianto improvviso non consolabile, aggrappamento alla madre, ipertono generalizzato e cianosi) che persisteranno a bassa frequenza nei mesi successivi. A distanza di circa 20 giorni, esordio di stati caratterizzati da sintomatologia ipercinetica segmentaria e migrante, coinvolgente, in uno stesso episodio o in episodi successivi, uno o più segmenti corporei: arti superiori, inferiori, il distretto oro-facciale). La sintomatologia di cui è stata in seguito definita la natura mioclonica e inquadrabile come epilessia parziale continua (mioclonie rapide, in genere ritmiche, a frequenza variabile nei diversi distretti corporei da 4 a 7 Hz., persistenti in sonno) si presentava in stati della durata variabile da ore a giorni, in assenza di evidenti fattori scatenanti e si interrompeva in modo apparentemente spontaneo. La sintomatologia parossistica, caratterizzata da sporadiche crisi focali come quelle descritte e dalla EPC è persistita negli anni successivi. Gli episodi di EPC sono incrementati leggermente in frequenza nel corso degli anni, fatto salvo un periodo libero di circa sei mesi in corso di trattamento con acetazolamide. Nel corso dell'ultimo anno non si sono più osservati gli episodi di EPC, mentre sono comparsi a frequenza circa mensile, episodi prolungati (1-3 giorni) in cui la bambina presenta mioclonie ritmiche di piccola ampiezza coinvolgenti le palpebre, la lingua e gli arti inferiori associate a rallentamento ideo-motorio, scialorrea e deambulazione marcatamente atassica. Gli EEG eseguiti negli anni hanno documentato la presenza di una attività di fondo rallentata ma ritmica, la presenza di attività rapida in sonno, una scarsa modulazione del sonno pur in presenza di figure fisiologiche. Solo occasionalmente sono state registrate anomalie epilettiformi a focalità variabile nei diversi tracciati, a bassissima incidenza, ed era incostantemente presente attività lenta focale a localizzazione variabile nei diversi esami (prevalentemente in sede fronto-centrale a lato alterno, ma anche in sede posteriore). Lo studio longitudinale dei PE visivi e somatosensoriali ha documentato il progressivo deterioramento della conduzione: all'inizio si evidenziava aumento delle latenze e dei tempi di conduzione centrale) fino alla estinzione della risposta corticale. La obiettività neurologica, sostanzialmente normale all'esordio, si è caratterizzata per la comparsa di atassia lentamente progressiva. La RM, normale all'esordio, ha documentato negli anni atrofia cerebellare progressiva sia emisferica che vermiana, associata a iperintensità sfumata del tegmento pontino. Dal punto di vista cognitivo, si è reso evidente nel tempo un deficit globale di sviluppo, conseguente ad arresto delle acquisizioni (il quoziente di sviluppo era pari a 79 nel novembre 2002, mentre alle ultime valutazioni eseguite in modo standardizzato, nell'aprile 2005 e nel novembre 2006, il QS era 50 e 39, rispettivamente). Vengono discussi la diagnostica differenziale effettuata nell'ambito delle condizioni che si manifestano con EPC nel bambino (encefalopatie infiammatorie croniche, malformazioni strutturali, malattia mitocondriale, poliodistrofie), e i dati neuropatologici ottenuti dallo studio diretto del tessuto cerebrale ottenuto da biopsia.



Eventi motori notturni in soggetto con eterotopia nodulare periventricolare

A. Garifoli, G. Vitale, G. Sciacca, V. Sofia

Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Catania

L'individuazione di eventi epilettici durante il sonno acquisisce notevole importanza per le indicazioni diagnostiche e terapeutiche. Viene presentato il caso di una ragazza di 15 anni con familiarità negativa per epilessia. In anamnesi solo tre episodi critici durante il sonno notturno in cui ha mostrato movimenti convulsivi generalizzati. La risonanza magnetica nucleare (RMN) ha evidenziato un quadro di eterotopia nodulare periventricolare posteriore. La video-polisonnografia (VPSG) ha permesso di registrare numerosi episodi motori stereotipati di breve e lunga durata. Lo studio del caso evidenzia l'importanza del riconoscimento di tali eventi nella differenziazione con le parasonnie o con fenomeni di liberazione post-critica.



Correlati Clinico-EEG e di Neuroimmagine in un caso giovanile di Epilessia Temporale con problematiche di inquadramento sindromico e gestione terapeutica

*F. Randi, S. Pro, A. Nardella, A. Zarabla, E. Giugni, P. Pulitano, O. Mecarelli
Dipartimento Scienze Neurologiche, Sapienza Università di Roma*

Presentiamo il caso di B.CJ, femmina, anni 17. Scolarità superiore, familiarità assente per epilessia. Le crisi sono comparse nel luglio 2007, durante un soggiorno di due mesi nelle Filippine (la paz. è nata a Roma da genitori filippini): vengono riferiti episodi plurigiornalieri con dispnea, dolore precordiale, parestesie agli arti o al braccio sin e perdita di contatto. Controlli cardiologici risultati negativi.

Nel settembre'07, al ritorno a Roma, una crisi parziale con secondaria generalizzazione t-c, insorta davanti al PC. Ricovero al DEA. EEG con anomalie lente ed epilettiformi subcontinue, talvolta ad andamento quasi-periodico, in temporale post destra. TC e RM negative. Th con OXC (fino a 900 mg/die) sospesa dopo 10 gg per rash cutaneo diffuso. Dopo 3 gg dalla sospensione di OXC cluster di 3 crisi, con generalizzazione. Ricovero in Clinica Neurologica. PL negativa. Angio-RM negativa. EEG intercritico e critico con anomalie epilettiche molto floride in sede temporale post destro, con pronta generalizzazione durante le crisi (alcune registrate mediante A-EEG). Crisi plurigiornaliere con: fissità dello sguardo, pallore, risata, dispnea, rari automatismi facciali e degli arti, a volte con distonia AS, > Sin. Non riferiti sintomi premonitori.

Dimessa con terapia a base di TPM 100 mg/die (ottobre '07).

Dopo la dimissione persistenza di crisi plurisettimanali. Momenti di comparsa delle crisi: a scuola, durante passeggio con amiche, a casa in relax con musica, davanti al PC, etc.

Si aggiunge in terapia LEV, fino a 1000 mg/die. Controlli EEG ripetuti con pattern epilettiforme in sede temporale destra, sempre molto attivo sia in veglia che sonno. Nuova accurata RM: negativa.

Il 10 dicembre un vero e proprio stato confusionale di durata prolungata verificatosi a scuola durante una pausa, mentre ascoltava musica con le cuffie. Vista la persistenza delle crisi plurisettimanali, limitanti in modo sostanziale la vita di relazione, si modifica ulteriormente la terapia aggiungendo al TPM (150 mg/die) il PB e sospendendo gradualmente il LEV.

Il 18/12/07 ha eseguito una nuova RM con spettroscopia, con tecnica PRESS in acquisizione Single-Voxel che ha dimostrato un'asimmetria del rapporto NAA/Cr (riduzione del 30% circa a ds)

La paziente da quando assume PB 75 mg/die (in aggiunta a TPM) riferisce crisi con frequenza quasi giornaliera ma più leggere (fissità, emissione di suoni strani, "risata"). Spesso le crisi si verificano mentre ascolta musica o canta. Durante la giornata, al di fuori delle crisi, la paziente avverte come "un'onda sonora di intensità variabile e periodica".

Il caso viene discusso riguardo a :

- inquadramento sindromico (caso sporadico di epilessia temporale laterale?)
- "dissociazione" EEG (molto alterati) / Neuroimmagini tradizionali (negative)
- significato della RM in spettroscopica
- gestione terapeutica.



Stati di male non convulsivi ricorrenti in paziente con sclerosi multipla

R. Rizzi, G. Zuccoli°, N. Marcello**

** UO NEUROLOGIA - Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia*

°Dipartimento Diagnostica per immagini - Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia

Descriviamo il caso di una donna di 46 anni affetta da sclerosi multipla (SM) secondariamente progressiva (SP) che presenta stati di male non convulsivi ricorrenti della durata di 24-48 ore. Vengono discusse le caratteristiche cliniche e neuroradiologiche della sindrome neurologica oltre che le manifestazioni critiche, tentando una correlazione anatomo-elettro-clinica. La comparsa di crisi epilettiche ed in particolare di stati di male ricorrenti nell'ambito di una patologia infiammatoria cronica del sistema nervoso centrale (SNC) potrebbe fornire un modello umano di studio dell'epilettogenesi correlata ad una disfunzione del sistema immunitario.



AULA CONVEGNI

14:00 - 14:30 **Presentazione degli Spot vincitori del Concorso bandito in collaborazione con la Scuola Nazionale di Cinema**

AULA CONVEGNI

14:30 - 16:30 **Neurochirurgia 1: Selezione dei pazienti**
(Roberto Mai – Pier Paolo Quarato)

14:30 **Disturbo della funzione visiva durante scariche EEG intercritiche diffuse a partenza dalle regioni posteriori**

P. Bonanni, S. Negrin, M. Gubernale, L. Antoniazzi, C. Durisotti, M. Piacentino, P. Garofalo (Conegliano Veneto – Vicenza)

14:50 **Un caso di epilessia temporale destra associata ad alterazione anatomica temporo-mesiale bilaterale: indicazione chirurgica?**

S. Casciato, A. Sparano, L. Grammaldo, V. Esposito, G. Di Gennaro, P.P. Quarato, A. Mascia (Pozzilli)

15:10 **Un caso di epilessia parziale farmacoresistente temporo-mesiale: studio prechirurgico con elettrodi del forame ovale**

S. Dylgjeri, F. Villani, C. Marras, A. Pincherle, R. Spreafico (Milano)

15:30 **Lesione temporale e crisi a semeiologia ipermotoria**

L. Fusco, N. Specchio, L. Cantonetti, F. Vigevano (Roma)

15:50 **Valutazione non invasiva e trattamento chirurgico in un paziente con epilessia Bitemporale**

D. Marino, R. Rocchi, A. Mariottini, M. Cossu, S. Francione, G. Vatti (Siena – Milano)

16:10 **“Miocloni negativi”, indicazione alla chirurgia?**

D. Policicchio, F. Fuggetta, P. Masciandaro, G. Colicchio (Roma – Matera)

16:30 – 16:50 **Pausa caffè**



Disturbo della funzione visiva durante scariche EEG intercritiche diffuse a partenza dalle regioni posteriori

P. Bonanni, S. Negrin*, M. Gubernale*, L. Antoniazzi*, C. Durisotti°, M. Piacentino°, P. Garofalo°*

** UO di Epilessia, IRCCS E. Medea, Polo di Conegliano Veneto*

° UO di Epilessia, Ospedale San Bortolo, Vicenza

Razionale e obiettivi

Portiamo in discussione un caso clinico di epilessia e calcificazioni occipitali sul quale è stato effettuato uno studio psico e neurofisiologico per valutare l'influenza delle anomalie EEG intercritiche sulle funzioni neuropsicologiche

Metodi

Si tratta di un caso di epilessia e calcificazioni occipitali con evoluzione in età adulta verso un'encefalopatia epilettica (crisi occipitali, assenze atipiche, anomalie intercritiche caratterizzate da scariche di punte-onde diffuse con origine dalle regioni posteriori, spontanee o facilitate dalla chiusura degli occhi).

Studio prechirurgico epilessia con monitoraggio video-EEG prolungato e studio neuropsicologico

Tempi di reazione semplici a stimolo uditivo e visivo

Potenziali evocati visivi ed uditivi

Gli stimoli visivi e uditivi (utilizzati contemporaneamente per i tempi di reazione ed i potenziali evocati) sono stati somministrati sia durante l'EEG normale che durante le scariche intercritiche

Risultati

Aumento dei tempi di reazione ed alterazione dei potenziali evocati nel corso delle scariche EEG solo per stimolo visivo

Conclusioni

Questo studio dimostra l'influenza selettiva sulla funzione visiva di scariche EEG intercritiche diffuse a partenza dalle regioni posteriori



Un caso di epilessia temporale destra associata ad alterazione anatomica temporo-mesiale bilaterale: indicazione chirurgica?

*S. Casciato, A. Sparano, L. Grammaldo, V. Esposito, G. Di Gennaro, P.P. Quarato, A. Mascia
Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, IRCCS Neuromed, Pozzilli (IS)*

L'epilessia del lobo temporale farmaco-resistente si presenta a volte con caratteristiche anatomo-elettrocliniche che possono contenere elementi sfavorevoli in ottica chirurgica. Presentiamo il caso di una donna di 34 anni, destrimane, con convulsioni febbrili in età infantile ed esordio delle crisi, a semeiologia psicomotoria, all'età di 12 anni. La frequenza degli episodi è settimanale, la farmaco-resistenza accertata. La Video-EEG ha mostrato anomalie lente e irritative in sede temporale destra (molto rare le punte asincrone in temporale sinistro) ed ha confermato la semeiologia ictale anamnestic, con esordio delle scariche EEG a livello delle regioni temporali di destra. L'esame neuropsicologico ha mostrato prestazioni mnestiche ai limiti inferiori della norma senza lateralizzazione. La RM cerebrale ha mostrato a destra un quadro di ipersegnale nelle sequenze T2-FLAIR a livello delle strutture temporo-mesiali con dubbio di alterazione displasica a livello del polo temporale. A sinistra l'ippocampo appare iperintenso in T2 FLAIR e con dimensione dell'ippocampo e del polo inferiori al controlaterale. Problematiche: 1) Chirurgia a destra; 2) astensione; 3) integrazione diagnostica non invasiva (PET); integrazione diagnostica invasiva (test di Wada; esplorazione con elettrodi intracranici)



Un caso di epilessia parziale farmaco-resistente temporo-mesiale: studio prechirurgico con elettrodi del forame ovale

S. Dylgjeri, F. Villani, C. Marras, A. Pincherle, R. Spreafico
U.O. di Epilettologia Clinica e Neurofisiologia Sperimentale; *U.O. di Neurochirurgia III
Istituto Nazionale Neurologico 'C. Besta', Milano*

Razionale e Obiettivi: Definire l'utilità degli elettrodi del forame ovale (FO) nello studio pre-chirurgico dei pazienti con epilessia farmaco-resistente a genesi temporale in cui i dati anatomico-elettro-clinici non permettano di lateralizzare con certezza l'esordio della scarica critica.

Caso Clinico: Z.S., paziente di 32 anni, femmina, mancina completa, affetta da epilessia focale farmaco-resistente, giunge alla nostra osservazione per una valutazione pre-chirurgica. Familiarità negativa per epilessia. Nata a termine da parto eutocico, gravidanza normodecorsa. Deambulazione e linguaggio intorno ai 18 mesi. Convulsioni febbrili con caratteristiche non definite, dall'età di 7 mesi ai 3 anni. L'esordio dell'epilessia risale all'età di 28 anni, con semiologia critica rimasta invariata nel tempo. Semiologia critica: soggettivamente déjà vécu con componente allucinatoria visiva ('flash', immagine indefinita e non lateralizzata) talora preceduta o in concomitanza con sensazione di nausea/vomito (non ascendente). Oggettivamente: rottura del contatto con l'ambiente, iniziale orientamento a sinistra che prosegue con deviazione del capo e degli occhi nella stessa direzione ed in basso (talora con successiva componente rotatoria del busto), ipertonìa e postura distonica dell'arto superiore sinistro; seguono automatismi bimanuali, deambulatori, oro-alimentari (masticazione/deglutizione) e cianosi periorale. Il post-critico è caratterizzato da 'confusione mentale', deficit di comprensione, agitazione psico-motoria e stimolo minzionale. Se è in piedi spesso cade (riportati traumatismi faciali). Si segnala che la paziente presenta sensazioni isolate ('flash') durante le quali la paziente parla correttamente. Non vengono riferite crisi morfeiche e/o secondariamente generalizzate. Attualmente le crisi hanno frequenza plurisettimanale con tendenza a raccogliersi in cluster. Nonostante i vari farmaci antiepilettici provati (PRM, PHT, CBZ, VPA, PB, LEV, LTG) non ha mai avuto periodi liberi da crisi. In anamnesi si segnala: iperandrogenismo idiopatico; balbuzie; intervento per cisti ovariche bilaterali; all'età di 26 anni trauma cranico non commotivo; sindrome ansioso-depressiva. Ricovero maggio 2007: Video-EEG: anomalie epilettiformi intercritiche temporali bilaterali, apparentemente indipendenti. Nei tre episodi critici registrati scarica temporale bilaterale. RM encefalo: alterazione di segnale dell'ippocampo sinistro, atrofia del polo temporale e asimmetria nella parte posteriore del giro fusiforme omolaterali. RM funzionale per linguaggio: dominanza emisferica destra.

Risultati: Ricovero dicembre 2007: impianto di elettrodi del FO in anestesia generale. Video-EEG: rispetto alla registrazione di scalpo, gli elettrodi del FO presentano un'attività molto ricca in anomalie epilettiformi con netta prevalenza di lato a sinistra dove hanno elevatissima incidenza e si presentano isolate o in scariche, facilitate dal sonno e, nella maggior parte dei casi, non hanno un corrispettivo sugli elettrodi di scalpo; a sinistra le anomalie epilettiformi si stagliano su un 'background' lento (delta) ed irregolare mentre a destra il 'background' appare assai più regolare e le anomalie epilettiformi sono più sporadiche, isolate, talora associate ad analoghe anomalie controlaterali, ma più spesso apparentemente indipendenti. Sono state registrate due aurore ed due episodi critici, sovrapponibili con quanto riferito in anamnesi e analoghi a quelli precedentemente registrati: tutti gli episodi hanno avuto chiara genesi temporale sinistra. Il pattern elettrico registrato mediante



Lega Italiana Contro l'Epilessia – Riunione Policentrica in Epilettologia

gli elettrodi del FO ha evidenziato una precessione della scarica sulle regioni temporali mesiali di sinistra con un coinvolgimento delle omologhe regioni controlaterali di notevole entità, ma temporalmente assai più

tardivo; la scarica critica si é resa evidente circa 40 secondi prima sugli elettrodi mesiali rispetto a quelli dello scalpo, e ha coinciso con l'inizio della sintomatologia critica.

Conclusioni: La registrazione Video-EEG con impianto degli elettrodi FO ha permesso di localizzare e lateralizzare la scarica critica sulle regioni temporali mesiali di sinistra.



Lesione temporale e crisi a semeiologia ipermotoria

*L. Fusco, N. Specchio, L. Cantonetti, F. Vigeveno
IRCCS-Bambino Gesù, Roma*

Razionale ed obiettivi: descrivere crisi a semeiologia frontale in soggetto con lesione temporale.

Descrizione del caso: paziente di 12 anni con crisi a semeiologia rolandica nei primi anni di vita, poi con intervallo libero di 4 anni sotto terapia. Ripresa delle crisi alla sospensione della terapia, questa volta con semeiologia affettiva-ipermotoria, divenute in pochi anni farmacoresistenti. Alla terza risonanza evidenza di lesione del polo temporale di sinistra (bambino mancino precoce) con aspetto di espanso, apparentemente non evolutiva.

Conclusione: Chirurgia della lesione?



Valutazione non invasiva e trattamento chirurgico in un paziente con epilessia bitemporale

**D. Marino, *R. Rocchi, *A. Mariottini, °Massimo Cossu, °Stefano Francione, *G. Vatti*

**Dipartimento di Neuroscienze AOU Senese Siena*

°Centro Regionale per la Chirurgia dell'Epilessia Ospedale Niguarda, Milano

Il trattamento chirurgico costituisce la terapia di elezione per i pazienti con epilessia farmaco-resistente del lobo temporale. I migliori risultati si ottengono quando i dati clinici, EEG e neuroradiologici mettono in evidenza un coinvolgimento monolaterale. Talora le crisi possono originare in maniera apparentemente indipendente da entrambi i lobi temporali. In tal caso i pazienti o non vengono considerati idonei alla chirurgia, oppure viene proposto uno studio EEG invasivo nell'ipotesi di un eventuale intervento chirurgico. Presentiamo il caso di un paziente con crisi ad esordio asincrono da entrambi i lobi temporali ed evidenza neuroradiologica di sclerosi mesiale temporale sinistra, operato con successo.

A.G., 19 anni, esordio delle crisi all'età di 3 anni e 1/2, caratterizzati da allucinazioni visive complesse senza perdita di contatto, sguardo fisso, cianosi, sensazione di paura. Dall'età di 6-7 anni si sono associati episodi critici caratterizzati da sensazione epigastrica ascendente e sensazione di paura, raramente accompagnati da perdita di contatto, automatismi gestuali, automatismi oro-alimentari; pallore o arrossamento del viso. In anamnesi si segnala la presenza di convulsioni febbrili non meglio caratterizzate. All'età di 17 anni giunge alla nostra osservazione per una valutazione diagnostica pre-chirurgica: alla VEEG il tracciato intercritico era caratterizzato dalla presenza di parossismi epilettiformi in sede temporale sinistra. Sono stati registrati 2 tipi differenti di crisi: 4 episodi ad esordio temporale sinistro caratterizzati da pallore, atteggiamento distonico del braccio destro, automatismi masticatori, afasia e notevole agitazione psicomotoria; un episodio ad esordio temporale destro caratterizzato da rossore al volto, smorfia di disgusto, scialorrea, automatismi oro-alimentari in assenza di un disturbo fasico. La RM encefalo ha mostrato una sclerosi mesiale temporale sinistra associata a displasia temporale sinistra. Non è stato possibile effettuare i test neuropsicologici per un problema linguistico. Il paziente è stato sottoposto ad intervento di lobectomia temporale anteriore sinistra in data 07/02/06 e da allora non ha più presentato episodi critici.



“Mioclono negativo”, indicazione alla chirurgia?

D. Policicchio, F. Fuggetta, P. Masciandaro, G. Colicchio
Neurochirurgia Funzionale UCSC, Roma.*

**UO di Neurologia dell'Ospedale Madonna delle Grazie di Matera*

Paziente di 33 anni con storia familiare negativa per epilessia o patologie neurologiche, anamnesi fisiologica e patologica remota negativa per eventi di rilievo. Crisi epilettiche esordite all'età di 12 anni in coincidenza con il menarca, caratterizzate da: “tremore” in arto superiore destro, impossibilità a parlare e scialorrea, seguite da perdita di contatto con l'ambiente di 1-2 minuti.

Le crisi inizialmente solo catameniali hanno subito netto incremento della frequenza nell'ultimo anno e si accompagnano a prolungati stati di male non convulsivo.

Lo studio Video-EEG intercritico non ha mostrato alterazioni di rilievo. Durante lo stato di male l'attività elettrica era alterata su tutto l'ambito con sequenze ininterrotte di punte e punte-onda a volte più ampie sulle regioni frontali sinistre. Durante le crisi che interessavano l'arto superiore destro si è documentato un quadro di mioclono negativo con attività EEG di punta-onda continua soprattutto sulle derivazioni Fz-Cz.

Lo studio neuroradiologico è risultato negativo (è solo da segnalare lacuna gliotico-malacica nucleo-basale destra). La SPET cerebrale durante lo stato di male ha messo in evidenza ridotta perfusione a livello della corteccia frontale bilaterale con maggior estensione sulla linea mediana di sinistra.

Nell'ipotesi di alterazione del cromosoma 20 ad anello ha eseguito esame del cariotipo su prelievo ematico, risultato normale e successiva biopsia cutanea per esame cromosomico su cellule di cute risultato negativo per “ring 20”.

L'inserimento in terapia dell'Etosuccimide ha determinato solo parziale giovamento.

Il caso viene presentato allo scopo di:

1. definire una diagnosi
2. avere un parere sulla indicazione a proseguire l'iter diagnostico prechirurgico e come



AULA CONVEGNI

16:50 – 18:30 **Neurochirurgia 2: Soluzioni neurochirurgiche e follow up**
(Gabriella Colicchio – Laura Tassi)

16:50 **Una epilessia “posteriore” farmaco-resistente. Rivalutazione 5 anni dopo la stereo-EEG e correlazioni con i dati EEG-fMRI**

**M. Pugnaghi, *S. Meletti, *G. Monti, *V. Farinelli, *F. Benuzzi, §I. Sartori, §L. Tassi (S.Agostino Estense – Milano)*

17:10 **Efficacia della Deep Brain Stimulation in due casi di epilessia parziale motoria farmaco-resistente**

C.Marras, S. Dylqjери, A. Franzini*, A. Pincherle, R. Spreafico, G. Broggi*, F. Villani (Milano)*

17:30 **Efficacia della callosotomia nel trattamento chirurgico delle epilessie catastrofiche**

F. Giordano, C. Barba, F. Mussa, L. Sardo, T. Metitieri, L. Genitori, R. Guerrini (Firenze)

17:50 **“Dottore, non faccio più crisi ma....stavo meglio prima!” Ovvero... quando la chirurgia dell'epilessia è una coperta corta**

S. Francione, G. Lo Russo*, M.P. Valenti^, M. Balestri§, L. Castana*, R. Mai*, L. Gargano*, P. Scarpa**, V. Barbieri^^, D. Pruna§§ (Milano – Strasbourg – Siena – Cagliari)*

18:10 – 18:30 **Discussione Generale**

18:30 – 19:00 **Verifica dell'apprendimento con test ECM**

E' stato richiesto l'accREDITAMENTO presso la Commissione Nazionale Educazione Continua in Medicina



Una epilessia “posteriore” farmaco-resistente. Rivalutazione 5 anni dopo la stereo-EEG e correlazioni con i dati EEG-fMRI

**M. Pugnaghi, *S. Meletti, *G. Monti, *V. Farinelli, *F. Benuzzi, §I. Sartori, §L. Tassi
*Dipartimento di Neuroscienze, Università di Modena e Reggio Emilia, Clinica Neurologica,
Nuovo Ospedale Civile Sant'Agostino-Estense
§Ospedale Niguarda “Ca' Granda”, Centro Regionale Chirurgia dell'Epilessia “C. Munari”,
Milano*

Razionale ed Obiettivi: descriviamo il caso di una paziente di 37 anni con epilessia criptogenetica farmaco-resistente ad esordio all'età di 7 anni. La paziente presenta crisi plurigiornaliere di diverso tipo con sintomi visivi non lateralizzati, crisi con caduta, blink palpebrali, sintomi motori. E' stata sottoposta nel 2002 a registrazione Video e Stereo-EEG a Milano presso L'ospedale Niguarda, con registrazione di numerose crisi. Non è stato tuttavia possibile un inquadramento diagnostico del tipo di epilessia (anomalie focali posteriori destre ma elementi clinici che non potevano escludere una epilessia generalizzata) e non sono state poste indicazioni chirurgiche. La paziente ha un fratello di 33 anni con epilessia generalizzata idiopatica esordita a 32 anni e due cugine di primo grado con storia di convulsioni febbrili.

Metodi e Risultati: Abbiamo rivalutato la paziente a Novembre 2007, il monitoraggio Video-EEG ha evidenziato una focalità temporo-parieto-occipitale destra e la RM (3T) ha posto il dubbio di lesione malformativa nella stessa regione. La paziente è stata sottoposta a coregistrazione EEG-fMRI che ha evidenziato regioni di attivazione in sede temporo-parieto-occipitale destra.

Conclusioni: presentiamo un caso complesso di epilessia farmaco-resistente di cui verranno discussi i seguenti aspetti: 1) se si tratta di una epilessia focale o generalizzata. 2) se vi sono correlazioni fra i dati stereo-EEG del 2002 e i dati Video-EEG ed EEG-fMRI del 2007. 3) quali proposte terapeutiche si possono considerare.



Efficacia della Deep Brain Stimulation in due casi di epilessia parziale motoria farmaco-resistente

C.Marras, S. Dylgjeri, A. Franzini*, A. Pincherle, R. Spreafico, G. Broggi*, F. Villani
U.O. di Epilettologia Clinica; *U.O.Neurochirurgia
Istituto Nazionale Neurologico “C. Besta” – Milano*

Introduzione e razionale: La stimolazione cerebrale profonda (DBS) rappresenta una metodica indicata nei casi di epilessia farmaco-resistente non suscettibile di trattamento chirurgico tradizionale. Vengono riportati due casi sottoposti a DBS con target comprendente la substantia nigra e la caudal zona incerta.

Metodi e risultati: Caso 1: esordio dell'epilessia risale nella prima infanzia, dopo trauma cranico, con crisi motorie che interessano l'emisoma sinistro in assenza di rottura del contatto con l'ambiente, rimaste invariate nel tempo. Nonostante i vari farmaci antiepilettici assunti nel passato non si sono verificati periodi liberi da crisi. Al momento dell'intervento le crisi avevano frequenza pluriquotidiana spesso con caduta. EON: lieve emisindrome motoria faccio-brachio-crurale sinistra. EEG: anomalie focali lente ed epilettiformi sulle regioni fronto-centrali di destra in una discreta organizzazione generale. RMN encefalo: cavità porencefalica con dilatazione del ventricolo laterale omolaterale in sede frontale pre-rolandica a destra.

All'età di 26 anni (marzo 2004) veniva sottoposta ad impianto di elettrodo nel target pianificato a destra per DBS (parametri di stimolazione: 1V, 90µs, 130Hz). La riduzione del numero e intensità delle crisi era voltaggio dipendente, ottimale a 2V. All'età di 28 anni (maggio 2006) in seguito alla incidentale disattivazione del sistema si manifestava un netto incremento delle crisi che regredivano con la riaccensione dello stimolatore. Attualmente la frequenza delle crisi è plurimensile e di lieve intensità.

Caso 2: esordio dell'epilessia durante l'adolescenza. All'età di 16 anni veniva diagnosticata epilessia parziale continua nell'ambito di una encefalite di Rasmussen confermata istologicamente. Nonostante i vari trattamenti con farmaci antiepilettici, vari cicli di immunoassorbimento, plasmaferesi, Igvena e rTMS, non si sono verificati periodi liberi da crisi. Il quadro epilettico, progressivamente peggiorato, era caratterizzato da crisi focali motorie pluriquotidiane che spesso evolvevano in uno stato di male motorio controllabile solo con la terapia estemporanea con benzodiazepine. EON: emisindrome motoria facio-brachio-crurale destra in assenza di deficit del linguaggio. EEG: discreta organizzazione generale a carico dell'emisfero dx mentre a sinistra è presente un'attività lenta ed epilettiforme continua in sede fronto-centrale. RM encefalo: atrofia fronto-insulare sinistra, sfumata alterazione di segnale della sostanza bianca sottostante.

All'età di 22 anni (ottobre 2007) è stata sottoposta, durante la stessa seduta operatoria, ad impianto di elettrodo a sinistra per DBS (parametri di stimolazione 2V, 60µs, 100 Hz). Il decorso post-operatorio, pur nell'ambito di una globale riduzione del carico farmacologico, era caratterizzato da un progressivo miglioramento del quadro neurologico, con regressione dell'emisindrome motoria destra, frammentazione dell'epilessia parziale continua e netta riduzione della frequenza degli episodi focali motori dell'emisoma destro.

Conclusioni: Entrambi i casi caratterizzati da epilessia focale motoria farmaco-resistente, non suscettibili di trattamento chirurgico resettivo, hanno permesso di documentare una buona risposta al trattamento di DBS.



Efficacia della callosotomia nel trattamento chirurgico delle epilessie catastrofiche

F. Giordano, C. Barba^, F. Mussa*, L. Sardo*, T. Metitieri^, L. Genitori*, R. Guerrini^*

**Neurochirurgia - ^Clinica Neurologica*

Dipartimento Neurosensoriale – Ospedale Pediatrico “Anna Meyer” Firenze

Presentiamo due pazienti maschi di età pari a 19 anni con epilessia farmaco-resistente con crisi causanti cadute pluriquotidiane, di difficile caratterizzazione ma con evidenza di prevalenza emisferica, grave ritardo mentale e disturbi comportamentali sottoposti ad intervento di callosotomia. Il primo paziente (V.M.) presentava un'epilessia generalizzata nell'ambito di una cromosomopatia (trisomia 4p), con crisi pluriquotidiane di caduta a prevalente componente atonica. Il secondo paziente (L.D), presentava una sindrome di Lennox-Gastaut nell'ambito di un quadro dismorfico associato ad idrocefalo derivato in epoca neonatale.

I due pazienti sono pertanto stati sottoposti a callosotomia parziale dei 2/3 anteriori secondo tecnica standard associando una registrazione EcoG intraoperatoria mediante applicazione di grids sulla faccia mesiale dei due lobi frontali. Il follow-up medio è stato di 4,5 mesi (2 – 7). In entrambi i casi si è evidenziata una riduzione significativa del numero delle crisi ed in particolare di quelle con caduta che da pluriquotidiane sono diventate plurisettimanali con concomitante miglioramento sul piano comportamentale, con importante riduzione delle restrizioni in ambiente protetto.

Questi due casi suggeriscono che pazienti con grave ritardo mentale ed epilessia catastrofica possono beneficiare dell'intervento di callosotomia non solo in termini di controllo delle crisi ma anche di autonomie personali.



“Dottore, non faccio più crisi ma....stavo meglio prima!” Ovvero...quando la chirurgia dell'epilessia è una coperta corta

S. Francione, G. Lo Russo*, M.P. Valenti^, M. Balestri§, L. Castana*, R. Mai*, L. Gargano*, P. Scarpa**, V. Barbieri^^, D. Pruna§§.*

** Centro “Claudio Munari” per la Chirurgia dell'Epilessia, Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano*

^ Service de Neurologie, CHU de Strasbourg, Francia

§ Clinica Pediatrica, Università di Siena

*** Laboratorio di Neuropsicologia Cognitiva, Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano*

^^ Divisione di Psichiatria, Ospedale S. Paolo, Milano

§§ Unità di Epilettologica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cagliari

Riportiamo il caso di un giovane adulto destrimane, nato nel luglio 1974 e giunto per la prima volta alla nostra osservazione nel settembre del 2001, per un'epilessia parziale insorta all'età di 3 anni e mai rivelatasi completamente sensibile alla terapia farmacologica.

Il paziente ci veniva riferito dai colleghi della Neurologia del CHU di Strasburgo (Francia), dove una prima valutazione non invasiva (monitoraggio Video-EEG; RM; SPECT intercricale/critica) aveva permesso di porre diagnosi di epilessia parziale temporo-parietale sinistra associata ad una vasta displasia temporo-parietale neocorticale, con l'indicazione ad uno studio pre-chirurgico mediante esplorazione con elettrodi intracerebrali.

Gli ulteriori approfondimenti diagnostici eseguiti presso il nostro Centro (ripetizione Video-EEG critica, Test di Wada Bilaterale, RM funzionale per il linguaggio, esplorazione Stereo-EEG temporo-parieto-occipitale sinistra) permettevano di porre l'indicazione per un intervento “limitato” alla corteccia dorso-laterale parietale inferiore e temporale superiore, realizzato nell'aprile 2003.

L'intervento si accompagnava ad un parziale e temporaneo miglioramento della sintomatologia critica per cui, dopo ripetizione del monitoraggio Video-EEG, nel marzo del 2006 veniva realizzata una deconnessione completa delle rimanenti porzioni del lobo parietale (esclusa la parietale ascendente) e del lobo temporale (includendo le strutture mesiali), nonché di tutto il lobo occipitale, sempre a sinistra.

Tale intervento si accompagnava ad un'immediata e completa cessazione degli episodi critici che, a parte alcuni episodi legati ad una brusca modificazione della terapia anti-epilettica residua, persiste tuttora. Circa 4 mesi dopo il secondo intervento, tuttavia, il paziente presentava un episodio psicotico acuto (pensiero persecutorio e grandioso di intensità delirante, dispercezioni uditive commentanti, associato a gravi anomalie comportamentali con ricovero presso SPDC), dopo il quale la sintomatologia psichiatrica è divenuta predominante rispetto al resto del quadro clinico.

La gravità del quadro psicopatologico (per quanto attualmente in relativo compenso) ha portato i genitori del paziente (egli, in effetti, è sostanzialmente anosognosico) ad affermare che la qualità di vita del loro nucleo familiare ha subito un netto peggioramento dopo la scomparsa delle crisi, malgrado queste fossero abbondantemente pluriquotidiane e spesso accompagnate da caduta.

Pur rappresentando un'evenienza percentualmente rara, le complicazioni psichiatriche di un intervento neurochirurgico possono inficiare del tutto i benefici derivanti dalla scomparsa delle crisi. Per questo motivo vanno intensificati gli sforzi alla ricerca di criteri pre-operatori che permettano di identificare e, verosimilmente contro-indicare alla chirurgia, i pazienti a rischio di tale temibile complicazione

Questo evento è possibile grazie ad
un *unrestricted grant* di

