



Comitato Scientifico ed Organizzatore

Anna Teresa Giallonardo
annateresa.giallonardo@uniroma1.it

Oriano Mecarelli
oriano.mecarelli@uniroma1.it

Federico Vigevano
vigevano@opbg.net

Sede

*Aula Magna del Rettorato
Sapienza Università di Roma
Piazzale Aldo Moro, 1
Roma*

Segreteria Organizzativa



PTS CONGRESSI
SEGRETERIA LICE
Via Nizza 45, 00198 Roma
Tel. 06 85 35 55 90
Fax 06 85 35 60 60
www.ptsroma.it/poli2009
Segreteria.Lice@ptsroma.it



Giovedì 29 gennaio

- 09:30 Registrazione
- 10:00 – 13:00 Commissione Genetica – *Aula Magna*
- 11:30 – 14:00 Commissione per la Chirurgia dell'Epilessia
Istituto di Medicina Legale - Viale Regina Elena 336, 3° piano
- 13:00 – 13:45 Colazione di Lavoro

AULA MAGNA
13:45 – 14:45

Journal Club

Moderatore: *E. Beghi*

Discussione critica del paper:

“Consequences of antiepileptic drug withdrawal: a randomized, double-blind study (Akershus Study)”

Morten Ingvar Lossius et all.

Epilepsia, 49(3)_455-463,2008

AULA MAGNA
14:45 - 15:45

Genetica delle Epilessie

(M. Elia – F. Zara)

14:45

Descrizione di un caso clinico di epilessia associata a mutazione del gene SHANK 3

I. Contaldo, F. Perrino, A. Graziano, F. Bianco, D. Lettori, C. Veredice, D. Battaglia, F. Guzzetta, M. Zollino (Roma)

15:05

Epilessia parziale farmacoresistente associata ad alterazione del rapporto tra sostanza grigia e sostanza bianca cerebrale, ritardo mentale e dimorfismi

M. R. Tedde, A. Posar, B. Bernardi, A. Parmeggiani (Bologna)

15:25

Sospetta epilessia genetica con caratteri clinico elettroencefalografici atipici

D. Marino, R. Rocchi, A. Bernardi, E. Santarnecchi, B. Pucci, G. Vatti (Siena)

Descrizione di un caso clinico di epilessia associata a mutazione del gene SHANK 3

*I. Contaldo, F. Perrino, A. Graziano, F. Bianco, D. Lettori, C. Veredice, D. Battaglia, F. Guzzetta, * M. Zollino*

*Neuropsichiatria Infantile UCSC Roma; *Genetica Medica UCSC Roma*

Descriviamo il caso di un ragazzo di 17 anni affetto da epilessia e grave ritardo mentale associato a mutazione dello SHANK 3.

Nata alla 41 settimana da taglio cesareo per mal posizione fetale. Evidenza di ritardo psicomotorio già dai primi mesi di vita.

La storia epilettica del paziente ha inizio all'età di 10 mesi con episodio critico in iperpiressia caratterizzato da ipertono generalizzato, cianosi. Successivamente ha presentato crisi focali con secondaria generalizzazione a frequenza plurimensile ed assenze atipiche. Fino all'età di tredici anni è stato ottenuto un parziale controllo delle crisi con l'associazione di diversi farmaci antiepilettici. Silenzio critico dal 2003, con l'inserimento della carbamazepina in associazione con l'acido valproico. Il tracciato elettroencefalografico intercritico ha sempre mostrato una attività di fondo male organizzata su cui si inseriscono anomalie epilettiformi tipo P e PO sulle regioni posteriori, con attivazione delle anomalie in corso di sonno.

Il quadro neuroradiologico è caratterizzato da anomalie aspecifiche della sostanza bianca.

Nel quadro clinico generale si segnala ritardo mentale grave, assenza del linguaggio, tendenza al sovrappeso, tratti dismorfici (ciglia lunghe, sopracciglia folte, guance piene)

In ambito metabolico sono stati effettuati: dosaggio enzimi lisosomiali, dosaggio degli amminoacidi e acidi organici plasmatici e urinari risultati nella norma.

In ambito genetico sono stati effettuati i seguenti test: cariotipo standard (46, XY), test di metilazione del cromosoma 15 per sospetto di S.di Angelmann (negativo), FISH per delezione del 22q13, (che ha evidenziato monosomia 22q13)

La sindrome da monosomia 22q13 è una sindrome da microdelezione cromosomica, caratterizzata da ipotonia neonatale, ritardo globale dello sviluppo, crescita accelerata o normale, linguaggio assente o gravemente ritardato e dimorfismi e tratti autistici. Data la difficoltà della diagnosi clinica e la scarsa disponibilità di test di laboratorio, la sindrome è sottodiagnosticata e la sua reale incidenza non è ancora nota. Le caratteristiche cliniche comuni comprendono le ciglia lunghe, le orecchie grandi o dismorfiche, le mani relativamente grandi, le unghie dei piedi displasiche, le sopracciglia folte, la dolicocefalia, le guance piene, il naso globoso e il mento appuntito. La perdita della regione 22q13.3 può essere causata da una semplice delezione, da una traslocazione, dalla formazione di un cromosoma ad anello o, meno frequentemente, da alterazioni di struttura che interessano il braccio lungo del cromosoma 22, in particolare la regione che contiene il gene SHANK3.



Epilessia parziale farmacoresistente associata ad alterazione del rapporto tra sostanza grigia e sostanza bianca cerebrale, ritardo mentale e dimorfismi

M. R. Tedde, A. Posar, B. Bernardi, A. Parmeggiani*

Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Bologna

**UOSD di Neuroradiologia Pediatrica, Dipartimento di Neuroscienze, Bologna*

Presentiamo il caso di una ragazza di 16 anni la cui anamnesi familiare è positiva in linea materna per convulsioni infantili non meglio precisate e in linea paterna per ritardo mentale. L'anamnesi fisiologica è negativa e lo sviluppo psicomotorio è stato apparentemente regolare.

L'EON evidenzia: microcrania, tratti dismorfici, disfonia e rinolalia, lassità articolare, lieve impaccio motorio, lievi discinesie rapide posturali agli arti superiori. Il QI valutato con WISC-R è compatibile con un ritardo mentale lieve (QIV > QIP). L'EEG evidenzia anomalie a tipo onde theta angolari talora frammiste a piccole punte in regione medio-temporale dell'emisfero dx.

Le RM cerebrali eseguite in questi anni hanno evidenziato una diffusa anomalia di sviluppo corticale, non meglio caratterizzabile, con perdita di definizione fra sostanza grigia e sostanza bianca a livello periferico, stabile nel tempo, associata ad un aspetto "semplificato" delle circonvoluzioni cerebrali.

Cariotipo a 550 bande, FISH cromosoma 22q11 e q13, CGH-array negativi.

Le crisi epilettiche sono insorte all'età di 7anni e mezzo, nel sonno, caratterizzate da versione del capo a sn, p.d.c., rigidità diffusa, di brevissima durata. Le crisi sono farmacoresistenti, segnalate anche crisi subentranti, e si presentano soprattutto nel sonno. Riferito un recente miglioramento con CBZ, LTG e LEV (quest'ultimo in calo).

Il caso da noi presentato appare particolarmente interessante per la peculiarità del quadro di neuroimmagini riscontrato e per una discussione in merito all'eziopatogenesi, in considerazione anche del ritardo mentale e dei tratti dismorfici presentati dalla ragazza.

Sospetta epilessia genetica con caratteri clinico elettroencefalografici atipici

D. Marino, R. Rocchi, A. Bernardi, E. Santarnecchi, B. Pucci, G. Vatti

Dipartimento di Neuroscienze, Università di Siena

Presentiamo il caso di una famiglia con tre pazienti maschi (padre-FE-anni 45, figlio-FM-14 anni e cugino del padre-DRF- anni 29) affetti da epilessia parziale farmacoresistente. In tutti i casi l'epilessia è esordita nell'infanzia con crisi a semeiologia parziale, ad esordio sia notturno che diurno, resistenti al trattamento farmacologico. Nei pazienti adulti l'EEG intercritico risulta caratterizzato dalla presenza di anomalie parossistiche che interessano in maniera indipendente le regioni temporali di entrambi gli emisferi, mentre negli EEG del bambino non sono stati rilevati inequivocabili parossismi epilettiformi.

I pazienti adulti presentano crisi apparentemente ad esordio temporale. In un caso l'esordio risulta di difficile lateralizzazione (FE), mentre DRF ha chiare crisi che esordiscono in maniera asincrona da entrambi i lobi temporali. IL tracciato critico di FM non mostra chiari elementi localizzatori, mentre nel postcritico si evidenzia la presenza di una attività delta a carico dell'emisfero destro ed in particolare del regioni frontali e centrali.

Le indagini neuroradiologiche non evidenziano la presenza di lesioni in nessuno dei tre pazienti.

L'elevato numero di membri affetti, le similitudini del quadro elettroclinico unitamente alla normalità delle indagini neuroradiologiche, fa sospettare una possibile origine genetica della epilessia che tuttavia si presenta con caratteri di atipicità.

AULA MAGNA

16:10 – 19:30

**Controversie in Epilettologia-1:
problematiche clinico-terapeutiche**

(G. Coppola – C.A. Tassinari)

16:10

**Un caso clinico di crisi neonatali e movimenti oculari anomali di difficile
inquadramento diagnostico**

A. Pagani, P. Veggiotti, I. Olivieri, G. Spada, F. Teutonico (Pavia, Sondrio)

16:30

**Stato di male parziale refrattario con lesioni corticali multiple alla
RMN e positività per anticorpi AntiGAD : una associazione patogenetica?**

E. Cesaroni, N. Zamponi (Ancona)

16:50

Epilessia focali o narcolessia-cataplessia?

M. Balestri, D. Claps, R. Cusmai, L. Fusco, N. Specchio, F. Vigevano (Roma)

17:10

**Anomalie EEG sub-continue durante il sonno in età evolutiva:
inquadramento diagnostico e approccio terapeutico**

*G. Cantalupo, D. Fongaro, S. Boria, F. Pisani, C. Copioli, F. Foti, C. Zingales,
R. Geraci, G. Cossu, C.A. Tassinari (Parma, Bologna)*

17:30

Difficoltà diagnostiche in un caso di encefalite di Rasmussen

A. Boni, S. Giovannini, M. Giannotta, M. Filippini, G. Gobbi (Bologna)

17:50

**Crisi focali in sonno a semeiologia particolare in un paziente con epilessia
ed emicrania**

E. Freri, S. Binelli, F. Ragona, T. Granata (Milano)

18:10

**Crisi atattiche nel corso di epilessia parziale idiopatica dell'infanzia:
evoluzione atipica di un' epilessia benigna o entità nosologicamente
distinta?**

C. Ciampa, P. Striano, M. Pezzella, L. Santulli, S. Striano (Napoli)

18:30

**Assenze miocloniche in corso di terapia immunosoppressiva dopo
trapianto di fegato per tirosinemia tipo 1. Associazione casuale o causale?**

R. Devescovi, D. Cosentini, P. Costa (Trieste)

18:50

**Disturbo involontario dell'espressione emozionale in paziente con
leucomalacia periventricolare**

A. Laganà, R. Tallarico, R. Musolino, A. Magaudda (Messina)

19:10

**Lip-smacking accessuale correlato a punta-onda diffuso in un caso di
difficile inquadramento sindromico**

*F. Bonini, J. Fattouch, C. Di Bonaventura, G. Egeo, A.E. Vaudano, S. Petrucci,
L. Lapenta, M. Prencipe, A.T. Giallonardo (Roma)*

Un caso clinico di crisi neonatali e movimenti oculari anomali di difficile inquadramento diagnostico

**A.Pagani, P. Veggiotti, I. Olivieri, G. Spada, F. Teutonico*

*NPI - IRCCS Mondino Pavia - *NPI - AOVV Sondrio*

Analisi di un caso clinico ad esordio neonatale caratterizzato da crisi epilettiche subentranti e fenomeni oculomotori complessi di natura non epilettica .

Secondogenita nata dopo regolare gestazione . In seconda giornata si sono osservati episodi subentranti di deviazione del capo e clonie dell'emisoma destro controllati dopo introduzione di fenobarbital.

In fase iniziale si sono altresì evidenziati automatismi orali ed anomalie del comportamento visivo . Nel corso dei primi mesi di vita si sono associati parossismi oculomotori complessi ad andamento ingravescente, nel contesto di una compromissione della funzionalità visiva .

Il tracciato EEG evidenzia una focalità intercritica fronto-centrale sx in assenza di una destrutturazione dell'attività elettrica.

I restanti accertamenti strumentali, neuro radiologici e metabolici, ad oggi eseguiti sono risultati nella norma.

Stato di male parziale refrattario con lesioni corticali multiple alla RMN e positività per anticorpi AntiGAD : una associazione patogenetica?

E. Cesaroni, N. Zamponi

Centro regionale contro l'Epilessia /UO NPI, Presidio Ospedaliero di Alta Specializzazione G Salesi Azienda Ospedaliero-Universitaria, Ospedali Riuniti, Ancona

Lo stato di male è una delle condizioni cliniche più gravi della neurologia pediatrica. Le cause possono essere di vario tipo e tra queste vengono descritte encefaliti autoimmuni con peculiari alterazioni alla risonanza magnetica cerebrale. L'inquadramento nosografico di queste forme non è completamente conosciuto, così come non è chiaro il ruolo patogenetico degli autoanticorpi.

Viene riportato il caso di un bambino di 8 anni senza precedenti anamnestici di rilievo giunto alla osservazione per uno stato di male parziale refrattario di lunga durata nell'ambito di una forma encefalitica che soddisfa i criteri clinici della AERRPS descritta da autori giapponesi nel 2001: 1) fase acuta di lunga durata più di due settimane 2) crisi parziali persistenti dalla fase acuta fino alla convalescenza 3) frequenti SM durante la fase acuta 4) intrattabilità delle crisi 5) esclusione di disordini correlati conosciuti come encefaliti virali o disturbi metabolici.

La RMN, normale all'inizio, ha dimostrato la comparsa di lesioni corticali iperintense multiple soprattutto nelle regioni frontali raramente descritte nelle AERRPS, e di analoghe alterazioni a livello del pulvinar bilateralmente,

Le indagini liquorali hanno dimostrato iperproteinorachia e pleiocitosi. Assenti bande oligoclonali.

La sierologia ha evidenziato la positività per anticorpi Anti GAD con valori mediamente aumentati nel sangue. Anticorpi anti GluR3 negativi.

Tutte le altre indagini fino ad oggi effettuate, di tipo metabolico immunologico infettivologico sono risultate negative.

Tutti i farmaci antiepilettici vecchi e nuovi sono risultati inefficaci nel controllare le crisi così come la corticoterapia e la somministrazione di IG ev. richiedendo la permanenza del bambino in Terapia Intensiva per 3 mesi. A distanza di 2 giorni dalla effettuazione della 5° plasmateresi lo stato si è interrotto permettendo la gestione del paziente in Reparto.

A distanza di 7 mesi dall'esordio sono ancora presenti crisi elettriche a partenza posteriore, residua grave disabilità motoria e cognitiva, le alterazioni RMN persistono anche se in netta regressione, il liquor si è normalizzato così come la concentrazione di anticorpi anti GAD.

Vengono discussi l'inquadramento nosografico, il significato delle alterazioni di RMN e della presenza di anticorpi AntiGAD (epifenomeno o associazione patogenetica?) e le strategie terapeutiche adottate.

Epilessia focali o narcolessia-cataplessia?

M. Balestri, D. Claps, R. Cusmai, L. Fusco, N. Specchio, F. Vigeveno

U.O. Complesso di Neurologica-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Presentiamo il caso di un bambino di 25 mesi, senza antecedenti familiari e perinatali di rilievo, che il giorno antecedente il ricovero, in pieno benessere ha presentato numerosi episodi parossistici di improvvisa perdita di tono agli arti inferiori, con caduta, senza alterazione della coscienza o altri segni e sintomi prodromici o fattori scatenanti.

L'esame obiettivo neurologico appariva normale. Nel sospetto di episodi critici il bambino veniva sottoposto a registrazione elettroencefalografica in veglia e sonno che non appariva nella norma. Una valutazione cardiologica metteva in evidenza un soffio sistolico di 2/6 mesocardico, con ECG negativo. Durante la degenza il bambino non ha più presentato gli episodi descritti, pertanto veniva dimesso con l'indicazione di ricontattarci se gli episodi si fossero ripresentati.

Il giorno seguente la dimissione, in corso di febbre, il bambino ha presentato episodi di caduta a terra o solamente del capo e disturbo intermittente della deambulazione e dell'equilibrio per cui è stato sottoposto ad una RM encefalo in urgenza nel sospetto di cerebellite post infettiva, risultata nella norma. La restante obiettività neurologica appariva nella norma.

All'EEG registrati 4 eventi parossistici caratterizzati da lenta caduta del capo o del tronco, la cui controparte EEG appariva costituita dalla presenza di attività rapida di medio voltaggio a precessione sulle regioni del vertice, cui faceva seguito un più ampio coinvolgimento di tutte le strutture encefaliche sottoforma di punta.

Nel corso del ricovero il bambino ha continuato a presentare episodi di caduta, preavvertiti dal paziente come "giramenti di testa", per la durata di alcuni giorni, risoltisi spontaneamente. In corso di sonno pomeridiano riferito inoltre un episodio dopo circa 15 minuti dall'addormentamento caratterizzato da pianto inconsolabile, terrorizzato, con ipertono e "tremore" vibratorio degli arti superiori ed inferiori, della durata di alcuni minuti, seguito da sonnolenza.

Nel sospetto di un disturbo del sonno, il bambino è stato sottoposto a uno studio polisonnografico, che evidenziava apnee ostruttive di lieve entità ed assenza di addormentamento (2/5 addormentamenti) in REM al Multiple sleep latency test (MLST).

L'esame chimico-fisico del liquor e la ricerca di bande oligoclonali risultavano negative; il dosaggio dell'ipocretina 1 è tuttora in corso, mentre la tipizzazione HLA DQB1 mostrava la presenza dell'allele 03 invece dello 0602.

Data la scarsa significatività degli esami effettuati, è stata decisa una strategia di attesa. Da tre mesi il bambino non ha più presentato alcun episodio di caduta, in assenza di alcuna terapia farmacologica.

Nel caso presentato gli elementi anamnestici e diagnostici ottenuti non risultano di univoca interpretazione ponendo in diagnosi differenziale episodi focali di natura epilettica con e disturbi del sonno quali narcolessia-cataplessia.

Anomalie EEG sub-continue durante il sonno in età evolutiva: inquadramento diagnostico e approccio terapeutico

*G. Cantalupo, D. Fongaro, S. Boria, F. Pisani, C. Copioli, F. Foti, C. Zingales, R. Geraci, G. Cossu, C.A. Tassinari**

Dip. Neuroscienze, U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Università di Parma

**Dip. Scienze Neurologiche, Università di Bologna*

Bambina di 3 anni e 6 mesi, nata alla 35° settimana di gestazione da taglio cesareo per riscontro ecografico prenatale di idrocefalo secondario a emorragia intracerebrale, per questo sottoposta in 10° giornata a posizionamento chirurgico di derivazione ventricolo-peritoneale (corno occipitale sinistro). Il decorso clinico postoperatorio è stato caratterizzato da ostruzione del sistema di drenaggio e da complicanza infettiva (meningite da pseudomonas aeruginosa), per cui la valvola è stata sostituita. Tre ulteriori revisioni dello shunt sono state necessarie per malfunzionamento tra l'età di 4 e 12 mesi. Obiettivamente si evidenziano strabismo convergente da deficit bilaterale dell'abducente, nistagmo orizzontale e ipotono prossimale agli AAI; non sono mai stati riportati episodi di sospetta natura comiziale né ha mai assunto farmaci antiepilettici, tuttavia l'EEG mostra un eccesso di attività lenta ed anomalie in sede emisferica destra.

Giunge alla nostra osservazione (all'età di 3 anni) per un episodio di breve durata caratterizzato da arresto dell'eloquio e "scosse" agli arti di destra. L'EEG evidenzia PO sincrone ed asincrone su entrambe le regioni temporo-occipitali sia in veglia che in sonno. Il tacciato effettuato dopo circa 6 mesi (dicembre 2008) mostra un notevole incremento delle anomalie EEG durante il sonno, compatibile con un quadro di stato di male epilettico durante il sonno.

Oggetto della discussione saranno i differenti quesiti di ordine diagnostico, prognostico e terapeutico, posti dal caso clinico, e le riflessioni derivanti dal confronto con quadri caratterizzati da presentazione clinica ed etiologia diversa, il cui comune denominatore è la presenza di un incremento delle anomalie EEG "intercritiche" durante il sonno NREM e la presenza di alterazioni neuropsicologiche.

Difficolta' diagnostiche in un caso di encefalite di Rasmussen

A. Boni, S. Giovannini, M. Giannotta, M. Filippini, G. Gobbi

Ospedale Maggiore C.A. Pizzardi, Bologna

L'identificazione delle manifestazioni precoci dell'encefalite di Rasmussen rappresenta un nodo cruciale per la diagnosi, orientando verso terapie mediche o chirurgiche più efficaci nel rallentare il decorso della malattia. Descriviamo un caso di encefalite unilaterale cronica progressiva con un esordio clinico e neuroradiologico atipico, rendendo difficoltoso un inquadramento diagnostico precoce.

Paziente maschio, di 11 anni e 1 mese, senza antecedenti familiari e personali significativi, giunto alla nostra osservazione all'età di 9 anni per la comparsa di due crisi epilettiche all'addormentamento di tipo parziale con secondaria generalizzazione esordite sei mesi prima a due mesi di distanza l'una dall'altra. L'EEG all'epoca mostrava anomalie focali nelle derivazioni rolandiche di destra e la RM encefalo era nella norma. Nei due mesi successivi segnalati episodi sporadici di breve arresto e rallentamento psicomotorio con calo del rendimento scolastico. Al momento della nostra osservazione riferiti da qualche giorno episodi parziali motori coinvolgenti l'emisoma di sinistra. L'obiettività neurologica era nella norma. Un EEG dinamico mostrava crisi elettriche frequenti a partenza dalle regioni frontali di destra. La somministrazione di test neuropsicologici eseguita in corso di videoEEg documentava in corrispondenza con le crisi elettriche modesti aumenti dei tempi di reazione, nel contesto di un profilo cognitivo globale adeguato. L'esecuzione di PET critica in FDG eseguita a sei mesi dall'esordio delle crisi rivelava la presenza di un'area di iperfissazione del radiotracciante a livello frontale destro, del nucleo striato di destra, del talamo di destra e della corteccia cerebellare sinistra. La RM encefalo ripetuta a 8 mesi dall'esordio evidenziava un'estesa area cortico-sottocorticale di alterato segnale in sede fronto-temporo-insulare destra estesa all'uncus ed all'amigdala omolaterale; la capsula esterna non appariva più riconoscibile e le alterazioni di segnale sembravano estendersi fino al putamen ed al nucleo striato. Il quadro neuroradiologico appariva compatibile con una displasia corticale, misconosciuta alla prima risonanza magnetica. Nello stesso periodo a partire dai 7 mesi dall'esordio delle crisi il peggioramento clinico progrediva rapidamente con crisi farmaco-resistenti alle politerapie effettuate fino ad un quadro di EPC. A questo punto, a dieci mesi dall'esordio, sulla base del decorso elettroclinico rapidamente ingravescente, sorgeva il sospetto di patologia progressiva su base disimmune/infiammatoria. La rachicentesi evidenziava infatti danno di barriera in assenza di virus neurotropi; dopo alcuni mesi è stata inoltre accertata una positività degli anticorpi antigluR3. Intrapresa a questo punto terapia con ACTH e Ig endovena a cicli con iniziale solo transitorio miglioramento. A partire da un anno dall'esordio compariva ipostenia all'emisoma di sinistra e all'obiettività neurologica era presente un quadro di EPC, ipostenia all'emisoma di sinistra con segni piramidali all'arto inferiore di sinistra. Si assisteva inoltre ad un declino importante delle funzioni cognitive con riscontro di RM medio/moderato.

La RM 3T spettroscopica evidenziava iniziali segni di atrofia corticale destra e iperintensità nella sostanza bianca fronto-temporo-insulare, estesa al davanti della testa del caudato, riduzione di NAA, aumento di colina e mioinositolo, a conferma del sospetto clinico di encefalite unilaterale progressiva.



Lega Italiana Contro l'Epilessia – Riunione Policentrica in Epilettologia

Nei primi sei mesi della storia clinica, la rarità delle crisi, l'integrità neurologica e cognitiva, il riscontro di un disturbo focale dell'elettrogenesi, parevano altamente suggestive di displasia corticale focale. Il quadro neuroradiologico iniziale poteva avvalorare tale ipotesi. Soltanto il rapido evolversi del quadro clinico associato ad un tardivo riscontro neuroradiologico maggiormente tipico ci ha consentito di formulare l'ipotesi diagnostica di encefalite di Rasmussen.

Crisi focali in sonno a semeiologia particolare in un paziente con epilessia ed emicrania

E. Freri, S. Binelli, F. Ragona, T. Granata*

U.O. Neuropsichiatria Infantile e U.O. Neurofisiopatologia Clinica, Fondazione Istituto Nazionale Neurologico "C.Besta", Milano*

Discussione del caso clinico con particolare riferimento alle crisi focali in sonno.

Raccolta anamnestica, valutazione neurologica e neuropsicologica, VideoEEG –polisonnogramma, EEG-dinamico.

Maschio, 11 anni. Familiarità positiva per convulsioni neonatali in una cugina di I grado in linea materna. Familiarità negativa per cefalea. Anamnesi fisiologica muta. Sviluppo psicomotorio regolare. Scolarità: I media con buon rendimento. Obiettività generale e neurologica normale. Dall'età di 6-7 anni il paziente ha iniziato a presentare cefalea con dolore prevalentemente unilaterale, pulsante, in sede frontale e retro-orbitaria, di media-forte intensità, di durata variabile, da pochi minuti a qualche ora, spesso associato a fono e fotofobia, nausea e vomito, frequentemente preceduto da un'aura visiva (fosfene scintillanti) che talora si protrae per tutta la durata dell'attacco emicranico. Il 17/9/08, in sonno, in pieno benessere, il paziente ha presentato una crisi tonico-clonica generalizzata, cui sono seguite nei giorni seguenti altre due crisi analoghe. Iniziata terapia con VPA, il ragazzo non ha più presentato crisi convulsive. Il tracciato EEG intercritico ha mostrato la presenza di anomalie epilettiformi multifocali con prevalenza in sede temporale media e posteriore destra e frontale sinistra, ad elevata incidenza nel sonno. Durante la registrazione videoEEG in sonno, effettuata durante il ricovero, ad un mese dall'esordio (livello plasmatico di VPA ancora basso) sono state registrate diverse scariche critiche ad esordio prevalente in sede temporale destra, con correlato clinico polimorfo e talora esiguo. Tali episodi non venivano riconosciuti dalla famiglia, nè segnalati dal soggetto, che però lamenta un sonno notturno molto disturbato. Vedi video-EEG.

Per la presenza di episodi critici clinicamente caratterizzati da cefalea veniva effettuata registrazione EEG-holter delle 24 ore, per valutare la natura degli attacchi di cefalea in veglia. La registrazione di tali episodi ne ha verosimilmente escluso la natura epilettica.

Descriviamo questo caso clinico per la particolare semiologia delle crisi focali in sonno e per la problematica relativa alla diagnosi differenziale tra attacchi di emicrania e crisi epilettiche.



Crisi astatiche nel corso di epilessia parziale idiopatica dell'infanzia: evoluzione atipica di un'epilessia benigna o entità nosologicamente distinta?

C. Ciampa, P. Striano, M. Pezzella, L. Santulli, S. Striano

Centro Epilessia, Università Federico II, Napoli

L'epilessia parziale benigna con punte centrotemporali (BECTS) è la forma di epilessia più frequente nell'infanzia, con crisi parziali motorie o somatosensitive e prognosi generalmente eccellente con remissione nell'adolescenza. Una percentuale di casi, tuttavia, presenta un decorso atipico per un esordio più precoce, o per crisi inusuali (parziali motorie, assenze atipiche, crisi atoniche, astatiche e miocloniche) o per stati elettrici in sonno (ESES) e possibili disturbi neuropsicologici.

Bambino di 8aa, con iniziale SPM normale ed esordio di crisi focali con le caratteristiche clinico-EEG di BECTS, dall'età di 4. Dopo un anno dall'esordio ha manifestato crisi astatiche e PO lente diffuse, ESES, e compromissione neuropsicologica. L'approccio terapeutico è stato aggressivo, con completa remissione della sintomatologia clinica e normalizzazione EEG per circa un anno. Successiva recente ricomparsa di crisi parziali motorie e anomalie EEG centro-temporali in sonno.

Si tratta di una transitoria evoluzione atipica di un'epilessia parziale idiopatica o di un'entità nosologicamente distinta?

Assenze miocloniche in corso di terapia immunosoppressiva dopo trapianto di fegato per tirosinemia tipo 1. Associazione casuale o causale?

R. Devescovi, D. Cosentini, P. Costa

S.C.O. di Neuropsichiatria Infantile e Neurologia Pediatrica-I.R.C.C.S. Burlo Garofolo-Trieste

Presentiamo un caso di epilessia con pattern elettroclinico compatibile con assenze miocloniche (MA), insorta in una bambina affetta da tirosinemia di tipo 1, trapiantata di fegato ed in terapia immunosoppressiva.

In letteratura viene riportata l'insorgenza di crisi come complicanza neurologica in stretta correlazione temporale con il trapianto di fegato. E' nota pure la possibile comparsa di crisi, sia focali che generalizzate, in corso di terapia immunosoppressiva, con meccanismi patogenetici di neurotossicità complessi e non del tutto chiariti. Tuttavia l'associazione di MA, sindrome epilettica rara, con le condizioni suddette non è descritta.

Nel nostro caso, stabilire se tra queste entità cliniche esista una relazione causale o puramente casuale è argomento di dibattito.

L'epilessia insorge all'età di 3 aa 10 ms, a distanza di circa un anno dal trapianto di fegato ed in fase di remissione da pregressa epatopatia da rigetto cronico, ed è caratterizzata da assenze associate a mioclonie simmetriche e ritmiche dei quattro arti con contrazione tonica e progressivo innalzamento degli arti, più marcato a quelli superiori. Le crisi sono pluriquotidiane e principalmente precipitate da stress emotivo. Non sono presenti altri tipi di crisi. La bambina presenta un'obiettività neurologica normale ed un livello cognitivo borderline.

La risposta alla terapia con AEDs in monoterapia ed in diversa associazione (ETS, CLB, VPA, LVT, acetazolamide) è stata parziale e temporanea, con periodi seizures-free non superiori a 2 mesi. La terapia attuale è costituita da ETS ed LVT a posologia elevata.

Le fluttuazioni nell'andamento delle crisi verificatesi nei 18 mesi di follow-up non sono apparentemente correlabili a fattori etiologici definiti (modificazione del livello plasmatico dei farmaci antiepilettici e immunosoppressivi, rigetto acuto e cronico, ipertensione arteriosa sistemica, infezioni intercorrenti).

L'EEG ictale (video-EEG poligrafico) mostra scariche generalizzate di P-PP/O bilaterali e simmetriche a 3 hz, associate sull'EMG a mioclonie ritmiche e sincrone ("colpo su colpo") e da contrazione tonica progressiva a carico dei quattro arti. Non è mai stata documentata una sicura fotosensibilità. L'EEG intercritico (video-EEG poligrafico e dinamico) mostra una discreta organizzazione dell'attività sia in veglia che in sonno, sulla quale si inscrivono incostantemente anomalie generalizzate a tipo P-PP/O a morfologia degradata a prevalente espressione fronto-centrale bilaterale.

Sulla base di questi elementi è stata posta diagnosi di Epilessia con Assenze Miocloniche (MA).

La Risonanza Magnetica Encefalo effettuata all'esordio dell'epilessia e ripetuta a distanza di un anno ha evidenziato una piccola area di gliosi in sede periventricolare frontale destra, rimasta invariata.

L'epilessia con assenze miocloniche (MA) descritte da Tassinari e Bureau (1985) è una sindrome epilettica rara ad etiologia ignota di probabile origine sintomatica/criptogenetica.



Il riscontro nel nostro caso del pattern elettroclinico tipico delle assenze miocloniche, mai descritto in associazione con tirosinemia tipo 1, complicanze del trapianto di fegato, neurotossicità da immunosoppressivi, ci impone di considerare ipotesi etiopatogenetiche diverse:

- 1) la coesistenza apparentemente indipendente di due malattie geneticamente determinate ma distinte (epilessia MA e tirosinemia tipo 1);
- 2) la relazione con il trapianto di fegato e con gli effetti della terapia immunosoppressiva, con meccanismi immunomediati, non dimostrati;
- 3) la relazione con un danno strutturale non visibile radiologicamente.

Disturbo involontario dell'espressione emozionale in paziente con leucomalacia periventricolare

A. Laganà, R. Tallarico, R. Musolino, A. Magaudo

Centro Interdipartimentale per la Diagnosi e Cura dell'Epilessia, UOC di Clinica Neurologica, Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Anestesiologiche e Psichiatriche, Università degli Studi di Messina

Il disturbo involontario dell'espressione emozionale(DIEE) è caratterizzato da accessi immotivati di riso o pianto, o entrambi. Lo stimolo scatenante può avere una valenza emozionale opposta alla espressione emozionale(piangere per una barzelletta o ridere per un evento luttuoso).

Si osserva in patologie di svariata natura(sclerosi multipla, tumori dell'angolo ponto-cerebellare, meningiomi petro-clivali, gliomi pontini, lesioni cerebrovascolari che coinvolgono le vie cortico-bulbari discendenti(capsula interna, peduncoli cerebrali e base del ponte).

Riportiamo il caso di un paziente di 12 anni, affetto da tetraparesi spastica da sindrome anosso-asfittica perinatale, con conseguente leucomalacia periventricolare, e livello intellettuale normale, che da circa 3 anni presenta risate compulsive immotivate, talora durante il giorno, ed ogni sera quando si corica, che interferiscono marcatamente con l'addormentamento, e che lo imbarazzano molto se si verificano in pubblico.

All'età di 5 e 10 anni il pz. ha presentato due crisi epilettiche in sonno, con clonie generalizzate e automatismi di suzione, per le quali ha praticato per pochi mesi terapia con farmaci antiepilettici.

Giunto alla nostra osservazione il pz. esegue video-polisonnografia, durante la quale, prima dell'addormentamento, vengono registrati numerosi episodi di riso immotivato, sovrapponibili a quelli riferiti in anamnesi, in concomitanza dei quali non si osservano scariche critiche sull'EEG, ciò che permette di escludere la diagnosi di crisi gelastiche.

L'instaurazione di una terapia con aripiprazolo(ABILIFY), alla dose di 2,5 mg/die, determina la scomparsa del disturbo, da noi interpretato come DIEE, in paziente con leucomalacia periventricolare.

Le ipotesi fisiopatogenetiche di tale disturbo sono ancora controverse(mancato controllo inibitorio su un supposto centro del riso o del pianto, localizzato nella parte alta del tronco encefalo, o interruzione del circuito che va dalle aree associative corticali al cervelletto, coinvolto nella modulazione della risposta di riso e pianto in accordo con lo specifico contesto in cui appare lo stimolo scatenante).

Lip-smacking accessuale correlato a punta-onda diffuso in un caso di difficile inquadramento sindromico

F. Bonini, J. Fattouch, C. Di Bonaventura, G. Egeo, A.E. Vaudano, S. Petrucci, L. Lapenta, M. Prencipe, A.T. Giallonardo

Dipartimento di Scienze Neurologiche, Sapienza Università di Roma

Descriviamo un paziente di 17 aa, con pregressa diagnosi di epilessia generalizzata idiopatica, ricoverato nel nostro dipartimento per crisi generalizzate subentranti. In anamnesi: CF dall'età di 1 aa e ½ trattate con PB fino ai 3 aa e ½, lieve ritardo nelle acquisizioni linguistiche, a 14 aa comparsa di episodi generalizzati a frequenza sporadica talora preceduti da senso di confusione e malessere generalizzato, in terapia con TPM 100 mg /die. Durante il ricovero il paziente ha presentato numerose crisi convulsive, trattate con BDZ ev e VPA ev, regredite solo dopo l'introduzione dell'associazione VPA + LTG. Durante il ricovero sono stati registrati in Video-EEG 2 brevi episodi critici a differente espressione elettroclinica; in un caso il paziente ha presentato un'alterazione del contatto accompagnata da una sfumata modifica posturale tonica assiale e da mioclonie parcellari agli arti superiori; nell'altro episodio, di particolare interesse per la semeiologia atipica e di difficile inquadramento, il paziente ha presentato, a fronte di una minima compromissione di coscienza, un'improvvisa ed evidente attività automatica oro-alimentare (masticazione e "lip-smacking"). In entrambi gli episodi l'EEG ha mostrato la comparsa di un'attività a tipo PO a 2-3 c/s diffuso preceduta da un'attività rapida di basso voltaggio anteriore bilaterale. L'EEG intercritico, molto attivo, ha mostrato alterazioni sia diffuse che focali. I tracciati eseguiti in passato e quelli eseguiti dopo stabilizzazione clinica mostrano esclusivamente rare bouffées di PO a 2-3 c/s diffuso. La RM encefalo evidenzia lieve asimmetria dei corni temporali. Il caso appare interessante per l'inquadramento sindromico e per la semeiologia e l'interpretazione degli episodi registrati.

Venerdi 30 gennaio

AULA MAGNA

08:40 – 10:40

**Controversie in Epilettologia-2:
problematiche clinico-terapeutiche**

(R. Guerrini – S. Striano)

08:40

Stato di male focale occipitale prolungato ricorrente in soggetto con emicrania familiare

L. Mumoli, G. Palamara, A. Labate, A. Gambardella (Catanzaro)

09:00

Stato confusionale ricorrente di probabile natura epilettica

A. Garifoli, G. Vitale, E. Bruno, V. Sofia (Catania)

09:20

Sindrome allucinatoria a tipo “Charles Bonnet” associata a quadro EEG di PLEDs e crisi focali

C.A. Galimberti (Pavia)

09:40

Stato di male non convulsivo in paziente con focolaio rolandico sinistro e crisi generalizzate notturne

R. Condurso, I. Aricò, R. Silvestri (Messina)

10:00

Stato di male epilettico non convulsivo in paziente con psicosi cronica

D. Stokelj, M. Simonetto, S. Musho Ilbeh, M. Tomaselli, F. Monti (Trieste)

10:20

Descrizione di un caso clinico di vasculite isolata del Sistema Nervoso Centrale associata ad epilessia

V. Pelliccia, C. Pizzanelli, R. Bettini, E. Bartolini, R. Galli, P. Migliorini, M. Cosottini, A. Iudice, L. Murri (Pisa, Pontedera, Piombino)

Stato di male focale occipitale prolungato ricorrente in soggetto con emicrania familiare

L. Mumoli, G. Palamara, A. Labate, A. Gambardella

Cattedra ed U.O. di Neurologia, Università degli studi "Magna Graecia", Policlinico Universitario, Catanzaro

Riportiamo una ragazza di 20 anni affetta da emicrania con aura che ha presentato episodi di stato di male epilettico focale occipitale prolungato ricorrente.

Vi è una familiarità positiva per emicrania con aura, compatibile con una modalità di trasmissione ereditaria di tipo autosomico dominante. Anche la paziente, fin dall'età di 14 anni, presenta occasionali attacchi di emicrania con aura visiva.

A gennaio 2006, all'età di 18 anni, la paziente ha presentato il primo episodio di stato di male occipitale (*SMo*) che si è risolto spontaneamente nell'arco di 15 giorni. Lo *SMo* era caratterizzato clinicamente da disturbi della vista (sensazione di visione appannata, limitazione nella visione laterale a sinistra) e dell'orientamento del proprio corpo nello spazio, associata a sensazione di vertigini soggettive ed oggettive. Inoltre comparivano episodi ricorrenti, caratterizzati da sensazione soggettiva a carico dei globi oculari di movimento tipo "tergicristalli" obiettivabile soprattutto ad occhi chiusi, ciascuno della durata di svariati (20-50) secondi. L'obiettività neurologica evidenziava soltanto una quadrantopsia superiore laterale omonima sx. All'EEG veniva documentato un'attività epilettiforme sub-continua coinvolgente la regione temporo-parieto-occipitale dell'emisfero dx. Un secondo episodio di *SMo* del tutto sovrapponibile al precedente è comparso il 29 luglio 2008 e si è risolto completamente nei 20 giorni successivi. In ambedue gli episodi la RM encefalo ha evidenziato un aumento della diffusività delle molecole di acqua cortico-sottocorticale in sede temporo-occipitale mesiale destra, che regrediva spontaneamente nei successivi 3-4 mesi.

E' stato effettuato uno studio esaustivo di laboratorio inclusa la biopsia di muscolo ed il dosaggio dell'attività degli enzimi della catena respiratoria che sono risultati tutti nella norma. Anche lo studio di genetica molecolare per MELAS è risultato negativo. La paziente dopo l'ultimo episodio di *SMo* pratica terapia con topiramato, posologia: 100 mg/die, senza presentare alcun tipo di disturbo.

A nostro avviso, punti importanti di discussione riguardano, in aggiunta alla rarità ed alla peculiarità delle manifestazioni elettro-cliniche dello *SMo*, la fisiopatologia dello *SMo*, la sua correlazione con le modifiche strutturali reversibili osservate in risonanza magnetica ed, in ultimo, la sua etiopatogenesi e la possibile correlazione con l'emicrania familiare.

Stato confusionale ricorrente di probabile natura epilettica

A. Garifoli, G. Vitale, E. Bruno, V. Sofia

Dipartimento di Neuroscienze - Università degli Studi di Catania

Gli stati confusionali pongono spesso problemi di diagnostica differenziale tra le encefalopatie infiammatorie/immunitarie/metaboliche e quelle di origine critica. Riportiamo il caso di una paziente di 33 anni che ha presentato tre episodi, tutti esorditi durante il sonno, a distanza circa di due mesi l'uno dall'altro, associati a confusione, disorientamento spazio-temporale e comportamenti fatui e inadeguati. In uno di questi episodi, la paziente, giunta alla nostra osservazione, appariva in uno stato di agitazione psicomotoria con comportamento a tratti aggressivo e risposta incongrua agli stimoli verbali. Tale sintomatologia si correlava ad un quadro elettrico che mostrava la presenza subcontinua di onde theta-delta, ritmiche e diffuse, con una maggiore rappresentazione sulle regioni anteriori. Il profilo infettivologico ed autoimmunitario eseguito sia su siero che su liquor e le valutazioni neuroradiologiche con RM encefalica sono risultate nella norma. Il quadro clinico si è normalizzato dopo 4-5 giorni dall'insorgenza dell'episodio acuto correlandosi anche ad un miglioramento progressivo dell'attività elettrica cerebrale. Dopo il terzo episodio è stata inserita terapia con carbamazepina e da circa dieci mesi la paziente non presenta alcuna manifestazione clinica.

Sindrome allucinatoria a tipo “Charles Bonnet” associata a quadro EEG di PLEDs e crisi focali

C.A. Galimberti

Centro Epilessia, IRCCS Istituto Neurologico Fondazione C. Mondino, Pavia

Una paziente di 64 anni con esiti di emorragia subaracnoidea (remota) e di emorragia intraparenchimale parietale destra (occorsa quattro mesi prima, con stato epilettico convulsivo nella fase acuta del decorso) sviluppa nell'arco di alcuni giorni disturbo caratterizzato da ricorrenti allucinazioni visive complesse a caratteristiche compatibili con Sindrome di Charles Bonnet. Si documenta all'EEG presenza continua di attività pseudoperiodica con “PLEDs plus” a lateralizzazione destra, e crisi elettrocliniche focali motorie; la campimetria visiva computerizzata evidenzia marcato deficit emianopsico. Con modifiche alla terapia farmacologica antiepilettica, si osserva contemporanea remissione del disturbo dispercettivo, dell'attività EEG pseudoperiodica e delle crisi. Il controllo a distanza della campimetria visiva evidenzia netta riduzione del difetto in precedenza documentato.

Stato di male non convulsivo in paziente con focolaio rolandico sinistro e crisi generalizzate notturne

R. Concurso, I. Aricò, R. Silvestri

Centro di Medicina del Sonno, UOC Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, AOU Policlinico Messina

Al nostro Centro di Medicina del Sonno giunge donna di 39 anni che da epoca imprecisata presentava crisi notturne generalizzate riferite sporadiche poiché la stessa viveva da sola, anamnesi familiare positività per epilessia e personale negativa per CF, episodi critici diurni né parasonnie in età infantile-giovanile; l'EN negativo. All'EEG presentava anomalie parossistiche a sede centrotemporale sinistra con diffusione controlaterale. RM encefalo nella norma. La paziente, titolata con Topiramato fino 200 mg/die, a distanza di 2 mesi presentava, nonostante la scomparsa degli eventi critici notturni, peggioramento del quadro EEGrafico con anomalie parossistiche CT bilaterali subcontinue. Aumentato il Topiramato a 350 mg/die, al controllo successivo mostrava difficoltà alla comprensione di ordini semplici e deficit della fluency verbale, all'EEG presenza di bouffées di PO a 3 c/sec generalizzate che non venivano modificate dall'infusione ev di Lorazepam 4 mg. Ai Test psicometrici: MMSE punteggio di 16 ed inoltre deficit mnemonico ed attentivo, aprassia ed acalculia, deficit della fluency verbale fonemica. Veniva inserito in terapia VPA titolato fino a 1000 mg/die con miglioramento del quadro EEGrafico e neuropsichico. In atto la paziente si presenta libera da crisi ed in terapia con Topiramato e CBZ, migliorate le funzioni mnemonico-attentive permangono acalculia e occasionali mioclonie al risveglio mattutino ed all'EEG le anomalie lente e parossistiche bitemporali maggiori a sinistra con brevi bouffées P e PPO generalizzate.

Stato di male epilettico non convulsivo in paziente con psicosi cronica

D. Stokej, M. Simonetto, S. Musho Ilbeh, M. Tomaselli, F. Monti

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale e Neuroscienze cliniche e sperimentali – Università degli Studi di Trieste

Descrizione di un caso di stato di male epilettico non convulsivo in paziente con psicosi cronica in terapia antipsicotica.

Donna di 75 anni con storia muta per epilessia, non patologie intercorrenti, negato l'abuso di sostanze voluttuarie; affetta da psicosi cronica e depressione in terapia con Mirtazapina 30 mg/die, Quetiapina 300 mg/die e Flurazepam 30 mg/die.

Arriva alla nostra attenzione per crisi parziali complesse subentranti, durante le quali la paziente presenta una sospensione dello stato di coscienza, volge gli occhi verso destra per circa 2 secondi, poi guarda l'ambiente circostante senza interagire con esso, non risponde e non esegue gli ordini. L'esame obiettivo neurologico risulta negativo per segni a focolaio. La terapia con benzodiazepine e.v. risolve la crisi acuta che senza terapia farmacologica non si autolimita; tale terapia non previene però la ricomparsa delle crisi. La risoluzione completa e definitiva delle crisi si ottiene dopo terapia con fenitoina e.v. Dagli accertamenti cui la paziente viene sottoposta non emergono elementi significativi: solo lieve ipopotassiemia agli esami ematochimici, esame liquorale negativo; neuroimaging sostanzialmente negativo.

L'effetto pro-convulsivante della quetiapina è noto e dimostrato. Nel nostro caso la terapia antipsicotica è di lunga durata. La paziente nega modifiche terapeutiche negli ultimi mesi e riferisce di assumere regolarmente la terapia, ai dosaggi prescritti. Anche la correlazione tra psicosi ed epilessia è nota. Si possono distinguere una psicosi post-ictale, una psicosi inter-ictale ed una psicosi indotta da farmaci antiepilettici (topiramto, levetiracetam, etc).

Descrizione di un caso clinico di vasculite isolata del Sistema Nervoso Centrale associata ad epilessia

V. Pelliccia¹, C. Pizzanelli¹, R. Bettini², E. Bartolini¹, R. Galli³, P. Migliorini⁴, M. Cosottini⁵, A. Iudice¹, L. Murri¹

¹Dipartimento di Neuroscienze, U.O. Neurologia, Università di Pisa

²U.O. Neurologia-Neurofisiopatologia-USL6 Livorno, Presidio Ospedaliero Piombino

³U.O. Neurofisiopatologia-USL5, Presidio Ospedaliero Lotti-Pontedera

⁴Dipartimento di Medicina Interna, U.O. Immuno-Allergologia, Università di Pisa

⁵Dipartimento Immagini, U.O. Neuroradiologia, Università di Pisa

Le vasculiti con interessamento del Sistema Nervoso Centrale (SNC) sono una condizione non comune, caratterizzata dalla presenza di lesioni necrotico-infiammatorie dei vasi cerebrali. Possono essere primitive o secondarie: le prime, estremamente rare, interessano esclusivamente il SNC; le altre, relativamente più frequenti, sono malattie sistemiche di ambito reumatologico che interessano anche il SNC. I più frequenti sintomi delle vasculiti sono la cefalea, le crisi epilettiche, i segni meningei, i deficit neurologici focali, i deficit cognitivi. La diagnosi di vasculite isolata del SNC è complessa a causa dell'assenza di specificità di presentazione clinica e dei reperti di neuroimmagini. Descriviamo di seguito l'iter diagnostico e la gestione terapeutica di un caso di vasculite primitiva del SNC associata a epilessia.

Si basano sulla raccolta della storia clinica, sui reperti elettroencefalografici, di neuroimmagine e istologici.

Una paziente di 50 anni è giunta all'osservazione medica nell'aprile 2008 per comparsa di cefalea, apatia e disfasia motoria, progressivamente aggravatesi nell'arco di poche settimane. Un esame RM encefalo mostrava la presenza di una lesione espansiva rotondeggiante in regione frontale (F) sottocorticale sin con enhancement periferico ed edema perifocale e una più piccola lesione con le stesse caratteristiche in regione cornuale sin. In base all'ipotesi che le lesioni fossero di origine infettiva –ipotesi supportata anche da una biopsia risultata compatibile con ascesso- è stata intrapresa terapia con antibiotici e antimicotici con apparente iniziale stabilizzazione del quadro. Tuttavia, dal giugno 2008 la paziente ha presentato un aggravamento dei sintomi ed una espansione ulteriore delle lesioni. Per tale motivo, su indicazione NCH, la paziente è stata sottoposta a resezione della lesione F sottocorticale sin. E' stato iniziato trattamento profilattico antiepilettico con fenitoina. L'esame istologico è stato considerato suggestivo di vasculite del SNC, senza tuttavia escludere completamente l'origine proliferativa. Nell'agosto 2008 si è verificata un'ulteriore progressione di malattia con comparsa di alterazione dello stato di vigilanza, emiparesi facio-brachio-crurale dx, crisi epilettiche focali con secondaria generalizzazione. L'EEG mostrava anomalie lente sulle regioni FT sin in tracciato lievemente rallentato nel ritmo di fondo e la RM una importante evoluzione del quadro lesionale con recidiva della lesione F sin associata a marcatissimo edema, segni di massa, iniziale erniazione dell'uncus. E' stata pertanto iniziata terapia cortisonica, immunosoppressiva con ciclofosfamida ed anti-edemigena. La posologia della fenitoina è stata aggiustata per le interazioni farmacologiche. Tale terapia ha prodotto un arresto nella progressione di malattia confermando indirettamente la diagnosi di vasculite; sul piano clinico si sono ridotti il disturbo del linguaggio e l'emiparesi e sul piano neuroradiologico si è osservato un progressivo spegnimento delle lesioni in fase attiva.



Questo caso clinico vuole portare la patologia vasculitica del SNC all'attenzione dell'epilettologo, il quale può trovarsi a gestire le crisi epilettiche che possono verificarsi in pazienti con tale problematica; l'impostazione terapeutica è non banale soprattutto per la complessità delle interazioni farmacologiche dei farmaci antiepilettici con gli immunosoppressori. Per quanto riguarda l'iter diagnostico delle vasculiti primitive del SNC, questo caso clinico è particolarmente emblematico di un percorso che è stato molto travagliato prima di giungere alla diagnosi. Il caso ci invita a sottolineare l'importanza del dato clinico nell'avanzare un sospetto diagnostico, ci esorta ad impiegare gli strumenti di indagine adeguati nell'ambito di una diagnostica differenziale e a dubitare di ipotesi diagnostiche non congrue con il dato clinico.

AULA MAGNA

11:00 – 14:00

Diagnostica Neurofisiologica e di Neuroimmagine

(B. Dalla Bernardina – G. Muscas)

11:00

Tripla corteccia, agenesia del CC, epilessia farmaco-resistente: nuova sindrome?

L. Giordano, L. Tassi, P. Accorsi, J. Galli, A. Tiberti, L. Pinelli (Brescia, Milano)

11:20

Epilessia focale farmaco-resistente associata a quadro neuroradiologico complesso

L. Siri, M.G. Baglietto (Genova)

11:40

Lesioni neocorticali extratemporali e crisi mesiotemporali come esordio di encefalite limbica: descrizione di un caso

V. Cianci, A. Latella, F. Vazzana, U. Aguglia (Reggio Calabria)

12:00

Epilessia focale sintomatica post leucoencefalomielite acuta disseminata

L. de Palma, M. Calderone, C. Boniver, A. Cappellari, S. Sartori, M. Vecchi, A.M. Laverda (Padova)

12:20

“Perioral myoclonia with absences”: inquadramento clinico–strumentale

G. d’Orsi, V. Demaio, M.G. Minervini (Bisceglie)

12:40

Iperreflessia familiare vs mioclono propriospinale in paziente affetta da epilessia mioclonica giovanile (JME)

F. Pepe, F. Famà, E. Morrone, P. Striano, F. Ferrillo, A. Ferrari (Genova)

13:00

Errori diagnostici: un esempio emblematico

R. Cantello, M. Mula, P. Prandi, G. Strigaro, C. Varrasi (Novara)

13:20

L’ EEG-Triggered fMRI rivela networks anatomo-funzionali nella sindrome di Landau-Kleffner

D. Brazzo, T. Pisano, P. Bill, J. N. Thai, S. Seri (Birmingham UK, Pavia)

13:40

Fotosensibilità’ in una ragazza con nistagmo e strabismo

M. Caporro, L. Cantonetti, C. Buttinelli, L. Fabrizio, P. Tisei, D. Kasteleijn-Nolst Trenité (Roma)

Tripla corteccia, agenesia del CC, epilessia farmacoresistente: nuova sindrome?

1L. Giordano, 2L. Tassi, 1P. Accorsi, 1J. Galli, 1A. Tiberti, 3L. Pinelli

1Neuropsichiatria Infantile, Centro Regionale Epilessia, Spedali Civili Brescia

2Centro Chirurgia dell'Epilessia Claudio Munari, Ospedale Niguarda Milano

3Neuroradiologia, Spedali Civili Brescia

In questo lavoro viene presentato un caso, il primo a nostra conoscenza riportato in letteratura, in cui il quadro neuroradiologico è caratterizzato da una tripla corteccia, agenesia del corpo calloso ed una epilessia parziale farmacoresistente e una grave compromissione neuropsichica.

Femmina, nata il 23.8.1982, da genitori sani.

Gentilizio negativo per patologie neuropsichiatriche.

Gravidanza regolare. Parto a termine, per vie naturali, peso alla nascita 4000 gr.

Seguita per ritardo psicomotorio con raggiungimento della posizione seduta a 13 mesi, posizione eretta con sostegno a 24 mesi, gattonamento a 30 mesi, e primi passi con sostegno a 42 mesi. Sonno riferito regolare, mai raggiunto controllo sfinteri.

Prima crisi a 2 anni e 9 mesi in pieno benessere, con clonie AS e AI emilato di sinistra della durata di pochi minuti, con paresi post-critica per circa 1 ora, non perdita di coscienza. Inizialmente l'EEG evidenziava scarsa organizzazione dell'attività di fondo con anomalie localizzate a destra e veniva posta in TP con fenobarbitale, valproato di sodio e benzodiazepinico.

La sintomatologia critica si è modificata nel corso del tempo fino all'instaurarsi una epilessia farmacoresistente con crisi pluriquotidiane (più di 50 al giorno). L'EEG è praticamente privo di attività fisiologiche e le crisi sono multifocali.

Nel corso degli anni sono stati effettuati numerosi tentativi farmacologici senza alcuna modificazione sostanziale della frequenza critica; è stata sottoposta al posizionamento di stimolatore vagale (2006) con iniziale riduzione della frequenza critica superiore al 50%.

Cariotipo e telomeri nella norma.

Lo studio per il gene DCX (eseguito c/o laboratorio di genetica di Firenze) ha dato esito negativo.

Il quadro neurologico attuale è caratterizzato da tetraparesi ipotonica normoflessica.

La RM evidenzia un quadro di tripla corteccia con parziale agenesia del corpo calloso.

Il caso clinico è unico per il quadro neuroradiologico che presenta oltre alla tripla corteccia agenesia del corpo calloso, associata a una epilessia farmacoresistente caratteristica spesso presente nei quadri di doppia corteccia.

Epilessia focale farmacoresistente associata a quadro neuroradiologico complesso

L. Siri, M.G. Baglietto

Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile, U.O Neuropsichiatria Infantile, Istituto G.Gaslini Genova

Descriviamo il caso di un paziente di 11 anni che, dall'età di 8 anni, ha iniziato a presentare episodi caratterizzati da cefalea, disequilibrio, disartria, vomito e disturbi del visus con EEG refertato nella norma e riscontro alle neuroimmagini di calcificazioni parafalciche del terzo posteriore e occipito-parietali destre; TORCH, EMA e TTG sono risultati negativi. A 10 anni il paziente ha presentato episodi convulsivi caratterizzati da clonie all'emilato sinistro, fissità dello sguardo e perdita del contatto preceduti da intensa cefalea, nausea e amaurosi transitoria con riscontro all'EEG di anomalie occipitali destre; dapprima è stata intrapresa terapia con Valproato con scarso beneficio e quindi è stata associata Carbamazepina con miglioramento della frequenza delle crisi.

A 11 anni si sono manifestati inoltre episodi tipo "emiballismo" a carico dell'emilato sinistro con frequenza pluriquotidiana e crisi di agitazione psicomotoria e aggressività eterodiretta di dubbio significato (crisi convulsive complesse versus crisi psicogene); si è assistito inoltre a un peggioramento anche su piano elettroencefalografico con presenza di anomalie a topografia temporo-occipitale destra con tendenza alla diffusione e alla generalizzazione tali da configurare in sonno uno stato di male elettrico.

L'ultima RM encefalo (nov.08), oltre alla calcificazioni note, dimostra una concomitante atrofia corticale e un sovrastante lipoma leptomeningeo compatibile con varie ipotesi diagnostiche (S. Sturge-Weber tipo III, lipomatosi encefalo-cranio-cutanea, meningo-angiomatosi?).

Si discutono aspetti clinici, elettroencefalografici e neuroradiologici.

Lesioni neocorticali extratemporali e crisi mesiotemporali come esordio di encefalite limbica: descrizione di un caso

V. Cianci, A. Latella, F. Vazzana, U. Aguglia

Centro Regionale Epilessie, Reggio Calabria

L'encefalite limbica (EL) è una patologia autoimmune paraneoplastica o idiopatica del lobo temporale. L'esordio classico è subacuto ed è caratterizzato da crisi del lobo temporale, deficit della memoria a breve termine, confusione, disorientamento, turbe della personalità. La RMN encefalo nelle sequenze FLAIR mostra tipicamente iperintensità ippocampali occasionalmente estese ad altre strutture temporali. Il contemporaneo coinvolgimento di aree extratemporali è raro in pazienti con EL paraneoplastica. Descriviamo un caso di EL esordita con lesioni esclusivamente extratemporali neocorticali associate a crisi temporali mesiali.

Donna di 27 anni, destrimane, con anamnesi per depressione, ansia e tiroidite autoimmune, giungeva all'osservazione 2 giorni dopo l'insorgenza di febbre diurna ($37,5^{\circ}$) di origine non determinata, per la comparsa di crisi pluriquotidiane, caratterizzate da: paura, tachicardia, sensazione epigastrica ascendente, odori e sapori "strani", rossore al viso, diaforesi, rievocazione di eventi del passato "come in un sogno" o sensazione di aver già vissuto il presente, senza perdita di contatto o turbe del linguaggio. Tali episodi erano seguiti da confusione, mancato riconoscimento degli astanti, e talora da amnesia e pianto. L'EEG ha registrato numerose crisi coinvolgenti la regione temporale dell'emisfero di destra. L'obiettività neurologica all'ingresso era negativa, tuttavia l'esame neuropsicologico mostrava un'alterazione della memoria recente in assenza di turbe del linguaggio. Una RMN encefalo all'ingresso evidenziava 2 piccole aree iperintense in sequenze FLAIR, che non assumevano contrasto, neocorticali (frontale basale sinistra di 6 mm e parietale destra di 10 mm). Venti giorni dopo l'esordio la RMN in sequenze FLAIR mostrava iperintensità temporale mesiale bilaterale, più marcata a destra, e persistenza delle lesioni neocorticali. Nessuna di queste assumeva mdc. Esame del liquor, TC total body ed esami ematochimici, includenti anche anticorpi anti-herpesvirus, ANA, ENA, cANCA, pANCA, antiendomio, antitransglutaminasi, markers neoplastici (CEA, alfafetoproteina, Ca125, Ca199, Ca15.3) ed ormoni tiroidei erano nella norma. Elevati risultavano gli anticorpi antiperossidasi (3334 U/ml) e gli antimicrosomiali (424 U/ml). Il dosaggio degli anticorpi anti VGKC, anti-NMDA ed onconeurali Hu, Yo, Ri, Ma, Tr NSE è tuttora in corso. La terapia con metilprednisolone 1 gr ev per 5 giorni ha determinato (follow-up 7, 14 e 30 giorni dopo la terapia) un miglioramento del quadro clinico (riduzione di frequenza delle crisi e recupero della memoria a breve termine), EEGrafico (netta riduzione delle anomalie intercritiche) e di imaging (scomparsa o netta riduzione delle lesioni neocorticali, marcata attenuazione di quelle temporali mesiali).

Nell'EL l'imaging delle tipiche lesioni limbiche può essere preceduto da lesioni neocorticali associate a crisi temporali mesiali.

Epilessia focale sintomatica post leucoencefalomielite acuta disseminata

*L. de Palma**, *M. Calderone[#]*, *C. Boniver**, *A. Cappellari**, *S. Sartori**, *M. Vecchi**,
*A.M. Laverda**

** Dipartimento di Pediatria, Padova - [#] Unità di Neuroradiologia, Padova*

FL, femmina, n. 22/12/2005.

Anamnesi familiare: nonno paterno affetto da epilessia post-traumatica.

Anamnesi fisiologica: primogenita, nata a 40 settimane di gestazione, perinatalità regolare, sviluppo psicomotorio e staturo-ponderale nella norma.

Anamnesi patologica remota: Il 10/07 e l'06/08, ha presentato 2 episodi di convulsioni febbrili semplici autolimitantesi.

Anamnesi patologica prossima: Il 29/09/08 alle 5 del mattino, in sonno, insorgenza di episodio critico in corso di rialzo febbrile (38,5°C) caratterizzato da trisma, cianosi e clonie ai 4 arti. Somministrato dai genitori Diazepam rettale 10 mg, con risoluzione delle clonie; durata totale dell'episodio non quantificabile. Durante la giornata la b. permane soporosa ed inappetente, per cui, alle 19, accede in Pronto Soccorso. Presenta parametri vitali stabili, GCS 10, automatismi oro-alimentari, per cui viene somministrata Dintoina (20 mg/kg). La RM (30/09) mostra multiple aree di sfumata iperintensità di segnale nelle sequenze T2 pesate e FLAIR a livello dei talami (destro > sinistro), della sostanza grigia peri-acqueductale e a livello della giunzione cortico-sottocorticale dell'insula, dei due lobi occipitali e frontali. L'analisi del Liquor (30/09) mostra solamente 10 polimorfonucleati, successivamente negativizzati (3/10). Lo screening microbiologico rivela unicamente la positività per HHV6 (DNA virale identificato tramite PCR). Nel sospetto di Leucoencefalomielite acuta disseminata viene intrapresa terapia con Ig IV 1 g/kg/die per 2 giorni. La RM del 2/10 mostra una più evidente demarcazione delle lesioni (nelle medesime sequenze) soprattutto a livello dei talami e della corteccia fronto-parietale, si osserva inoltre iniziale interessamento delle strutture tronco-mesencefaliche. Per il peggioramento delle condizioni cliniche (GCS 8) e la comparsa di clonie all'emisoma di destra viene intubata ed iniziata terapia con Acido Valproico, Levetiracetam ed infine Tiopentone. Trasferita il 4/10 presso la nostra TIPED. Il quadro EEG è suggestivo di stato di male epilettico, per cui viene trattata con Propofol, Midazolam e Fenobarbital. Le RM del 06/10 e 09/10 mostrano lesioni in aumento soprattutto a livello del giro del cingolo e delle regioni rolandiche bilateralmente, in sede di insula e di opercolo frontale a sinistra ed a livello del pulvinar sinistro. Tali lesioni mostrano vasta componente di edema citotossico testimoniata da iperintensità in DWI e riduzione dei valori ADC. Per il persistere dello stato di male epilettico il 12/10 viene iniziata terapia con Vigabatrin. Il 13/10 si assiste a risoluzione dello stato di male. Viene quindi estubata con buona tenuta dei parametri vitali. L'esame neurologico del 20/10 mostra iniziale aggancio visivo, discinesie subcontinue e diffuse, prevalenti a livello del distretto oro-buccale, con associate mioclonie subcontinue segmentali diffuse in veglia che si attenuano notevolmente in sonno. I controlli EEG-poligrafici evidenziano la presenza di mioclonie segmentali diffuse subcontinue il cui correlato elettrico risulta di difficile interpretazione, associate ad anomalie lente a livello del vertice e delle regioni fronto-centrali sinistre. I successivi aggiustamenti terapeutici (sospensione del Vigabatrin, aumento del Diazepam, introduzione del Piracetam) non producono una sostanziale modificazione dell'attività elettrica.

Roma, 29-30 Gennaio 2009



Alla dimissione (dopo circa 1 mese) presenta ripresa dell'andatura eretta, con marcia tendenzialmente atassica, psiche adeguata per l'età ma manualità fine disturbata da mioclonie diffuse aggravate nel movimento intenzionale. La RM di controllo del 23/10 mostra la quasi completa risoluzione del quadro lesionale a livello sottocorticale ma il persistere di lesioni ipointense in T1 ed iperintense in FLAIR e T2 a livello cortico-sottocorticale fronto-parietale, maggiormente a sinistra. Da circa due mesi (11/08) la bambina ha iniziato, a presentare crisi epilettiche pluriquotidiane caratterizzate da ipertono e clonie agli arti superiori, risposta alla chiamata rallentata, difficoltà di eloquio ma non perdita di contatto. Viene inserito in terapia l'Acido Valproico con parziale beneficio clinico ed EEG invariato per la persistenza di mioclonie segmentali diffuse ai 4 arti ed anomalie lente a livello delle regioni del vertice. Questo caso si presenta quindi di difficile inquadramento clinico, diagnostico e neuroradiologico.

“Perioral myoclonia with absences”: inquadramento clinico – strumentale

G. d’Orsi, V. Demaio, M.G. Minervini

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

Paziente di sesso maschile, 49 anni.

- Familiarità per epilessia: 1) Sorella, 38 anni, con crisi focali farmacoresistenti esordite all’età di 13 anni circa e caratterizzate da aura autonoma e psichica, sospensione del contatto e automatismi oro-alimentari; un EEG ha documentato la presenza di anomalie epilettiformi prevalenti sulle derivazioni temporo-occipitali bilateralmente, una RMN cerebri ha mostrato una sfumata iperintensità di segnale in T2 della sostanza bianca parieto-frontale e occipitale bilaterale (leucoencefalopatia?). 2) Nipote (figlio della sorella), 16 anni, con crisi focali farmacoresistenti esordite all’età di 15 anni circa e caratterizzate da aura autonoma e psichica, sospensione del contatto e automatismi oro-alimentari; un EEG ha documentato la presenza di anomalie epilettiformi prevalenti sulle derivazioni temporali di destra, una RMN cerebri è stata refertata nella norma.

- Nato a termine da parto distocico con uso del forcipe. Ritardo psico-motorio con difficoltà nell’apprendimento e nella letto-scrittura, impaccio motorio globale e disartria.

- All’età di 9 mesi circa, in corso di iperpiressia, insorgenza di manifestazione parossistica apparentemente tonico-clonica generalizzata. Da allora sino all’età di 30 anni circa, ricorrenza di a) crisi tonico-cloniche apparentemente generalizzate, anche a cadenza mensile, b) episodi di breve interruzione del contatto e arresto psico-motorio, quotidiani/pluri-quotidiani. Dall’età di 30 anni, persistono esclusivamente episodi critici caratterizzati da breve sospensione del contatto e automatismi di deglutizione, della durata di alcuni secondi e con una frequenza anche pluri-quotidiana. Al momento della nostra osservazione clinica, il paziente era già in terapia con CBZ 800 mg/die e VPA 2000 mg/die con scarso beneficio (pregresse terapie farmacologiche: ESM, CLB, OXC, PB). L’esame obiettivo neurologico ha evidenziato: ritardo mentale; mani tozze, lieve iperlassità ligamentosa; dismetria bilaterale alla prova indice-naso; Babinski bilaterale; stazione eretta possibile su base ristretta con oscillazioni pluri-direzionali alla chiusura degli occhi; marcia lievemente spastica. Il paziente è stato sottoposto a prolungate registrazioni video-poligrafiche in veglia e durante sonno (Parametri registrati: EEG; EMG: mm. elevatore della palpebra di destra e di sinistra, mm. orbicolare dell’occhio di destra e di sinistra, mm. massetere di destra e di sinistra; mm. orbicolare della bocca di destra e di sinistra, m. mentoniero, m. miloioideo, mm. deltoide di destra e di sinistra, mm. tibiale anteriore di destra e di sinistra; Respiro toracico, ECG). L’EEG ha documentato la presenza di anomalie epilettiformi diffuse, talora prevalenti in sede temporale di destra, in brevi e prolungate bouffées, di solito ad occhi chiusi, nettamente accentuate dalla prova dell’iperventilazione, da oscillazioni del livello di vigilanza e dalle ore pomeridiane. Clinicamente, poteva associarsi una rottura del contatto, movimenti rapidi peri-oralmente, incostante protrusione della lingua e successiva deglutizione. Da un punto di vista dei restanti parametri poligrafici, emergeva una attivazione soprattutto dei muscoli orbicolare della bocca di destra e di sinistra (concomitanti ai movimenti rapidi peri-oralmente), e successivamente dei muscoli massetere e miloioideo (concomitanti alla protrusione della lingua e alla deglutizione), con associata modificazione del respiro. Un Quoziente Intellettivo è risultato di 60 (Q.I. verbale 59, Q.I. Performances 69), la TAC encefalo è stata refertata nella norma.



Lega Italiana Contro l'Epilessia – Riunione Policentrica in Epilettologia

- a- Inquadramento epilettologico e neurofisiologico degli episodi critici del paziente (Perioral myoclonia with absences?);
- b- Indicazioni terapeutiche;
- c- Rivalutazione globale del quadro clinico-strumentale del paziente alla luce della familiarità per epilessia (studio genetico?).

Iperreflessia familiare vs mioclono propriospinale in paziente affetta da epilessia mioclonica giovanile (JME)

F. Pepe¹, F. Famà, E. Morrone*, P. Striano#, F. Ferrillo*, A. Ferrari**

¹Clinica Neurologica Ospedale S.Martino Genova

** Fisiopatologia del Sonno Ospedale S.Martino Genova*

U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative Ospedale G. Gaslini Genova

Le scosse miocloniche massive possono essere la manifestazione clinica di diverse patologie del sistema nervoso e spesso possono creare problemi di diagnosi differenziale. Fra di esse ricordiamo la Startle Disease ed il Mioclono Propriospinale. Tutte queste patologie riconoscono un'associazione diversa con il sonno.

Presentiamo il caso di una paziente di 64 anni con familiarità per Epilessia Generalizzata Idiopatica (IGE), giunta alla nostra osservazione con diagnosi di JME persistente in età adulta ed in trattamento con acido valproico. La paziente presenta dall'età di 14 anni sporadiche crisi generalizzate tonico-cloniche in sonno e saltuarie scosse massive ai 4 arti. Tali scosse, spontanee in corso di addormentamento o provocate da stimolo improvviso somatosensoriale, prevalgono agli arti inferiori e vanno incontro ad estinzione.

L'EON evidenzia unicamente ipereflessia diffusa, evocabile con stimoli improvvisi. In corso di polisonnografia notturna le scosse sono numerose in fase di rilassamento, nel passaggio tra sonno e veglia, e sono tali da determinare una latenza importante del sonno; non hanno traduzione elettrica se non di tipo artefattuale. In sonno profondo compaiono bouffées di PO e PPO diffuse, di ampio voltaggio, senza traduzione clinica.

I dati ad oggi in nostro possesso permettono di confermare la diagnosi di IGE, di riscontrare all'esame obiettivo neurologico un'iperreflessia diffusa presente anche nel figlio primogenito, nonché le caratteristiche di un mioclono propriospinale. L'insieme dei dati clinici e strumentali e la coesistenza in un unico soggetto di tali manifestazioni cliniche, nonché la loro possibile genesi familiare, impone ulteriori accertamenti diagnostici ed uno studio genetico esteso.

Errori diagnostici: un esempio emblematico

R. Cantello, M. Mula, P. Prandi, G. Strigaro, C. Varrasi

Clinica Neurologica, Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro", Novara

Riteniamo che il caso descritto abbia un interesse clinico pratico e didattico, come esempio di errore diagnostico inveterato, svelato dall'uso sistematico della Video-EEG "short-term" di fronte ad ogni richiesta in materia di epilessie pervenuta al Laboratorio EEG.

Una giovane (a. 23) viene sottoposta a Video-EEG dopo deprivazione di sonno. Ha una diagnosi pluriennale di "attacchi di panico". Viene per questo trattata con benzodiazepine con scarso successo. Ha effettuato almeno tre EEG basali ed una RM, risultati nella norma. Il suo racconto ha però insospettito un successivo neurologo.

La Video-EEG coglie una crisi tipica della paziente, che esordisce con "confusione" e terrore ictale, poi prosegue con nausea, automatismi masticatori, fantasmie ed allucinazioni uditive complesse, senza alcuna alterazione di coscienza. La durata è insolitamente lunga (ca 5 minuti). La fine brusca. La paziente è immediatamente lucida e serba ricordo di ogni dettaglio della crisi stessa. Il correlato EEG è di un'attività parossistica incrementale che dagli elettrodi temporali destri si diffonde progressivamente a quasi tutto l'ambito emisferico destro e talora controlateralmente. Non rallentamento postcritico. Si tratta dunque di una prolungata crisi parziale semplice del lobo temporale destro a multipli elementi semiologici, che rimandano ad un interessamento sia mediale sia laterale da parte della scarica epilettica. Sappiamo che la paziente è libera da crisi on basse dosi di CBZ.

Il caso ci pare esemplificativo dell'efficacia della "short-term" Video-EEG sistematica nel correggere diagnosi errate, anche quando sostenute da molto tempo e favorite dalla singolare presentazione clinica.

L' EEG-Triggered fMRI rivela networks anatomo-funzionali nella sindrome di Landau-Kleffner

D. Brazzo^o, T. Pisano*, P. Bill[^], J. N. Thai*, S. Seri*[^]*

** “Wellcome Laboratory for MEG Studies” and “The MRI Research Centre”, Aston University, Birmingham, UK*

^o Dipartimento di Neurologia e Psichiatria dell'Età Evolutiva IRCCS C. Mondino, Pavia

[^] Department of Clinical Neurophysiology, The Birmingham Children's Hospital NHS Trust

Presentiamo i risultati di uno studio di imaging funzionale in un bambino di 9 anni affetto da sindrome di Landau Kleffner (LKS), sottoposto ad una registrazione simultanea di Risonanza Magnetica Funzionale ed EEG. Abbiamo ricercato le modificazioni BOLD indotte dalle scariche parossistiche intercritiche EEG e localizzato le aree cerebrali attivate durante la presentazione di uno stimolo uditivo tonale modulato in ampiezza e frequenza.

La localizzazione 3D delle scariche parossistiche intercritiche eseguita con l'algoritmo LAURA correla spazialmente con la risposta BOLD in fMRI. La rete identificata e' spazialmente distribuita coinvolgendo la circonvoluzione temporale superiore (STG), la corteccia laterale frontale e la giunzione temporo-parietale. I dati ottenuti su questo paziente suggeriscono che il substrato anatomo-funzionale dell'encefalopatia epilettica potrebbe essere legato ad una disfunzione più estesa di quanto ipotizzato finora sulla base degli studi MEG ed EEG. I nostri dati confermano come condizione necessaria il coinvolgimento del STG e delle aree uditive primarie. In termini più generali, l'analisi di sorgente effettuata sui dati ottenuti durante la registrazione fMRI e' possibile anche a partire da un limitato campionamento spaziale e puo' contribuire alla comprensione dei complessi rapporti fra modificazioni bioelettriche ed emodinamiche associate alle scariche “intercritiche”.

Fotosensibilità in una ragazza con nistagmo e strabismo

M. Caporro, L. Cantonetti, C. Buttinelli, L. Fabrizio, P. Tisei, D. Kasteleijn-Nolst Trenité

Dipartimento di Neurologia, Ospedale Sant'Andrea, Università Sapienza, Roma

Il caso presentato riguarda una ragazza di 23 anni affetta da facies dismorfica, microftalmia, cataratta bilaterale, strabismo e nistagmo congeniti, glaucoma, in associazione ad una risposta fotoparossistica riscontrata casualmente nel corso di una registrazione EEG standard. L'obiettivo che ci proponiamo è quello di ricercare la presenza di fotosensibilità epilettica in questa paziente, di studiarne le caratteristiche e di analizzare l'eventuale relazione eziopatogenetica e neurofisiopatologica con il quadro sindromico a prevalente compromissione visiva, presentato dalla paziente.

La paziente è giunta presso il nostro laboratorio EEG su invio del Servizio di Pre-ospedalizzazione dell'Ospedale S.Andrea di Roma, per un EEG di controllo, prima di essere sottoposta ad un intervento per effettuare la correzione chirurgica dell'ipertensione endo-oculare.

Dal momento che l'EEG mostrava un'attivazione durante la SLI, la paziente è stata sottoposta ad un Video-EEG con protocollo di foto-stimolazione intensiva. La SLI è stata effettuata mediante fotostimolatore Grass PS33, utilizzando due serie di stimolazioni esplorative, una ascendente e l'altra discendente fino all'induzione di una PPR generalizzata, con treni di flash dai 2 ai 60 Hz, in modo da determinare il range di frequenze scatenanti. Ciascun treno di stimoli è stato testato nelle tre condizioni oculari di chiusura degli occhi (CO), occhi chiusi (OC) e occhi aperti (OA). Contestualmente all'EEG sono stati annotati i segni e i sintomi presentati dalla paziente durante la SLI. Tale procedura è stata effettuata con luce bianca (con e senza lenti correttive), con i filtri colorati (rosso, arancio, giallo, verde, blu) senza lenti correttive e con le lenti blue Zeiss.

Ad un'anamnesi epilettologica mirata la paziente ha riferito di aver sempre provato, sin da piccola, "fastidio" nel guardare la luce, soprattutto nel passaggio ombra/luce e inoltre avrebbe presentato tre episodi critici, a distanza di circa 5 anni l'uno dall'altro, caratterizzati da nausea, malessere generale e sensazione di imminente svenimento, tutti occorsi dopo l'esposizione ad una stimolazione luminosa di tipo intermittente; in uno dei tre episodi, i suddetti sintomi sono stati seguiti da perdita di coscienza e scosse tonico-cloniche.

La registrazione EEG standard ha mostrato "alterazioni parossistiche nelle regioni Temporo-Occipitali bilaterali, prevalenti in sede emisferica destra, attivate dalla SLI". La valutazione EEG secondo il protocollo di foto stimolazione esteso, senza le lenti correttive, con la luce bianca, ha mostrato una PPR generalizzata in tutte e tre le condizioni oculari, anche se la condizione OA è risultata meno scatenante. Durante la registrazione, contestualmente alla PPR indotta dalla SLI, la paziente lamentava allucinazioni visive semplici e disturbi vegetativi di intensità proporzionale all'entità delle scariche.

La SLI con la luce bianca e con le lenti correttive ha mostrato una riduzione globale della PPR, con una sua completa abolizione nella condizione di OA.

Lo studio della PPR con SLI con i filtri colorati ha mostrato una PPR generalizzata soltanto con i filtri giallo, arancio e rosso. La SLI effettuata con lenti blu Zeiss determinava solo una PPR di tipo parziale. Durante la valutazione con i filtri colorati la paziente riferiva sintomi sovrapponibili a quelli lamentati durante la SLI con la luce bianca, ad eccezione dei colori verde e blu, che non inducevano né una PPR né segni e sintomi clinici.



Lega Italiana Contro l'Epilessia – Riunione Policentrica in Epilettologia

La paziente presenta un'evidente e riproducibile fotosensibilità epilettica, con una precisa correlazione elettroclinica. Il quadro EEG è compatibile con un'epilessia di tipo focale, ad espressione temporo-occipitale asimmetrica (dx>sin). L'inquadramento fisiopatologico della PPR di questa paziente sarà discusso.



AULA MAGNA

15:00 – 17:00

Selezione dei Candidati al trattamento neurochirurgico
(G. Di Gennaro – L. Tassi)

15:00

Epilessia focale farmaco-resistente: possibile opzione chirurgica?
B. Frassinè, F. Beccaria, G. Capovilla (Mantova)

15:20

Bambino con crisi “ipermotorie” farmaco-resistenti, disturbo grave del comportamento e lesioni cerebrali multiple
P. P. Quarato, A. Sparano, A. Mascia, L.G. Grammaldo, R. Morace, V. Esposito, G. Di Gennaro (Pozzilli)

15:40

Epilessia sintomatica o epilessia idiopatica? Presentazione di un caso clinico pediatrico
L. Tassi, L. Giordano (Milano, Brescia)

16:00

Un caso di epilessia focale del lobo temporale in età pediatrica: quale l'iter più corretto da seguire?
M. Monti, A. Posar, M. Santucci (Bologna)

16:20

Ipotesi chirurgica in un paziente di 59 anni con epilessia focale farmaco-resistente associata a lesione tumorale benigna del lobo temporale di destra
B. Micoli, L. Antoniazzi, S. Perin, P. Bonanni, L. Tassi (Conegliano Veneto, Milano)

16:40

Epilessia con crisi nel sonno: quali indicazioni a proseguire nell'iter prechirurgico?
M. Broli, F. Bisulli, D. Capannelli, L. Di Vito, L. Licchetta, I. Naldi, F. Pittau, C. Stipa, P. Tinuper (Bologna)

Epilessia focale farmacoresistente: possibile opzione chirurgica?

B. Frassine, F. Beccaria, G. Capovilla

U. O. Neuropsichiatria Infantile- Centro Regionale di Epilettologia- Ospedale C. Poma, Mantova

Simone nato il 12/11/2001. Familiarità positiva per Epilessia sia nel ramo materno che paterno.

Gravidanza caratterizzata da diabete gestazionale. Anamnesi peri e post-natale mute. Sviluppo psicomotorio regolare. Qualche difficoltà nel linguaggio espressivo all'epoca della scuola dell'infanzia, difficoltà di concentrazione e iperattività da sempre. Lateralità destra.

All'età di 6 anni e sei mesi comparsa di crisi in sonno notturno, a notti alterne, nelle prime ore del mattino. Il bambino viene svegliato da un dolore al ginocchio destro, poi presenta clonie dell'arto inferiore e superiore destro, movimenti di lateralità del capo verso destra per circa un minuto, in assenza di disturbo del contatto e dell'eloquio. Dopo circa un mese comparsa di crisi anche durante la veglia con il solo coinvolgimento dell'arto inferiore destro.

Prima osservazione a circa un mese e mezzo dall'esordio delle crisi, nel luglio 2008. L'EEG è testimone di anomalie rapide centro-temporali sinistre e di altre diffuse ad origine dalle regioni posteriori di sinistra. Videoregistrazione di una crisi a verosimile origine temporale sinistra.

Instaurata terapia con LEV fino a 50 mg/kg/die con iniziale controllo delle crisi in sonno e successiva ricomparsa. Le crisi in veglia, mai scomparse, erano in grado di provocare la caduta a terra, talora procurando lesioni al bambino.

Dall'introduzione della terapia farmacologica non si sono più osservate all'EEG le anomalie focali sinistre e si sono evidenziate anomalie rapide in opposizione di fase a carico del vertice.

Si è ottenuta una iniziale risposta alla somministrazione di TPM alla dose di 3mg/Kg/die con tre settimane di libertà dalle crisi. Successiva ricomparsa di crisi pluriquotidiane e non risposta ad aumenti di posologia del TPM; non più riferite cadute a terra in occasione delle crisi.

Introdotta a dicembre 2008 CBZ, si sospende il LEV e si osserva una riduzione del numero degli episodi.

Una prima RMN eseguita nell'agosto 2008 mostrava esiti bilaterali paratrigonali di sofferenza perinatale più evidenti a destra e inoltre al vertice, in posizione paramediana sinistra, una formazione rotondeggiante di diametro maggiore di circa 1,2 cm.

Una RMN di controllo eseguita nel dicembre 2008 mostrava reperti invariati.

Si propone alla discussione la natura della lesione riscontrata alla RMN, dei suoi rapporti con le crisi e la presenza o meno di correlazioni anatomo-elettro-cliniche che rendano percorribile la strada chirurgica.

Bambino con crisi “ipermotorie” farmacoresistenti, disturbo grave del comportamento e lesioni cerebrali multiple

P. P. Quarato, A. Sparano, A. Mascia, L.G. Grammaldo, R. Morace, V. Esposito, G. Di Gennaro

Centro per la Chirurgia dell'Epilessia, IRCCS NEUROMED, Pozzilli (IS)

Presentiamo il caso di un bambino di 10 anni con un quadro clinico caratterizzato da frequenti crisi parziali farmacoresistenti a semeiologia “ipermotoria” esordite all’età di circa 5 anni, associate, fin dall’esordio, ad un grave disturbo del comportamento con deficit di attenzione e iperattività apparentemente in assenza di ritardo mentale. Familiarità e fattori di rischio per epilessia assenti. Sviluppo psicomotorio nella norma. Un anno fa intervento neurochirurgico di resezione di una neoplasia del 3° ventricolo a rapida crescita, asintomatica.

L’esame obiettivo mostra un’unica macchia caffè-latte sul dorso in assenza di altre stimate per malattie neurocutanee. Non deficit neurologici focali. Lo studio prechirurgico ha consentito la registrazione Video-EEG di una delle abituali crisi parziali a semeiologia “ipermotoria” con correlato EEG ad esordio e sviluppo sulle derivazioni fronto-temporali di sinistra. La RM encefalo ha evidenziato lesioni cerebrali a localizzazione multipla (frontale, temporo-mesiale sinistra, temporo-mesiale posteriore destra) di incerta natura. Valutazione neuropsicologica non eseguibile a causa del grave disturbo comportamentale.

Il caso clinico solleva problematiche circa l’eziologia, l’identificazione della zona epilettogena e la praticabilità di una esplorazione con elettrodi intracranici.

Epilessia sintomatica o epilessia idiopatica? Presentazione di un caso clinico pediatrico

1L. Tassi, 2L. Giordano

1Centro per la Chirurgia dell'Epilessia "Claudio Munari", Milano

2U.O. Neuropsichiatria Infantile, Centro Regionale Epilessia, Brescia

Viene presentata la storia clinica, epilettologica di un paziente maschio nato nel '93 con epilessia farmaco-resistente, crisi di difficile inquadramento elettroclinico, con due fratelli più piccoli di cui uno con crisi parziale in sonno e una sorella con cf.

Paziente maschio, destrimane, il fratello mancino, prime crisi nell'ottobre 1997 (4 anni) riferite come dolore alla pancia, sguardo fisso e parole senza senso. Inizia terapia, ma mai periodi liberi.

Attualmente le crisi si presentano in grappoli (da 2-3 a 7-8 in una giornata), ogni 30-60 giorni, e sono quasi sempre precedute da diarrea con feci liquide durante il sonno notturno ed il mattino successivo iniziano le crisi. Lui se ne accorge solo dopo, si sente confuso, a volte cefalea, fatica a parlare. Per i testimoni cambia faccia, prima deglutisce mastica si lecca le labbra, se chiamato a volte orienta lo sguardo, strofina le mani tra loro, e nelle ultime stringe i pugni. Potrebbe parlare durante ma in modo incomprensibile. Le crisi durano all'incirca un minuto alla fine è stanco ma riprende a parlare quasi subito. Non fattori scatenanti.

Attualmente in terapia con Topiramato, in passato Vpa, Cbz E Oxc

Verrà mostrato video EEG delle crisi e RM encefalo del 2008 (nel 2005 RM: nella norma. Dubbia immagine dell'insula sinistra, che appare di disegno diverso dalla controlaterale e lievemente iperintensa)

Il fratello minore a 6 anni in corso di sonno episodio critico caratterizzato da vomito, seguito da cianosi, tremori alla mandibola e miosi, per i successivi 10 minuti disturbo del contatto; inizialmente riusciva a rispondere in seguito impossibilitato a rispondere e a parlare. EEG con anomalie posteriori sinistre, non terapia con AED.

La sorella a 18 mesi convulsione febbrile semplice.

Il caso merita la discussione per un inquadramento che risulta difficile in vista di una valutazione prechirurgica e considerando i due fratelli con cf e crisi parziali in sonno.

Un caso di epilessia focale del lobo temporale in età pediatrica: quale l'iter più corretto da seguire?

M. Monti, A. Posar, M. Santucci

Neuropsichiatria Infantile - Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Bologna

L'epilessia del lobo temporale con sclerosi temporo-mesiale, è comune forma di epilessia focale dell'adulto, molto spesso farmaco-resistente. Il trattamento chirurgico rappresenta un'opzione terapeutica eccellente per questi pazienti, con dati di "seizure-free" intorno a 85-90%, e con crescente evidenza di miglior evoluzione nei pz più giovani. I risultati riportati nella popolazione pediatrica sono più eterogenei, probabilmente per la frequente presenza di "dual pathology", ma globalmente soddisfacenti nei diversi lavori. Orientarsi al trattamento chirurgico in età pediatrica rimane comunque una scelta complessa.

Presentiamo e portiamo alla discussione il caso di una bambina di 9 anni e 9 mesi, affetta da epilessia temporo-mesiale. Negli antecedenti segnaliamo nascita da taglio cesareo d'urgenza per sofferenza fetale. A 3 anni episodio acuto di insufficienza respiratoria preceduta da gastralgia, ad eziopatogenesi non definita; vi è il sospetto di stato di male epilettico, ma assenza di dati certi (la bambina viveva a Cuba). Nei mesi successivi sono comparsi episodi critici sia in veglia che in sonno, della durata di circa 1 minuto, caratterizzati da arresto psicomotorio, fissità dello sguardo, tachicardia, possibile aura epigastrica, automatismi oro-alimentari e bimanuali, sollevamento e flessione dell'arto inferiore sinistro, sonno postcritico ed amnesia dell'accaduto; frequenza plurimensile. All'età di 5 aa, in Italia, ha eseguito i primi accertamenti, ed iniziato terapia antiepilettica. Con l'inserimento alla scuola elementare si sono rilevati problemi di apprendimento e deficit attentivo, associati a disturbi comportamentali.

A 7 aa è giunta alla nostra osservazione. EON: non patologico. Valutazione neuropsicologica: QI nella norma, mancinismo, difficoltà di comprensione del messaggio verbale, delle abilità visuografiche e della memoria a breve termine. EEG (veglia e sonno): anomalie irritative e lente in temporale dx. RMC (3 tsl, con spettroscopia): quadro compatibile con sclerosi temporo-mesiale dx.

Le crisi, con la semeiologia sopra riportata, avevano frequenza plurimensile; incerta la presenza di episodi minori ("aura epigastrica"?). Anamnesi farmacologica: CBZ effetto parziale e transitorio, VPA remissione transitoria delle crisi; a 7 aa VPA+LVT remissione crisi per circa 11 mesi, poi ripresa (plurimensili).

Questioni:

- 1) possiamo già qualificare questo caso come "epilessia farmaco-resistente"?
- 2) presenti i presupposti per approfondimenti pre-chirurgici, cioè monitoraggio video-EEG, RM funzionale, approfondimento neuropsicologico, questi hanno senso solo se già proiettati in una ipotesi chirurgica attuale?
- 3) il posticipare l'iter ad una età maggiore, per avere maggiore collaborazione e consapevolezza della paziente, è "perdere tempo"? o al contrario permetterebbe, utilizzando gli strumenti a disposizione, di valutare meglio se è "candidato alla chirurgia"?



4) si sottolinea l'importanza di “chirurgia precoce”, ma realmente la precocità in questo caso modificerebbe le prospettive prognostiche?

In sintesi quali i pro e i contro all'iter orientato ad una terapia chirurgica attuale?

Ipotesi chirurgica in un paziente di 59 anni con epilessia focale farmacoresistente associata a lesione tumorale benigna del lobo temporale di destra

¹B. Micoli, ¹L. Antoniazzi, ¹S. Perin, ¹P. Bonanni, ²L. Tassi

¹IRCCS E.Medea Conegliano Veneto, ²Centro per la Chirurgia dell'Epilessia Claudio Munari, Milano

Presentiamo il caso clinico di un paziente di 59 anni con epilessia focale farmacoresistente associata a lesione tumorale benigna del II giro temporale di destra. Lo scopo della presentazione è quello di capire se per questo paziente è possibile la prosecuzione dell'iter prechirurgico

Caso clinico: esordio crisi a 35 anni caratterizzate da scarsi segni soggettivi, automatismi oro-alimentari e gestuali, disturbo del contatto. Le crisi hanno una durata di qualche minuto; il periodo postcritico è molto lungo (15-30 minuti). La RM encefalo mostra una lesione espansiva del II giro temporale di destra.

Il paziente è stato sottoposto a monitoraggio prolungato video-eeg e studio neuropsicologico.

Nel corso del monitoraggio video-eeg sono state registrate 3 crisi focali a probabile, ma non certa origine dal lobo temporale di destra;

lo studio neuropsicologico ha evidenziato la presenza di un normale QI e prove di memoria nei limiti della norma

Il paziente presenta un epilessia focale farmacoresistente e invalidante. Lo studio prechirurgico ha evidenziato che le crisi sono a possibile origine temporale di destra e non sono presenti significativi deficit neuropsicologici. Questi dati sembrano concordanti con le sede della lesione temporale destra visibile RM. Tuttavia l'età avanzata di esordio dell'epilessia, l'assenza di manifestazioni soggettive, la mancanza di chiari segni di localizzazione nel corso delle crisi e il lungo periodo di confusione postcritica sono fattori che possono far pensare ad un'origine bitemporale delle crisi e per questo motivo portiamo il paziente in discussione.

Epilessia con crisi nel sonno: quali indicazioni a proseguire nell'iter prechirurgico?

M. Broli, F. Bisulli, D. Capannelli, L. Di Vito, L. Licchetta, I. Naldi, F. Pittau, C. Stipa, P. Tinuper

Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Bologna

Descrivere un caso di Epilessia Frontale Notturna e discutere se esiste un'indicazione a proseguire nell'iter diagnostico prechirurgico.

Paziente di 31 anni. A 1 anno convulsioni febbrili. All'età di 7 anni ha iniziato a presentare episodi nel sonno caratterizzati da risveglio improvviso, poi si sedeva sul letto, presentava espressione spaventata, pianto per alcuni secondi, quindi riprendeva a dormire e non ricordava l'accaduto. Dopo alcuni mesi sono comparsi episodi più complessi: si sedeva sul letto, eseguiva movimenti con i 4 arti, talora cadeva, urlava, perdeva le urine, non era in grado di parlare ma non perdeva il contatto. Si associavano episodi minori caratterizzati da irrigidimento e scosse all'arto superiore destro, talora anche all'arto inferiore destro. Frequenza iniziale quasi ogni notte. Dai 12 anni ha iniziato a riferire un' "aura" caratterizzata da sensazione di formicolio ed irrigidimento all'arto superiore dx, tale da causare il risveglio. Dai 13 anni ha iniziato anche ad avvertire un "ronzio" all'orecchio destro, che precedeva la comparsa delle clonie. La sensazione uditiva poteva essere presente anche durante il giorno, prima di episodi diurni. Dall'età di 25 non avverte più la sensazione uditiva; sono presenti gli episodi notturni maggiori, mentre quelli diurni solo in ambienti rumorosi ed affollati.

La RMN encefalo mostrava a livello della porzione postero-inferiore dello splenio del corpo calloso una formazione rotondeggiante a segnale simil liquorale, da attribuirsi in prima ipotesi a lesione cistica ed una lieve anomalia di assemblaggio girale caratterizzata da maggiore "infolding" della porzione anteriore della scissura frontale superiore sn, con ampliamento focale dello spazio liquorale perfrontale superiore senza sicuri aspetti displasici della corteccia sottostante. L'EEG intercritico durante il sonno evidenziava anomalie parossistiche a tipo punta rapida seguita da onda lenta sulle derivazioni fronto-temporali dx, talvolta con tendenza a diffondere controlateralmente sulle stesse derivazioni. La registrazione poligrafica pomeridiana e la polisonnografia notturna evidenziavano anomalie intercritiche in regione frontale dx. Sono stati registrati episodi, maggiori e minori, con un coinvolgimento motorio bilaterale ed asimmetrico, compatibili con un interessamento dell' area motoria supplementare.

Il caso viene presentato allo scopo di:

discutere le registrazioni Video-poligrafiche, con i dati semeiologici ed elettrofisiologici ed i reperti neuroradiologici.

avere un parere sulla eventuale indicazione a proseguire l'iter prechirurgico.

stabilire quali eventuali ulteriori indagini sono necessarie



AULA MAGNA

17:00 – 18:20

Soluzioni neurochirurgiche e follow-up a distanza

(G. Lo Russo – N. Zamponi)

17:00

Epilessia focale con crisi ad esordio temporale anteriore destro associata a neoformazione temporale anteromesiale sinistra: outcome dopo cortectomia-lesionectomia temporale antero-mesiale sinistra

S. Silipo, G. Rubboli, G. D'Orsi, L. Tassi, M. Giulioni, V. Di Maio, L. Volpi, P. Riguzzi, E. Pasini, R. Michelacci (Bologna, Bisceglie, Milano)

17:20

Iter diagnostico prechirurgico e follow up, in una epilessia farmaco-resistente, ritenuta non trattabile con chirurgia ablativa

D. Policicchio, B. Cioni, F. Fuggetta, M. Meglio, F. Papacci, G. Colicchio (Roma)

17:40

Emisferotomia funzionale verticale secondo delalande nel trattamento dell'epilessia farmaco-resistente associata a Sindrome di Sturge-Weber

F. Giordano, F. Mari, F. Mussa, T. Metitieri, L. Genitori, R. Guerrini (Firenze)

18:00

Iter diagnostico e terapeutico in un caso di epilessia farmaco-resistente

M.M.Ricca, S.Anfosso, D.Balbo, D.De Andreis, S.Lizzos, C. Serrati (Imperia)

AULA MAGNA

18:20 – 19:00

Verifica dell'apprendimento con test ECM

(E' stato richiesto l'accreditamento presso la Commissione Nazionale E.C.M. per le seguenti categorie: neurologia, neuropsichiatria infantile, neurochirurgia, neuro fisiopatologia., pediatria)

Epilessia focale con crisi ad esordio temporale anteriore destro associata a neoformazione temporale anteromesiale sinistra: outcome dopo cortectomia-lesionectomia temporale antero-mesiale sinistra

S. Silipo, G. Rubboli, G. D'Orsi^o, L. Tassi, M. Giulioni#, V. Di Maio^o, L. Volpi, P. Riguzzi, E. Pasini, R. Michelucci*

U.O. Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Bellaria Bologna

^o Istituto Ospedalieri "Don Uva", Bisceglie (BAT)

**Centro Chirurgia Epilessia "C.,Munari" Ospedale Niguarda, Milano*

U.O. Neurochirurgia, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Bellaria Bologna

Valutazione dell'outcome chirurgico ad un anno dall'intervento di corticectomia-lesionectomia temporale antero-mesiale sinistra in paziente con lesione neoplastica a basso grado temporale polare sinistra affetta da crisi focali con caratteristiche elettrocliniche compatibili con un esordio temporale anteriore destro

Paziente di 28 anni affetta da crisi focali dall'età di 10 anni, dapprima rare poi a partire dai 24 anni a frequenza plurimensile. Una registrazione video-EEG ha permesso la registrazione di episodi con caratteristiche elettrocliniche compatibili con un esordio temporale anteriore destro; successivamente nella fase di sviluppo della crisi si rilevano dati indicativi di un rilevante coinvolgimento delle strutture temporali sinistre. La RMN cerebrale ha mostrato un'alterazione strutturale temporale polare sinistra, di verosimile natura neoplastica a basso grado, dimostrando quindi una discrepanza fra il lato dell'area epilettogena ed il lato della lesione.

La paziente è stata sottoposta ad intervento di resezione temporale antero-mesiale sinistra con inclusione della lesione. A distanza di un anno dall'intervento la paziente è libera da crisi.

Le peculiarità del caso per cui viene proposto alla discussione riguardano: a) l'indicazione ad un intervento sul lato della lesione, controlaterale alla sede dell'area epilettogena; b) l'outcome favorevole ad un anno dall'intervento; c) le possibili implicazioni fisiopatologiche.

Iter diagnostico prechirurgico e follow up, in una epilessia farmaco-resistente, ritenuta non trattabile con chirurgia ablativa

D. Policicchio, B. Cioni, F. Fuggetta, M. Meglio, F. Papacci, G. Colicchio

Neurochirurgia Funzionale, Università Cattolica, Roma

Presentiamo il caso di A.R. femmina, 23 anni.

Anamnesi familiare negativa per epilessia, crisi epilettiche o patologie neurologiche. Anamnesi fisiologica negativa per eventi di rilievo

A 13 mesi crisi epilettica durante episodio febbrile, caratterizzata da: deviazione del capo e degli occhi a destra e alterazione dello stato di coscienza. L'episodio era singolo e non veniva impostata farmacoterapia.

Benessere fino a 7 anni quando comparivano crisi al risveglio, con frequenza quotidiana, caratterizzati da deviazione del capo e degli occhi verso destra e perdita del contatto con l'ambiente. Iniziava terapia con Depakin e seguiva un anno libero da crisi. In seguito ricomparsa di crisi a frequenza quotidiana con semeiologia invariata fino all'età di 10 anni, quando le crisi cambiavano e erano caratterizzate da: fissità dello sguardo; automatismi motori; rottura del contatto con l'ambiente; spesso amnesia post-critica. Numerose variazioni della terapia medica senza successo.

A 15 anni comparsa di episodi a tipo "spasmo": grappoli di crisi caratterizzati da improvvisa, brusca flessione del capo e sollevamento ed abduzione degli arti superiori.

Esami neuroradiologici mostravano alterazione di segnale con calcificazione in sede frontale sinistra.

All'età di 18 anni, per la persistenza delle crisi non controllate da politerapia ai dosaggi massimi, veniva sottoposta, presso altro nosocomio, a impianto di Stimolatore Vagale ottenendo beneficio solo parziale.

All'età di 23 anni giungeva alla nostra osservazione, obiettività neurologica negativa; persistenza di crisi pluriquotidiane. Veniva sottoposta a iter diagnostico prechirurgico: valutazione neuropsicologica, neuroimaging strutturale e funzionale (RMN encefalo; TC cranio; RMN funzionale per le funzioni linguistiche); neurofisiologia non invasiva in fase intercritica e critica; SPECT cerebrale in fase intercritica e critica; neurofisiologia invasiva (EcoG cronica).

Su tali basi la paziente veniva sottoposta a intervento chirurgico di corticectomia frontale sinistra includente zona lesionale e zona epilettogena (istologia: displasia corticale focale tipo Taylor 2B)

Follow-up a 2 anni: nessuna crisi (Classe Ia di Engel), obiettività neurologica negativa; valutazione neuropsicologica: miglioramento nelle performance testate.

Si porta in discussione questo caso per sottolineare la necessità di effettuare precocemente diagnosi e trattamento di casi di epilessia farmaco-resistente che possono giovare della chirurgia.

Emisferotomia funzionale verticale secondo delalande nel trattamento dell'epilessia farmaco-resistente associata a Sindrome di Sturge-Weber

F. Giordano, F. Mari^, F. Mussa*, T. Metitieri^, L. Genitori*, R. Guerrini^*

**Neurochirurgia - ^Clinica Neurologica
Dipartimento Neurosensoriale – Ospedale Pediatrico “Anna Meyer” Firenze*

Le tecniche di disconnessione emisferica sono indicate in presenza di quadri clinici caratteristici come la sindrome di Sturge-Weber associata ad epilessia farmaco-resistente. Obiettivo di questa presentazione è descrivere l'efficacia della emisferotomia funzionale parasagittale verticale effettuata precocemente in una paziente di 10 mesi.

In S.M., bambina attualmente di 2 anni e 10 mesi di età, nata da gravidanza regolare con anamnesi familiare negativa per sindromi neurocutanee, veniva posta diagnosi alla nascita di sindrome di Sturge-Weber, caratterizzata da angioma vinoso dell'emivolto sinistro corrispondente ad angioma leptomeningeo diffuso emisferico sinistro. A 5 mesi sono comparse crisi farmaco-resistenti caratterizzate da clonie a carico di mano e piede destro; è comparsa inoltre una emiparesi braccio-crutale destra e una scarsa capacità di interazione con l'ambiente esterno. Il tracciato EEG intercritico mostrava una asimmetria interemisferica con depressione del ritmo di fondo a sinistra ed anomalie parossistiche a livello delle regioni occipitali destre. Dall'età di 7 mesi la bambina aveva presentato due stati di male.

E' stata quindi effettuata una emisferotomia funzionale sinistra con approccio craniotomico verticale paramediano a 10 mesi. Non vi sono state complicazioni chirurgiche, ma è comparso un lieve peggioramento della emiparesi destra. A 24 mesi di follow-up la bambina non ha più presentato crisi epilettiche ed il deficit motorio è in progressivo recupero, soprattutto a carico dell'arto inferiore destro con marcia e stazione eretta possibili con sostegno; è inoltre iniziata l'acquisizione del linguaggio ed è notevolmente migliorata la capacità di integrazione sociale.

Questo caso suggerisce come la emisferotomia funzionale possa essere effettuata già nei primi mesi di vita e con successo nei casi di patologia emisferica con insorgenza precoce di crisi epilettiche farmaco-resistenti. La tecnica verticale parasagittale inoltre offre, soprattutto in pazienti di età così piccola, alcuni vantaggi rispetto alla emisferotomia anatomica (minore emorragia, rischio minore di emosiderosi e di collezioni subdurali) e all'approccio laterale (minore estensione della craniotomia).

Iter diagnostico e terapeutico in un caso di epilessia farmacoresistente

M.M.Ricca, S.Anfosso, D.Balbo, D.De Andreis, S.Lizzos, C. Serrati

U.O Neurologia. Imperia

Si tratta di una donna di 33 anni, nata pretermine, con parto cesareo, sviluppo psicomotorio ed esame neurologico nella norma che all'età di cinque anni ha iniziato a presentare episodi caratterizzati da perdita del contatto, OO aperti fissi, talora con clonie alla bocca della durata di pochi secondi. Comparivano inoltre crisi convulsive generalizzate precedute da algie addominali. Prima diagnosi di PM mioclonico. Negli anni successivi le crisi persistono caratterizzate da automatismi vocali e gestuali, mioclonie, breve perdita di coscienza, con frequenza plurigiornaliera anche notturna. Seriate EEG mostrano alterazioni emisferiche sinistre con immediata diffusione. Diagnosi di Epilessia parziale con 2° generalizzazione. Le crisi non sono controllate dalle innumerevoli terapie provate sia in monoterapia che in associazione.

Nell'arco degli anni gli EEG intercritici evidenziano alterazioni sia diffuse con sequenze di PPO-PO a frequenza variabile, sia focali.

Attualmente presenta crisi plurisettimanali che iniziano con una sensazione vertiginosa accompagnata da paura, e poi non ricorda più nulla. I familiari riferiscono che alza le braccia, talora emette un urlo, ha scosse alla bocca, agli OO, non parla, si tocca il viso, qualche volta cade, perde le urine. Alla fine della crisi riesce a parlare subito, talvolta vomita, ha contrazioni addominali, algie diffuse. Durante il sonno le crisi sono molto frequenti anche 20-30 episodi per notte, durante le quali non sempre si risveglia e presenta principalmente i movimenti di abduzione degli AASS e le clonie facciali.

Esegue video-EEG prolungato in cui si registrano numerose crisi con diversi corrispettivi EEG (theta ritmico parietale destro, punte temporali sinistre, PPO a 1-2 Hz, diffuse).

Studio neuroradiologico mirato e ripetuto: normale

Viene effettuata una valutazione dai colleghi della chirurgia dell'epilessia dell'Ospedale Niguarda, che non ritengono possibile l'approccio chirurgico, per l'impossibilità a determinare la focalità e la correlazione elettroclinica delle crisi riportate

Attualmente in terapia con VPA 1000, PB 100, LMG 200 con persistenza delle crisi.

Viene deciso l'impianto dello stimolatore vagale avvenuto a novembre 2008 con netta riduzione della frequenza delle crisi.



PAGINA
VUOTA
(sostituire con foglio bianco)