



# Assenza tipica in Piccolo Male dell'Infanzia e restringimento della coscienza in HIHARS: diagnosi differenziale.



M.S. Dettori<sup>1</sup>, F.L. Rocca<sup>1</sup>, V. Di Giusto<sup>1</sup>, B. Salis<sup>1</sup>, D.M. Simula<sup>1</sup>, S. Sotgiu<sup>1</sup>, S. Casellato<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup> Centro per la Diagnosi e la Cura dell'Epilessia dell'Eta' Evolutiva, UOC Neuropsichiatria Infantile, AOU di Sassari

## RAZIONALE E OBIETTIVI

L' Epilessia con Assenze dell'Infanzia è una sindrome epilettica generalizzata idiopatica che costituisce tra il 10 e il 17 % di tutti i casi di epilessia diagnosticata nei bambini in età scolare<sup>(1)</sup>. L'età media di esordio è tra i 6-7 anni. E' caratterizzata da episodi pluriquotidiani di rottura del contatto (fino a decine di episodi al dì) e *staring*. Le crisi di assenza si possono associare a clonie palpebrali, apertura degli occhi e a vari automatismi, la cui presenza non ne modifica l'*outcome* che è generalmente favorevole. Il recupero del contatto è repentino al termine della crisi. Il *pattern* EEG critico si caratterizza per la comparsa di PO 3 c/s espresse in sequenze generalizzate, della durata media di 5 secondi (con un *range* tra i 4 e 20 secondi). La risposta alla terapia farmacologica è generalmente buona.

L'*Hyperventilation-Induced High-Amplitude Rhythmic Slow Activity* (HIHARS) è un *pattern* elettrico, non epilettico, causato dall'ipocapnia indotta durante l'iperpnea (*hyperpnea*, HPN) e dalla conseguente vasocostrizione. L'EEG critico mostra la comparsa di onde lente ritmiche, 2,5-5 c/s, di ampio voltaggio (>100 µV), generalizzate, di durata > di 3 secondi<sup>(2)</sup> associate, talora, a coinvolgimento della coscienza sino alla rottura del contatto, accompagnata o meno da automatismi. E' un fenomeno evocabile in età evolutiva (età media 7 anni, con un *range* tra 4 e 11 anni) in soggetti non necessariamente affetti da epilessia

L'obiettivo di questo studio è descrivere le caratteristiche cliniche ed EEG critiche delle due manifestazioni e fornire gli elementi per poter effettuare una corretta diagnosi e una diagnosi differenziale tra queste due manifestazioni parossistiche.

## MATERIALE E METODI

Descriviamo le caratteristiche cliniche ed EEG critiche in due pazienti, di 5 e 10 anni, rispettivamente una femmina e un maschio, con un'anamnesi patologica remota muta, sviluppo psicomotorio regolare ed esame neurologico normale, affetti al Centro per la Diagnosi e la Cura dell'Epilessia dell'Eta' Evolutiva, UOC Neuropsichiatria Infantile della AOU di Sassari, per sospette "assenze" osservate dai genitori e dagli insegnanti.

E' stata fatta eseguire ad entrambi, l'HPN per 3 minuti nel corso della visita ambulatoriale. In entrambi i pazienti, l'HPN ha provocato la comparsa di un episodio caratterizzato da rottura di contatto. Per meglio qualificare il fenomeno clinico, è stata eseguita su entrambi i pazienti una registrazione video-EEG con ripetizione del test di induzione HPN per 3 minuti .

## RISULTATI E DISCUSSIONE

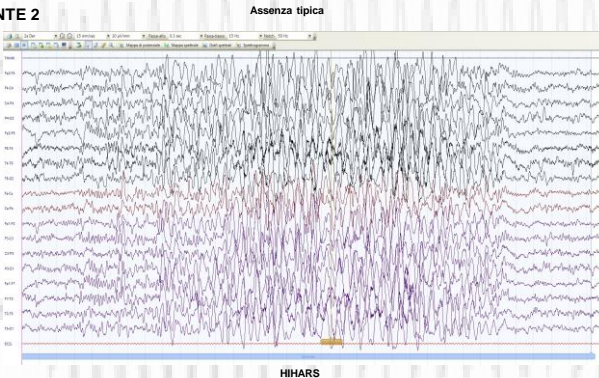
La Video-EEG critica, ha registrato in entrambi i pazienti, durante l'HPN protratta per 3 minuti, un episodio parossistico caratterizzato clinicamente da rottura del contatto.

	Paziente 1	Paziente 2
<b>Età</b>	5 anni	10 anni
<b>EEG critico</b>	Sequenze generalizzate PO 3 c/s, voltaggio 400 µV	Sequenze generalizzate OL ritmiche 2.5 c/s, voltaggio 400 µV
<b>Durata sequenza (max)</b>	18 secondi	18 secondi
<b>Latenza dall'inizio HPN</b>	60 secondi	120 secondi
<b>Sincronismo elettroclinico</b>	Presente	Assente (10-12 secondi)
<b>Automatismo associato</b>	Orale	Irrequietezza, <i>smiling</i>
<b>Fenomeni associati</b>	-	Clonie palpebrali
<b>Diagnosi</b>	Assenza tipica	rottura del contatto come di natura non epilettica

### PAZIENTE 1



### PAZIENTE 2



## CONCLUSIONI

La Video-EEG critica è stata l'indagine strumentale che ci ha permesso di analizzare nel dettaglio gli eventi elettroclinici nei due pazienti e di arrivare alla corretta diagnosi di ciascuno dei due fenomeni clinici.

L'HPN ha indotto, in entrambi i casi, una rottura del contatto associata ad automatismi. La video-EEG critica ha documentato che la latenza, fra l'inizio dell'HPN e la rottura del contatto, è nell'HIHARS due volte maggiore rispetto a quella necessaria ad indurre la crisi di assenza tipica. Un altro elemento utile per la diagnosi differenziale è la dissociazione elettroclinica nell'HIHARS. Nella assenza tipica, c'è un perfetto sincronismo tra la comparsa del primo grafoelemento parossistico della sequenza di PO 3 c/s e la rottura del contatto. Dal punto di vista clinico lo *stadiing*, il sorriso e l' irrequietezza sono stati gli automatismi associati alla rottura di contatto nell'HIHARS, in coerenza con i dati di letteratura. Nella crisi di assenza tipica sono stati osservati automatismi orali polimorfi.

Eseguire il test dell'HPN in ambulatorio può aiutare a selezionare i pazienti da sottoporre ad una video-EEG.

La video-EEG con esecuzione dell'HPN rimane lo strumento diagnostico che qualifica la natura epilettica o meno di una manifestazione parossistica caratterizzata clinicamente da rottura del contatto.

### Bibliografia

- Mattarà S, Verrotti A, Chiarelli F, Cerminara C, Curatolo P. Current advances in childhood absence epilepsy. *Pediatric Neurology*, 2014
- Lum LM, Connolly MB, Farrell K, Wong PK. Hyperventilation-induced high-amplitude rhythmic slowing with altered awareness: a video-EEG comparison with absence seizures. *Epilepsia*, 2002