

# Modulo III.2. Patologie in età precoce: l'epilessia

## 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base all'età

1.1 Epilessia e periodo neonatale (dalla nascita a 2 mesi )

1.2 Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi )

1.3 Epilessia di origine infantile (da un anno a 12 anni )

## 2. Neuropsicologia dell'epilessia

Riferimenti bibliografici e dal web



# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

all'età

L'epilessia è uno dei disturbi neurologici più frequenti che si manifestano nella fase neonatale e infantile e che hanno un maggiore impatto biopsicosociale sul bambino che ne soffre .

L'epilessia può comparire come conseguenza di disturbi del sistema nervoso centrale (infezioni cerebrali , disturbi tossici e metabolici , malformazioni genetiche e danni cerebrali acquisiti ).

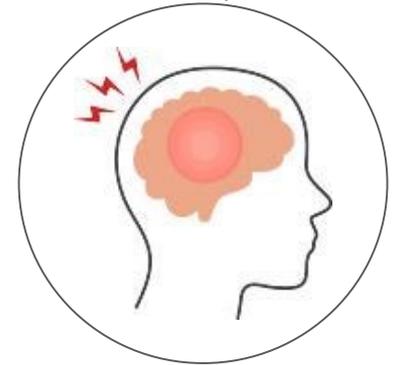
Secondo la Lega Internazionale contro l'Epilessia (ILAE) l'epilessia va classificata

- Differenziando da un lato le crisi epilettiche e dall'altro ,
- Classificando i tipi di epilessia e le sindromi epilettiche .

L'epilessia può essere definita dalla presenza di almeno due crisi epilettiche non provocate o riflesse (indotte da uno stimolo : luminoso , uditivo , tattile , ecc.) che si verificano separatamente in giorni diversi .

Le crisi epilettiche sono la scarica anomala e transitoria di neuroni sincroni dalla corteccia cerebrale che produce un effetto evidente osservabile dalla persona che la sperimenta o da un osservatore .

Se la scarica interessa un'area specifica della corteccia cerebrale , questo tipo di crisi sarà focale ; tuttavia , se la scarica iniziale interessa contemporaneamente entrambi gli emisferi , la crisi sarà generalizzata

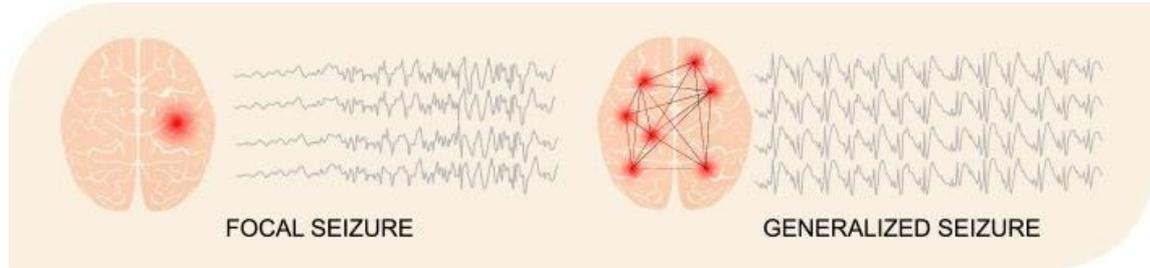


# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

all'età

Le crisi epilettiche sono classificate in base all'insorgenza della scarica anomala che le ha originate, pertanto ne esistono due tipi :

1. **Focali** : crisi epilettiche che hanno origine in un'area localizzata della corteccia cerebrale (focus epilettico )
  - a. Crisi con manifestazioni motorie , sensoriali o psicomotorie che dipendono dalla localizzazione di questo focus .
  - b. Non producono inizialmente perdita di coscienza .
2. **Generalizzate** : colpiscono contemporaneamente e fin dall'inizio l'intera corteccia cerebrale .
  - a. Causano perdita di coscienza fin dall'inizio della crisi .
  - b. Le crisi generalizzate più comuni sono le crisi tonico -cloniche .

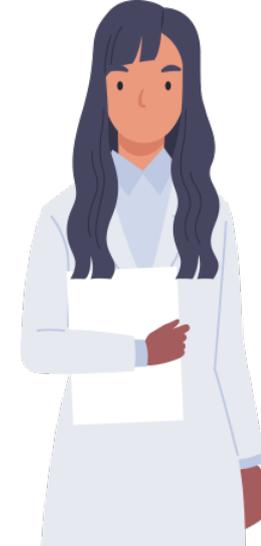
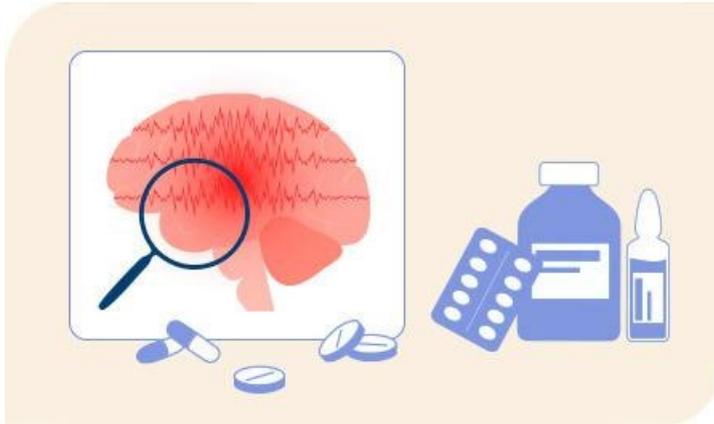


# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

all'età

Le **sindromi epilettiche** si riferiscono all'associazione di un tipo o più tipi di crisi con alterazioni elettroencefalografiche interictali (durante la crisi) o ictali (la crisi epilettica stessa) che compromettono il corretto funzionamento del sistema nervoso centrale (SNC) o senza di esso, all'età di insorgenza e ad altre componenti, come la gravità, il trattamento e il decorso evolutivo di queste sindromi.

Le forme più comuni di **sindromi epilettiche** sono **età-dipendenti** o **autolimitanti**, il che significa che queste crisi epilettiche si attenuano o scompaiono definitivamente con la maturazione del cervello; queste sindromi sono le più frequenti, soprattutto nei bambini in età scolare e che rispondono molto bene anche al trattamento con farmaci antiepilettici.

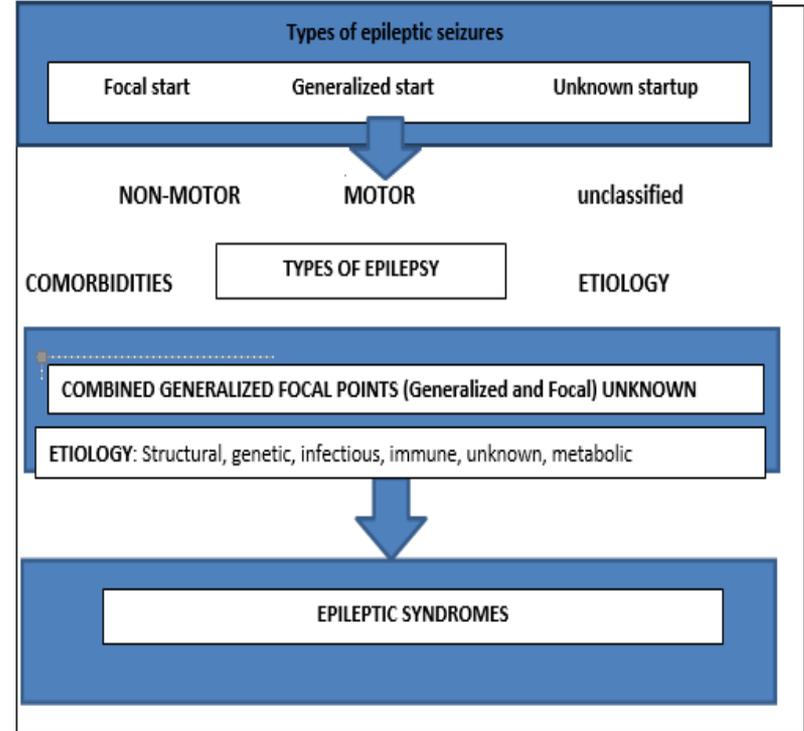
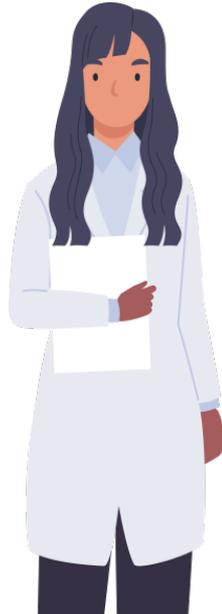


# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

all'età

La classificazione proposta dall'ILAE è stata creata per rispondere alla categorizzazione dell'epilessia in un contesto clinico, essendo necessaria per la diagnosi la classificazione in tre livelli.

È necessario differenziare tra il tipo di crisi epilettica, la sindrome epilettica e il tipo di epilessia.



# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

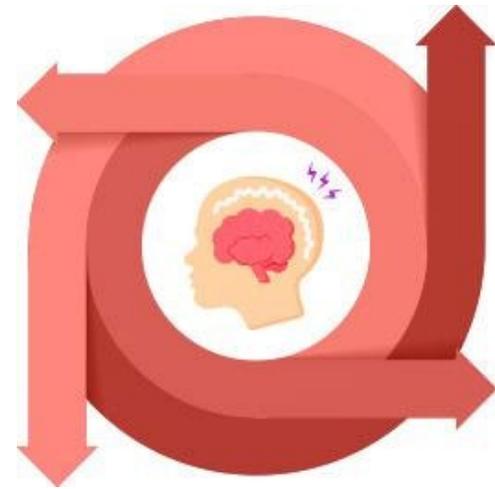
all'età

Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base all'età :

Una volta identificata la crisi, il passo successivo è quello di classificare il tipo di epilessia che farà parte di una sindrome epilettica .

Secondo la classificazione effettuata dall'ILAE (2017) la sindrome epilettica è classificata in quattro tipi di epilessia :

1. **Epilessia focale** (a insorgenza motoria o non motoria ).
2. **Epilessia generalizzata** .
3. **Epilessia focale o generalizzata** (combinata ) .
4. **Sconosciuta** , non si sa se l'origine sia focale o generalizzata .
  - a. Sintomatica o probabilmente sintomatica .



# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

all'età

## Concetto di epilessia

### Classificazione del tipo di crisi epilettica (ILAE)

**Epilessia focale** : è associata alla presenza di anomalie in una specifica area del cervello e può includere alterazioni comportamentali analoghe alle funzioni della regione in cui hanno origine .

**Le crisi focali** possono essere ad esordio motorio o non motorio .

I sintomi a esordio motorio comprendono automatismi , spasmi atonici , clonici , epilettici , ipercinetici , mioclonici o tonici .

I sintomi a esordio non motorio sono : rilevazione comportamentale , alterazione cognitiva , emotiva e sensoriale .

**L'epilessia generalizzata** è caratterizzata da crisi tonico-cloniche generalizzate associate a parossismi e a un EEG a punta o a polipunti d'onda generalizzati .

**Crisi generalizzate** : sono associate alla presenza di anomalie diffuse o esplosioni di attività cerebrale anomala che comportano la perdita di coscienza , ma senza caratteristiche sensoriali o comportamentali più specifiche .

**Crisi di causa sconosciuta** sono crisi che non possono essere classificate per mancanza di informazioni o non possono rientrare in una determinata categoria diagnostica .

Sintomatiche o probabilmente sintomatiche .



# 1. Classificazione delle epilessie e delle sindromi epilettiche in base

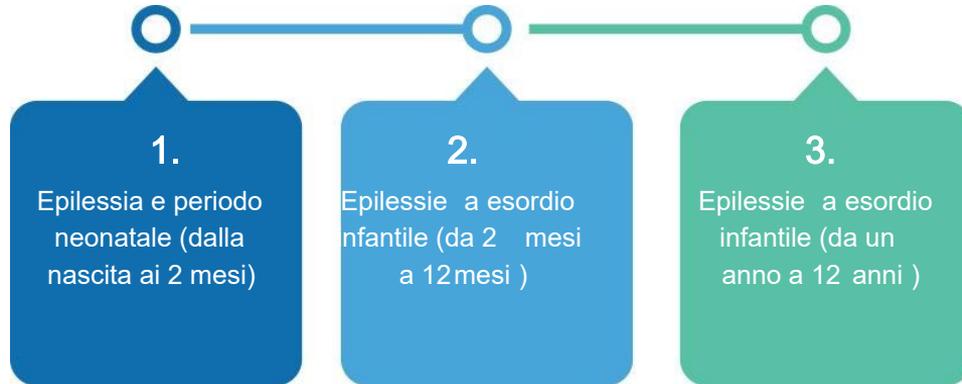
all'età

## Concetto di epilessia

Sviluppo evolutivo dell'epilessia .

La maturazione cerebrale è un processo caratterizzato dalla presenza di innumerevoli trasformazioni , che si producono a partire dal concepimento , durante tutta la gestazione e successivamente , fino al raggiungimento della maturità , raggiungendo un cervello adulto .

Nell'ambito della classificazione per età dell'epilessia nel periodo neonatale -infantile, si evidenziano :





## 1.1 Epilessia e periodo neonatale (dalla nascita a 2 mesi)

Un periodo particolarmente vulnerabile per la comparsa di crisi epilettiche a causa della combinazione di fattori specifici nel SNC in via di sviluppo.

I neonati hanno un cervello altamente eccitabile, quindi l'espressività clinica di una crisi a questa età è di tipo focale, con scariche neuronali di origine irregolare in uno o nell'altro emisfero.

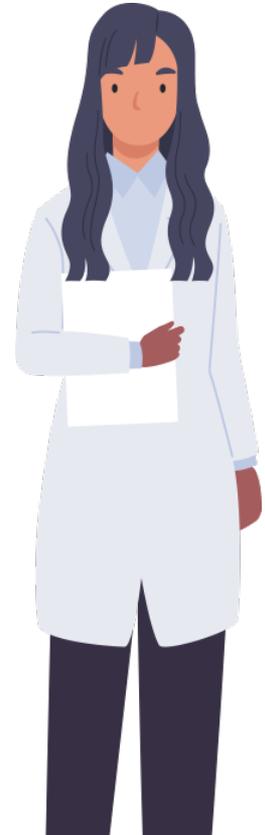
Il cervello in questa fase del neurosviluppo si manifesta presentando continuità bioelettrica, sinergia interemisferica, differenziazione veglia-sonno e reattività agli stimoli esterni nel sonno.

**Le crisi epilettiche neonatali sono classificate in cloniche, toniche e miocloniche**

**Crisi cloniche** : sono scatti ritmici di gruppi muscolari e possono seguire un pattern sia focale che multifocale. I movimenti possono oscillare da una parte all'altra del corpo. Possono riguardare anche eventi che colpiscono il cervello in modo diffuso, come il soffocamento, l'emorragia subaracnoidea, l'ipoglicemia e le infezioni.

**Crisi toniche** : il neonato assume posture asimmetriche del tronco o si verifica una deviazione degli occhi verso un lato.

**Crisi miocloniche** : crisi molto simili a quelle che colpiscono i bambini più grandi e consistono nella presenza di scatti rapidi dei muscoli. Queste crisi si manifestano sotto forma di scosse bilaterali, anche se occasionalmente può comparire un mioclono unilaterale o focale...





## 1.1. Epilessia e periodo neonatale (dalla nascita a 2 mesi)

Le sindromi epilettiche neonatali e le loro caratteristiche elettrocliniche sono:

1. Crisi neonatali benigne (crisi del quinto giorno )
2. Epilessia neonatale benigna (ENBF)
3. Encefalopatia epilettica della prima infanzia o sindrome di Ohtahara .
4. Encefalopatia epilettica mioclonica precoce (EMP).

1.

2.

### **Crisi neonatali benigne (crisi del quinto giorno )**

Movimenti clonali unilaterali, bilaterali o migratori degli arti e del viso che durano minuti, e può comparire apnea. Nella maggior parte dei casi le crisi scompaiono e l'evoluzione è favorevole.

### **Epilessia neonatale benigna familiare**

Gruppo di sindromi epilettiche benigne autosomiche dominanti che esordiscono nel secondo o terzo giorno di vita (neonati a termine).

Composta da crisi toniche, con sintomi autonomici (sistema vegetativo).

Le crisi iniziano con una fase tonica (simmetrica o asimmetrica) associata ad apnea/cianosi e seguita da movimenti clonici, unilaterali o bilaterali, simmetrici o meno.

Crisi brevi e molto frequenti (fino a 30 episodi al giorno). Può anche costituire uno "sguardo fisso".

L'attività EEG mostra piccole anomalie focali o multifocali. La remissione delle crisi si verifica intorno ai 4-6 mesi di età.

Lo sviluppo neurologico è di solito normale e in alcune percentuali di questi bambini possono avere crisi febbrili o afebrili nell'infanzia dopo un periodo senza crisi (Fons-Estupiña, 2018).



## 1.1 Epilessia e periodo neonatale (dalla nascita a 2 mesi)

### 3. Encefalopatia epilettica della prima infanzia (sindrome di Ohtahara)

Rara sindrome epilettica a prognosi sfavorevole .

L'esordio delle crisi può avvenire nel periodo fetale o dopo la nascita .

Il tipo di crisi più frequente è quello delle crisi toniche, simmetriche o asimmetriche, anche se in circa il 30% di questi bambini possono comparire anche crisi motorie focali .

Tra le cause più frequenti vi sono malformazioni dello sviluppo corticale, alterazioni genetiche legate a canalopatie e sinaptopatie .

L'evoluzione a spasmi infantili o epilessia multifocale è molto frequente . (Fons-Estupiña, 2018).

### 4. Encefalopatia mioclonica precoce

Sindrome simile a quella di Ohtahara, ma che differenzia i tipi di crisi che sono prevalentemente miocloniche (assiali, segmentarie o erratiche ) .

La frequenza delle crisi può essere variabile , ma di solito è continua .

L'esordio delle crisi è solitamente precoce , nelle prime ore o giorni di vita e in alcuni casi intrauterino .

Le crisi sono focali o cloniche sottili e possono essere seguite da mioclono . (Fons-Estupiña , 2018).



## 1.2.Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi)

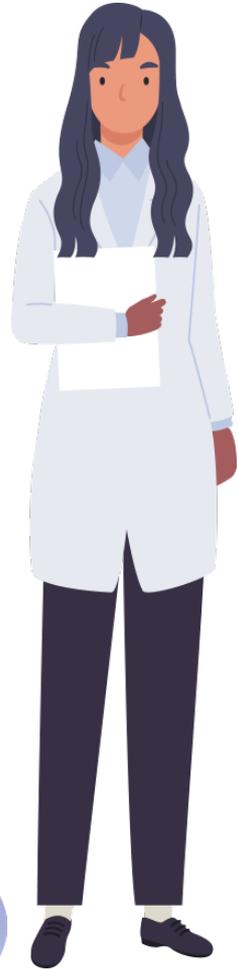
Le sindromi epilettiche e specifiche che iniziano tra i 2 e i 12 mesi, sono **epilessie focali sintomatiche e probabilmente sintomatiche** , di cui fanno parte le sindromi epilettiche temporali mesiali, laterali, frontali, parietali e occipitali (Browne et al, 2009).

Per quanto riguarda le epilessie generalizzate / sintomatiche, si evidenziano la sindrome di West, le crisi toniche e le crisi atoniche. Per quanto riguarda le epilessie generalizzate idiopatiche e sintomatiche, esistono tre tipi di epilessia:

- . Epilessia infantile benigna con punte centroporali,
- . Epilessia infantile benigna ad esordio precoce (con sintomi vegetativi).
- . Epilessia occipitale infantile a insorgenza tardiva (con sintomi visivi).

Le crisi che non portano necessariamente a una diagnosi di epilessia sono le crisi febbrili.





## 1.2.Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi )

Nell'ambito delle epilessie focali e probabilmente sintomatiche , possono comparire a qualsiasi età , tre tipi di crisi .

1. Crisi focali semplici (focali )
2. Crisi focali complesse (psicomotorie , del lobo temporale )
3. Crisi tonico -cloniche (grande male)

All'interno del gruppo di **cinque sindromi** in cui il tipo di crisi risponde alla localizzazione della zona epilettogena (lobo temporale , temporale mesiale , frontale , occipitale , parietale ) , si evidenzia l'epilessia focale sintomatica chiamata sindrome da emiconvulsione -emiplegia , una rara forma di epilessia che esordisce nei primi due anni di vita .

Ci sono poi le crisi cloniche unilaterali improvvise e prolungate seguite da emiparesi unilaterale .(Browne, 2009 ) .



## 1.2. Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi)

Per quanto riguarda le epilessie generalizzate / sintomatiche, se ne distinguono quattro tipi (sindrome di West, crisi toniche, crisi atoniche e sindrome di Dravet).

**Sindrome di West:** forma più comune nei bambini durante il primo anno di vita, con un picco di età di insorgenza tra i 4 e i 6 mesi. È caratterizzata da una triade sintomatica di spasmi infantili (EI), disabilità intellettiva ed EEG ipsaritmico.

Nella registrazione EEG si osserva un tracciato ipsaritmico che causa un arresto del processo di maturazione neurologica all'inizio delle manifestazioni critiche (durante la crisi) compaiono spasmi infantili (contrazione improvvisa, simmetrica e bilaterale) che interessano i muscoli assiali e le estremità, che determinano la comparsa dello spasmo in flessione, estensione o misto, potendo essere di diversa intensità (lieve o massiccia) (Browne, 2009).



**Crisi toniche :** Sono crisi brevi che consistono nella comparsa improvvisa di un aumento del tono dei muscoli estensori.

La durata delle crisi è più lunga di quella delle crisi miocloniche.

**Crisi atoniche :** consistono nell'improvvisa perdita di tono muscolare, che coinvolge la testa, il tronco, la mandibola o i muscoli delle estremità, causando cadute che provocano traumatiche lesioni da questo tipo di crisi.



## 1.2.Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi )

### **Sindrome di Dravet (precedentemente nota come epilessia mioclonica grave dell'infanzia)**

Si manifesta nel primo anno di vita in un bambino normale con crisi tonico-cloniche prolungate, febbrili e non, focali (di solito emicloniche) e generalizzate .

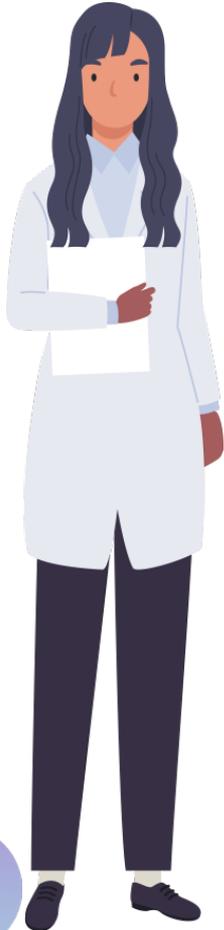
Le crisi sono di solito intrattabili e, a partire dal secondo anno di vita, i bambini mostrano disturbi cognitivi e comportamentali . (ILAE, 2017). Nel tempo, possono sviluppare atassia e segni piramidali .

### **Sindrome caratterizzata da crisi epilettiche in genere intorno ai 6 mesi di età .**

La maggior parte dei bambini ha un esordio delle crisi prima dei 15 mesi di età, tuttavia una piccola minoranza di casi inizia nel secondo anno di vita . La prima crisi è associata a febbre in circa il 60% dei casi. Non tutti i bambini iniziano con crisi febbrili .

La sensibilità delle crisi alla febbre può persistere per tutta la vita .





## 1.2. Epilessia di origine infantile (da 2 mesi a 12 mesi)

Tra le sindromi epilettiche che si manifestano in questa fase e che iniziano nell'infanzia, troviamo :  
epilessie focali sintomatiche e probabilmente sintomatiche .

Epilessie focali e generalizzate idiopatiche .

Encefalopatie epilettiche .

Quelle crisi che non portano necessariamente a una diagnosi di epilessia .

- **Le epilessie focali sintomatiche e probabilmente sintomatiche** , le cinque sindromi epilettiche temporali mesiali, laterali, frontali e occipitali. Questi tipi di sindromi portano a tre tipi di crisi: crisi focali semplici (focali); focali complesse (psicomotorie, del lobo temporale) e tonico-cloniche (grande male).
- **Le epilessie focali idiopatiche possono essere la componente significativa di tre sindromi principali :**
  - epilessia infantile benigna con punte centrotemporali.
  - epilessia occipitale benigna dell'infanzia.
  - Encefalopatia epilettica Lennox-Gastaut e Landau Kleffner.



### 1.3. Epilessia di origine infantile (da un anno a 12 anni)

- **L'epilessia parziale benigna dell'infanzia con punte centrotemporali (rolandiche)** esordisce tra i 3-10 anni in bambini sani. Le crisi focali sensitivo-motorie interessano il volto, l'orofaringe e l'arto superiore (clonie oro-facio-brachiali, blocco del linguaggio e parestesie orali). Crisi poco frequenti e predominanza notturna. L'EEG mostra un focus di punte nella regione centro-temporale, uni o bilaterale. (Martínez et al, 2014).
- **Epilessia infantile con parossismi occipitali**, a esordio precoce, nota come sindrome di Panayiotopoulos, nei bambini piccoli con un picco di età di 5 anni. Sintomi principali: vomito ictale, deviazione degli occhi e deterioramento della coscienza. Crisi poco frequenti e spesso solitarie. La prognosi è eccellente e di solito si risolve entro pochi anni dalla sua comparsa.
- **Epilessia con assenza nell'infanzia**: tipiche crisi di assenza, miocloniche e tonico-cloniche a insorgenza generalizzata. Epilessia generalizzata genetica /idiopatica in un bambino altrimenti normale con crisi di assenza multiple quotidiane associate a picchi e onde generalizzate di 2,5-3,5 Hz.
- **Le crisi causate da iperventilazione**, ELI. Frequenti crisi di assenza tra i 2 e i 12 anni (massimo 5-6 anni). Lo sviluppo e la cognizione sono tipicamente normali. Possono verificarsi ADD e difficoltà di apprendimento (ILAE, 2017).





## 1.3. Epilessia di origine infantile (da un anno a 12 anni )

### Sindrome di Lennox -Gastaut

Forma grave di encefalopatia epilettica che inizia nell'infanzia .

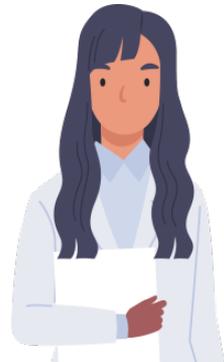
I bambini hanno frequenti crisi epilettiche di vario tipo .

Le crisi iniziano di solito tra i 2 e i 6 anni e sono solitamente accompagnate da disabilità intellettiva .

Le crisi toniche sono la componente principale e hanno un andamento EEG a onde lente .

Questi bambini presentano una miscela di diversi tipi di crisi (tonico-cloniche , miocloniche , assenze tipiche e caduta della testa ) che costituiscono una forma di crisi atonica ,tonica o mioclonica .

Questa sindrome è caratterizzata da crisi molto frequenti ed è comune che le crisi di assenza atipiche passino inosservate ai genitori e al bambino (Browne, 2009).



### 1.3. Epilessia di origine infantile (da un anno a 12 anni )

**Sindrome di Landau -Kleffner** r: insorgenza subacuta di afasia acquisita in un bambino con sviluppo e cognizione precedenti normali . La sindrome esordisce tra i 2 e gli 8 anni di età (massimo tra i 5 e i 7 anni ).

Le crisi epilettiche possono non verificarsi in tutti i casi, ma sono di solito poco frequenti e autolimitanti .

Questa sindrome è caratterizzata da un esordio subacuto di afasia progressiva in un bambino con un precedente sviluppo linguistico adeguato all'età . La presentazione iniziale può essere caratterizzata da afasia progressiva (40%), convulsioni o entrambe . I bambini diventano progressivamente incapaci di comprendere la parola parlata , smettono di capire quando gli si parla e di rispondere verbalmente .

Oltre al disturbo del linguaggio , si osservano comunemente disturbi psichiatrici e cognitivi .

La compromissione del linguaggio è tipicamente fluttuante . Nella maggior parte dei casi le crisi epilettiche e le anomalie EEG si risolvono con l'età , ma nella maggior parte dei casi (>80 %) si osserva un disturbo del linguaggio residuo che può essere grave (soprattutto se l'esordio è precoce ). (ILAE, 2017).



## 2. Neuropsicologia dell'epilessia

L'epilessia di per sé non produce un deterioramento cognitivo, tuttavia, se compare, può essere dovuto alla presenza di un'encefalopatia epilettica o di una lesione cerebrale sottostante (Ronconi, 2019).

Il processo di descrizione delle possibili alterazioni neuropsicologiche riscontrate deve essere adattato a ogni specifico bambino.

Un'altra questione interessante è valutare che le difficoltà comportamentali e cognitive possono essere dovute all'impatto della lesione sottostante o dell'attività epilettiforme stessa (scosse elettriche) sulle reti neurali in via di maturazione in un cervello in via di sviluppo.

La letteratura mostra dati che dimostrano una diminuzione delle prestazioni neuropsicologiche degli studenti con epilessia in molteplici domini, compresa l'intelligenza generale (Salinas et al, 2018).



## 2. Neuropsicologia dell'epilessia

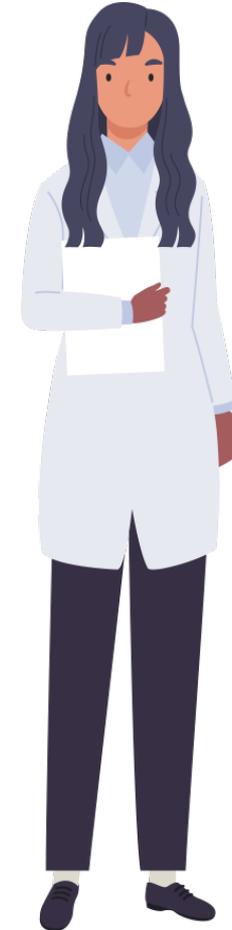
**Funzionamento cognitivo** : importante variabilità all'interno dei gruppi , con una percentuale maggiore di bambini al di fuori dei valori normativi se valutati con la popolazione infantile generale .

**Attenzione** : alcuni farmaci antiepilettici possono causare una riduzione della capacità di attenzione , della concentrazione e della stanchezza . Esistono anche alcune sindromi epilettiche associate a un'alterazione specifica del controllo dell'attenzione , come, ad esempio , l'epilessia di assenza infantile e l'ADHD (tipo combinato ) . È importante notare che i problemi di attenzione possono precedere l'insorgenza dell'epilessia .

**Funzioni esecutive** : l'effetto dell'epilessia sullo sviluppo delle funzioni esecutive  
Le prestazioni esecutive peggiorano nell'epilessia generalizzata rispetto all'epilessia ad esordio focale . Le alterazioni più frequenti sono a carico della memoria di lavoro , della velocità di elaborazione e difficoltà nella risoluzione dei problemi .  
delle funzioni esecutive (sono predittive di adattabilità e qualità di vita nei bambini con epilessia , tanto quanto le variabili legate alla malattia e alla sua gravità ) .

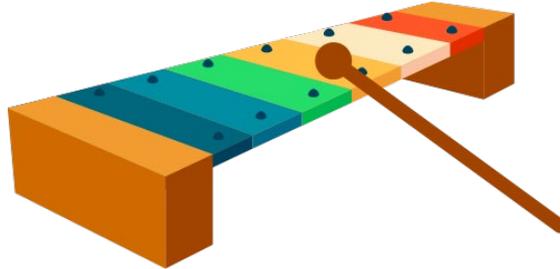
**Memoria** : il tipo di epilessia e la sua localizzazione (epilessia ad esordio o focale ) (lateralizzazione emisferica ) influenzano le prestazioni mnestiche (recupero di informazioni precedentemente memorizzate ) .

Anche come fattore prognostico di questa prestazione , valutare che l'epilessia a esordio focale che ha origine nella regione frontale o temporale può essere un fattore di rischio per osservare basse prestazioni in memoria .



## 2. Neuropsicologia dell'epilessia

**Difficoltà di apprendimento** : si considera la presenza di un basso rendimento scolastico sia del livello atteso per l'età e il corso di studi , sia di un rendimento scolastico inferiore a quello atteso a livello cognitivo nel bambino con epilessia . In termini di disturbi specifici dell'apprendimento, i problemi di matematica sono i più diffusi e le prestazioni verbali sia per quanto riguarda le difficoltà di lettura sia per la presenza di scarse prestazioni nei test di memoria semantica .



## Riferimenti bibliografici

- Browne, T.R., Holmes, G.L. (2009). Manual de epilepsia . Wolters Kluwer .
- Bureau, M., Genton, P., Dravet, C., Delgado Escueta, A. V., Tassinari, C. A., Thomas, P and Wolf . (2016). Epileptic syndromes in infants, children and adolescents . Montrouge .
- Caraballo, R. (2019). Epilepsy at school . Journal Editions .
- Etchepareborda, M. C. (1999). Epilepsy and learning : neuropsychological approach . Revneurolog ;28 (Suppl 2) :S 142- S149.
- Fisher, R.S., Cross, J.A., French, J., Norimichi, H., Fisher, E et al (2017). Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy : Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology, Epilepsia , 58(4):522–530, 2017 doi : 10.1111/epi.13670
- Fons - Estupiña, C. (2018). Epileptic syndromes of neonatal initiation . Etiologies and diagnostic process . Rev Neurol ;66 (Suppl . 2): S61-S69.
- Garcia Establés, M., Del toro Alonso, V., Uceda Alonso, A. (2014). Classroom intervention guide for students with epilepsy . Editorial Ateneo .
- Martinez Granero, M. A, Lorenzo Ruiz, M. (2014). Seizures and epileptic seizures in childhood : what the Primary Care pediatrician should know (presentation with videos) . In AEPap ed. Pediatric Update Course 2014. Bookplates Editions .
- Ronconi, M.C. (2019). Epilepsy in the school context and neuropsychological aspects . In : Caraballo, R. (2019). Epilepsy at school . Journal Editor .

## Riferimenti dal web

Found in <https://www.ilae.org/translated-content/spanish>

Found in <https://www.apicepilepsia.org/glosario-terminos-la-epilepsia/>

