

EPILESSIA





Una crisi epilettica è una scarica elettrica anomala e non controllata originata nel contesto della sostanza grigia cerebrale corticale, che interrompe transitoriamente la normale funzionalità cerebrale. Una crisi provoca tipicamente alterazioni dello stato di coscienza, sensazioni anomale, movimenti focali involontari o convulsioni (diffuse e violente contrazioni involontarie della muscolatura volontaria). La diagnosi può essere clinica e coinvolge risultati di neuroimaging, test di laboratorio, ed elettroencefalografia per le crisi di nuova insorgenza o livelli anticonvulsivanti per epilessia precedentemente diagnosticata.

Il trattamento comprende eliminazione della causa se possibile, anticonvulsivanti, e chirurgia (se i farmaci sono inefficaci).



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

L'epilessia è spesso idiopatica, ma vari disturbi del cervello, quali malformazioni, ictus o tumori, possono essere causa di epilessia sintomatica.

L'epilessia sintomatica è un tipo di epilessia dovuto a una causa nota (p. es., tumore cerebrale, ictus). Le crisi che provoca sono chiamate crisi epilettiche sintomatiche. Tali convulsioni sono più frequenti tra i neonati e i pazienti anziani.

L'epilessia criptogenetica è l'epilessia che si presume sia dovuta a una causa specifica, ma la cui causa specifica è attualmente sconosciuta.

Le crisi non epilettiche sono provocate da disturbi temporanei o stress vari (p. es., disturbi metabolici, infezioni del sistema nervoso centrale, malattie cardiovascolari, tossicità da farmaci o sindromi da astinenza, disturbi psicogeni). Nei bambini, la febbre può provocare una crisi epilettica (crisi epilettiche febbrili).

Le crisi psicogene non epilettiche (pseudocrisi) sono caratterizzate da sintomi che simulano accessi epilettici in pazienti con disturbi psichiatrici, ma che non comportano una scarica elettrica anomala nel cervello.



Le cause più frequenti di crisi epilettiche variano secondo l'età di insorgenza:

Prima dei 2 anni: febbre, disturbi neurologici congeniti o ereditari, lesioni perinatali e disturbi metabolici ereditati o acquisiti

Dai 2 ai 14 anni: epilessie idiopatiche

Adulti: traumi cerebrali, astinenza da alcol, tumori, ictus, e cause sconosciute (nel 50% dei casi)

Persone più anziane: tumori e ictus

Nell'epilessia riflessa, una malattia rara, gli accessi epilettici vengono causati prevedibilmente da uno stimolo esterno, quali suoni ripetitivi, luci lampeggianti, videogiochi, musica, o dal tocco di alcune parti del corpo.



Nel 2017, l'International League Against Epilepsy (ILAE) ha sviluppato un nuovo sistema di classificazione per le epilessie.

La classificazione iniziale è per tipo di esordio:

Esordio generalizzato

Esordio focale

Le epilessie ad esordio focale vengono quindi classificate per livello di vigilanza (conoscenza di sé e dell'ambiente). la maggior parte di queste (ma non tutte) altera il livello di coscienza.

Tutte le crisi convulsive sono quindi classificate, se possibile, come

Esordio motorio

Esordio non motorio



Crisi epilettiche generalizzate

Nelle crisi generalizzate, le convulsioni hanno origine in reti in entrambi gli emisferi. La consapevolezza è generalmente compromessa e di solito si perde coscienza.

Le convulsioni generalizzate sono classificate come convulsioni motorie e non motorio (assenza).



Le convulsioni motorie generalizzate possono essere ulteriormente classificate per tipo di convulsione:

Crisi tonico-cloniche (precedentemente; convulsioni "grande male")

Convulsioni cloniche (sussulti ritmici sostenuti)

Convulsioni toniche (irrigidimento senza convulsioni ritmiche)

Crisi atoniche (perdita del tono muscolare)

Convulsioni miocloniche (spasmi ritmici non preceduti dall'irrigidimento)

Sequenze miocloniche-tonico-cloniche (spasmi mioclonici seguiti da movimenti tonici e clonici)

Crisi miocloniche-atoniche (spasmi mioclonici seguiti da atonia)

Spasmi epilettici (precedentemente, spasmi infantili)



Le convulsioni non motorie generalizzate possono essere ulteriormente classificate per tipo di crisi (definita dalla più precoce caratteristica preminente):

Crisi di assenza tipiche

Crisi di assenze atipiche (p. es., con esordio o interruzione meno brusca o con alterazioni anormali del tono)

Crisi miocloniche

Mioclonia delle palpebre

Tutte le crisi di assenza sono crisi generalizzate.

Le crisi di assenza tendono a manifestarsi nei giovani.

Tendono ad iniziare e finire più improvvisamente.

Crisi a esordio parziale



Le crisi ad esordio focale hanno origine nelle reti di un emisfero e possono originare da strutture subcorticali. Possono essere discretamente localizzati o più ampiamente distribuiti.

Le convulsioni ad esordio focale possono essere classificate per livello di consapevolezza:

Convulsioni focali (precedentemente, semplici crisi parziali)

Convulsioni focali con perdita di coscienza (precedentemente, crisi parziali complesse)

Automatismi (attività motoria coordinata, senza scopo, ripetitiva)

Atoniche (perdita focale del tono muscolare)

Cloniche (tremori focali ritmici)

Spasmi epilettici (flessione focale o estensione delle braccia e flessione del tronco)

Ipercinetiche (causando scalciamento e agitazione)

Miocloniche (irregolare, brevi tremori focali)

Toniche (irrigidimento focale sostenuto)



Disfunzione autonoma (effetti legati al sistema autonomo come sensazioni gastrointestinali, senso di calore o freddo, flushing, eccitazione sessuale, piloerezione e palpitazioni)

Arresto del comportamento (cessazione del movimento e mancanza di reattività come caratteristica principale dell'intera crisi)

Disfunzione cognitiva (alterazione del linguaggio o di altri domini cognitivi o sintomi positivi come déjà vu, allucinazioni, illusioni o distorsioni percettive)

Disfunzione emotiva (che si manifesta con cambiamenti emotivi, come ansia, paura, gioia, altre emozioni o segni affettivi senza emozioni soggettive)

Disfunzione sensoriale (che causa sensazioni somatosensoriali, olfattive, visive, uditive, gustative o vestibolari o senso di caldo o freddo)



Un'aura può precedere le convulsioni. L'aura descrive come i pazienti si sentono all'inizio di un attacco. Le auro sono caratterizzate da attività motoria o sensazioni di tipo fisico, autonomico o psichico (p. es., parestesie, sensazione epigastrica ascendente, odori anormali, senso di paura, déjà vu o jamais vu). Nel "jamais vu", un luogo o un'esperienza familiare appaiono molto poco familiari, al contrario del "déjà vu". Nella maggior parte dei casi, l'aura che i pazienti descrivono fa parte di una convulsione focale.

La maggior parte delle crisi si risolve spontaneamente in 1-2 min.

La maggior parte dei pazienti affetti da epilessia, nell'intervallo tra le crisi, ritorna alla normalità dal punto di vista neurologico, sebbene alte dosi dei farmaci utilizzati per trattare l'epilessia, in particolare gli anticonvulsivanti sedativi, possano ridurre la vigilanza.

Qualunque deterioramento mentale progressivo è in genere legato alla patologia neurologica che ha causato le crisi, piuttosto che alle crisi stesse.



Le crisi ad esordio focale possono essere

Convulsioni focali (precedentemente, semplici crisi parziali)

Convulsioni focali con perdita di coscienza (precedentemente, crisi parziali complesse)

Durante una crisi focale, la consapevolezza è intatta. Se la vigilanza è compromessa durante qualsiasi parte della crisi, l'epilessia è classificata come focale con ridotta vigilanza; la vigilanza può essere compromessa ma non completamente persa.

Le crisi parziali semplici si manifestano con sintomi motori, sensitivi o psicomotori, senza perdita di coscienza. I sintomi specifici riflettono l'area cerebrale interessata dalla crisi

Nelle crisi jacksoniane, i sintomi motori focali iniziano interessando una mano e si estendono poi in alto verso il resto dell'arto (marcia jacksoniana).

Altre forme di crisi parziale interessano prima il volto, quindi si diffondono a un braccio e talvolta a una gamba.

Alcune crisi motorie parziali iniziano con l'innalzamento di un braccio e la rotazione della testa verso lo stesso lato del braccio (viene soprannominata posizione dello schermidore).



Le crisi parziali complesse sono spesso precedute da un'aura. Durante la crisi, i pazienti possono mantenere lo sguardo fisso. Lo stato di coscienza è alterato, ma i pazienti hanno consapevolezza dell'ambiente

Possono altresì verificarsi:

Automatismi orali (movimenti involontari di masticazione o di apertura-chiusura delle labbra con protrusione della lingua)

Automatismi degli arti (p. es., i movimenti automatici e afinalistici delle mani)

Emissione di suoni incomprensibili senza significato

I sintomi motori scompaiono dopo 1-2 min, mentre lo stato confusionale e il disorientamento possono protrarsi per altri 1-2 min. L'amnesia post-ictale è frequente. I pazienti possono colpire qualcuno se trattenuti durante la crisi o durante la ripresa di coscienza in caso di crisi generalizzata. Tuttavia, un comportamento aggressivo ingiustificato è infrequente.

L'epilessia del lobo temporale sinistro è associata ad anomalie della memoria verbale; l'epilessia del lobo temporale destro causa invece anomalie della memoria visuospatiale.

Crisi epilettiche generalizzate



La consapevolezza è generalmente compromessa o persa e la funzione motoria risulta alterata sin dall'inizio. Le convulsioni generalizzate sono classificate come convulsioni motorie o non motorizzate (assenza).

Le crisi di assenza tipiche (precedentemente chiamate crisi di piccolo male) sono caratterizzate da episodi di perdita di coscienza di durata variabile da 10 a 30 secondi con ammiccamento palpebrale; il tono muscolare assiale può essere o meno perso. I pazienti non cadono né presentano convulsioni; interrompono improvvisamente l'attività che stanno svolgendo e poi, in modo altrettanto improvviso, la riprendono, senza sintomi post-ictali, né consapevolezza che si sia verificata una crisi. Le crisi di assenza sono geneticamente determinate e si manifestano prevalentemente nei bambini. Di solito, iniziano tra i 5 e i 15 anni e non proseguono in età adulta. In assenza di trattamento, queste crisi hanno tendenza a presentarsi molte volte/die. Le crisi spesso si verificano quando i pazienti sono tranquillamente seduti, possono essere causate dall'iperventilazione e raramente si verificano durante uno sforzo. L'esame obiettivo neurologico e quello cognitivo solitamente risultano normali.

Le crisi di assenza atipiche si manifestano generalmente nel contesto della sindrome di Lennox-Gastaut, una grave forma di epilessia che inizia prima dei 4 anni. Queste differiscono dalle crisi di assenza tipiche per i seguenti motivi:

Durano più a lungo.

Gli spasmi o i movimenti automatici sono più pronunciati.

La perdita di consapevolezza è meno completa.

Molti pazienti hanno in anamnesi un danno a carico del sistema nervoso, un ritardo dello sviluppo, l'esame neurologico risulta alterato e si verificano altri tipi di crisi. Le crisi di assenza atipiche in genere continuano anche nell'età adulta.



Le crisi tonico-cloniche possono essere

Esordio generalizzato (precedentemente, primariamente generalizzato)

Tonico-clonico focale-bilaterale (precedentemente, secondariamente generalizzato)

Le crisi primariamente generalizzate iniziano in genere con un grido; successivamente si hanno perdita di coscienza e caduta a terra, seguite da contrazioni toniche e poi cloniche (rapida alternanza di contrazione e rilassamento) dei muscoli degli arti, del tronco e del capo. A volte si verificano incontinenza urinaria e fecale, morsicatura della lingua e fuoriuscita di schiuma dalla bocca. Le crisi durano di solito da 1 a 2 min. Non si verifica l'aura.

Le crisi tonico-cloniche secondariamente generalizzate iniziano con una crisi parziale semplice o complessa, poi progrediscono per somigliare alle altre crisi generalizzate.



Le convulsioni febbrili, per definizione, si verificano in presenza di febbre e in assenza di un'infezione endocranica; sono considerate come crisi provocate. Colpiscono circa il 4% dei bambini tra i 3 mesi e i 5 anni di età. Le convulsioni febbrili benigne sono brevi, isolate e di tipo tonico-clonico generalizzato. Le convulsioni febbrili complicate sono focali, di durata > 15 min, o ricorrenti per un numero ≥ 2 volte in < 24 h.

In totale, il 2% dei pazienti con convulsioni febbrili sviluppa successivamente un'epilessia. Tuttavia, l'incidenza di epilessia e il rischio di crisi febbrili ricorrenti sono molto più elevati fra i bambini con qualsiasi dei seguenti:

La sindrome di Dravet (epilessia mioclonica grave dell'infanzia) si sviluppa durante la prima infanzia; presenta componenti focali e generalizzate (e pertanto non si tratta chiaramente di un tipo di crisi a esordio generalizzato o a insorgenza focale).



Lo stato di male epilettico è l'attività convulsiva continua; l'esordio può essere generalizzato o focale. Lo stato epilettico ha 2 forme:

Lo stato di male epilettico convulsivo generalizzato comprende almeno una delle seguenti manifestazioni:

Attività convulsiva tonico-clonica di durata $> 5-10$ min

≥ 2 crisi, tra le quali i pazienti non riprendono completamente conoscenza

Le crisi generalizzate non trattate con durata > 60 minuti possono provocare un danno cerebrale permanente; le crisi di durata ancora più lunga possono essere letali. Si ha un incremento della frequenza cardiaca e della temperatura. Lo stato di male epilettico convulsivo generalizzato ha molte cause, tra le quali un trauma cranico o un'improvvisa sospensione del trattamento con anticonvulsivanti.