

Disciplina: Pediatria generale
Docente: Dr. Sergio Manieri

Epilessia in età pediatrica

Epilessia

E' una **malattia neurologica cronica** caratterizzata dalla **tendenza a crisi epilettiche ricorrenti**, per un'attività elettrica **anomala, eccessiva e sincrona** di gruppi di neuroni nel cervello.

Il cervello funziona grazie a segnali elettrici ben organizzati. A volte, questi segnali “vanno in corto circuito”: partono **scariche improvvise** che causano una crisi.

Una **crisi epilettica** può manifestarsi in modi molto diversi, a seconda da **dove** nasce la scarica e di **quanto** si diffonde, si possono avere varie forme:

- **perdita di coscienza**
- **Convulsioni (cioè irrigidimento, scosse, movimenti involontari ripetitivi)**
- **scatti o rigidità di una parte del corpo**
- **assenze brevi (sguardo fisso, “blackout” di pochi secondi)**
- **sensazioni strane (formicolii, odori inesistenti, déjà-vu)**

Epilessia

Il termine **convulsione** si usa soprattutto quando c'è una **manifestazione motoria evidente**, come: irrigidimento, scosse, movimenti involontari ripetitivi

Quindi una **assenza**, una **crisi focale sensoriale** o una **crisi psichica** di solito **non vengono chiamate convulsioni**, ma **crisi epilettiche non convulsive**.

- **Convulsione** = crisi con **fenomeni motori evidenti**
- **Crisi epilettica** = termine più ampio, che include: **convulsive, non convulsive**

Epilessia

Non tutte le crisi sono epilettiche, e non tutte fanno cadere a terra.

Si parla di epilessia quando:

una persona ha **almeno 2 crisi non provocate** nel tempo oppure **una 1 crisi ma con alto rischio di recidiva**

Una crisi singola (per febbre alta, ipoglicemia, abuso di alcol, ecc.) **non significa automaticamente epilessia.**

- **Epilessia focale:** la crisi nasce in una zona specifica del cervello
- **Epilessia generalizzata:** coinvolge entrambi gli emisferi fin dall'inizio
- **Sindrome epilettica:** insieme ben definito di tipo di crisi, età di esordio, EEG e prognosi.

Epilessia in Pediatria

In pediatria l'epilessia è **una delle patologie neurologiche croniche più frequenti**. Si caratterizza per **crisi epilettiche ricorrenti non provocate**, dovute a un'alterazione dell'eccitabilità neuronale in un cervello **ancora in sviluppo**.

In pediatria **non devi aspettarti sempre la crisi tonico-clonica**.

❖ Neonati

- Crisi spesso **poco eclatanti**:
- masticazione, suzione ripetitiva
- deviazione oculare
- apnea, cianosi
- scatti clonici focali

❖ Lattanti e bambini piccoli

- **Spasmi epilettici** (flessione improvvisa del tronco)
- Crisi focali con arresto comportamentale
- Automatismi (masticazione, smorfie)

❖ Età scolare

Qui compaiono quadri più "classici":

- **crisi di assenza** → bambino "si spegne" per 5–10 s
- **crisi focali** con o senza perdita di coscienza
- **crisi generalizzate**

Sindromi epilettiche pediatriche

In pediatria **non si parla solo di “epilessia”**, ma di **sindromi epilettiche**, definite da:

- età di esordio
- tipo di crisi
- EEG
- Prognosi

Alcuni esempi importanti:

- Epilessia benigna a punte centro-temporali** → ottima prognosi
- Epilessia con assenza dell'infanzia** → spesso regredisce
- Spasmi infantili** → urgenza neurologica
- Sindrome di Lennox-Gastaut** → grave, farmaco-resistente

Cause in età pediatrica

Molto diverse dall'adulto:

◆ **Frequenti**

- genetiche (canalopatie, mutazioni sinaptiche)
- displasie corticali
- sofferenza ipossico-ischemica perinatale
- malformazioni cerebrali

◆ **Da ricordare:** infezioni del SNC, errori congeniti del metabolismo; malattie neurocutanee

N.B. In **molti bambini la RM è normale** → eziologia genetica funzionale.

Diagnosi

L'EEG in pediatria è **fondamentale**, ma:

- può essere normale tra le crisi
- cambia con l'età
- alcuni pattern sono **patognomonic**

❖ EEG + clinica + età = diagnosi

❖ EEG da solo **non basta mai**

Terapia

➤ **Obiettivo:**

- ❖ Controllo delle crisi
- ❖ **Minimo impatto su sviluppo cognitivo e comportamentale**

➤ **Farmaci**

- ❖ spesso **monoterapia**
- ❖ scelta basata su **tipo di sindrome**, non su “forza” del farmaco

➤ **Altre opzioni**

- ❖ dieta chetogenica; chirurgia (in epilessie focali farmaco-resistenti); neurostimolazione
- ❖ Molti bambini **sospendono la terapia** dopo alcuni anni.

Prognosi

Dipende da: sindrome; risposta ai farmaci;
sviluppo neurologico

❖ **Moltissime epilessie
pediatriche regrediscono**

ESORDIO NEONATALE E PRIMA INFANZIA

1) Epilessia neonatale autolimitata familiare/non familiare (SeLNE)

Età: primi giorni–settimane di vita

Crisi: focali, spesso in cluster; possono sembrare “strane” (apnee, deviazione oculare, automatismi)

Prognosi: in genere buona, tende a spegnersi

2) Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica ad esordio precoce

(EIDEE/DEE “early infantile”, es. *Ohtahara-like*)

Età: prime settimane–mesi

Crisi: toniche, miocloniche, focali; spesso farmacoresistenti

Prognosi: spesso impatto importante su sviluppo; può evolvere in altre sindromi (es. West, LGS)

3) Epilessia piridossino-dipendente/piridossal-5-fosfato–dipendente

Età: neonatale/infanzia precoce

Crisi: spesso multiple, resistenti ai farmaci

ETÀ: 3–12 MESI (INFANZIA)

1) **Sindrome di West (spasmi infantili)**

Età: tipicamente 3–12 mesi

Crisi: spasmi epilettici (flessione/estensione a scatto, spesso in cluster, spesso al risveglio)

EEG: classico **ipsaritmia** o varianti (pattern molto disorganizzato)

Cause: molte (strutturali, genetiche, TSC ecc.)

Prognosi: dipende dalla causa e dalla rapidità del controllo;

2) **Sindrome di Dravet (DEE con crisi febbrili prolungate)**

Età: esordio nel 1° anno (spesso 5–8 mesi)

Crisi: convulsioni focali o generalizzate; poi polimorfismo (mioclonie, assenze atipiche, focali)

Cause: frequentemente **SCN1A** (ma non solo)

Prognosi: rischio di farmacoresistenza e comorbilità neurocognitive

ETÀ PRESCOLARE E SCOLARE (2–10 ANNI): (Sindromi “Self-Limited” e Generalizzate)

1) **Epilessia autolimitata con punte centro-temporali** (SeLECTS, ex “rolandica”)

- **Età:** tipicamente 4–10 anni
- **Crisi:** focali spesso notturne: parestesie facciali, scialorrea, disartria; talvolta generalizzazione
- **Prognosi:** spesso remissione in adolescenza, ma attenzione: in una minoranza può associarsi a difficoltà linguistiche/apprendimento o evolvere verso pattern tipo ESES (dipende anche da fattori genetici)

2) **Epilessia autolimitata con crisi autonome** (SeLEAS, ex “Panayiotopoulos”)

Età: spesso 3–6 anni

Crisi: autonome: nausea, vomito, pallore, midriasi, alterazioni cardiorespiratorie;

Prognosi: generalmente buona

3) **Epilessia con assenza dell’infanzia** (CAE)

Età: 4–10 anni (picco 5–7)

Crisi: assenze tipiche: “stacco” improvviso 5–10 s, molte al giorno

Prognosi: spesso buona, remissione in adolescenza in una quota importante

4) **Epilessia con assenze giovanili** (JAE)

Età: più tardiva (pre-adolescenza/adolescenza)

Crisi: assenze meno frequenti ma spesso associate a **tonico-cloniche**

Prognosi: spesso richiede terapia più lunga rispetto alla CAE

Punti chiave da considerare

- Spasmi nel lattante = URGENZA neurologica
- Assenze scambiate per distrazione/ADHD
- Crisi notturne focali → pensare a SeLECTS
- Regressione cognitiva → EEG nel sonno
- Mioclonie mattutine → chiedere sempre del sonno
- Considera sempre cause trattabili nel neonato

Sindromi epilettiche pediatriche per età di esordio

- **Neonato:** SeLNE, DEE precoci, epilessie vitamina-dipendenti
- **3–12 mesi:** Sindrome di West, Dravet
- **2–6 anni:** SeLEAS (Panayiotopoulos)
- **4–10 anni:** SeLECTS (rolandica), CAE
- **5–10 anni:** DEE-SWAS / ESES
- **Adolescenza:** JME, GTCS alone

Epilessia neonatale autolimitata (SeLNE)

- **Età: primi giorni/settimane**
- Crisi: focali, apnee, automatismi
- EEG: spesso normale intercritico
- Prognosi: buona, remissione
- Terapia: Farmaci se crisi frequenti

Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica (DEE)

- **Età: neonatale**
- Crisi: toniche, miocloniche
- EEG: burst-suppression
- Prognosi: grave
- Nota: cercare cause trattabili

Sindrome di West

- **Età: 3–12 mesi**
- Crisi: spasmi epilettici
- EEG: ipsaritmia
- Urgenza neurologica
- Terapia: ACTH / vigabatrin

Sindrome di Dravet

- **Età: primo anno**
- Crisi febbrili prolungate
- Polimorfismo nel tempo
- EEG evolutivo
- Evitare Na⁺-channel blockers

Epilessia autolimitata con Crisi autonome (SeLEA)

- **Età: 2–6 anni**
- Crisi autonome (vomito, pallore)
- Spesso notturne e prolungate
- EEG: occipitale/multifocale
- Prognosi: buona

Epilessia autolimitata con punte centro-temporali

(SeLECTS)

- **Età: 4–10 anni**
- Crisi focali notturne facciali
- EEG: punte centro-temporali
- Prognosi: ottima
- ASM solo se necessario

Epilessia con Assenze dell'infanzia (CAE)

- **Età: 4–10 anni**
- Assenze frequenti
- EEG: punta-onda 3 Hz
- Iperventilazione evocativa
- Terapia: etossuximide

- **Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica**
 - **Stato epilettico durante il sonno**
- **Attivazione epilettiforme durante il sonno**
(DEE-SWAS/ESES)

- **Età: 5–10 anni**
- Crisi \pm , regressione cognitiva
- EEG: spike-wave in NREM
- Problema principale: sviluppo
- EEG nel sonno fondamentale

Sindrome di Lennox-Gastaut

- **Età: 1–8 anni**
- Crisi multiple (toniche, atoniche)
- EEG: punta-onda lenta
- Spesso farmacoresistente
- Terapia multimodale

JME – Epilessia mioclonica giovanile

- **Età: adolescenza**
- Mioclonie mattutine
- Trigger: sonno, alcol
- EEG: polipunta-onda
- Prognosi: buona con terapia

Crisi tonico-cloniche generalizzate (GTCS)

- **Età: adolescenza**
- Solo crisi tonico-cloniche
- Spesso al risveglio
- EEG: generalizzato
- Valutare sospensione tardiva

Pattern EEG chiave (diagnostici)

- **Burst-suppression** → DEE precoci
- **Ipsaritmia** → Sindrome di West
- **Punta-onda 3 Hz** → Assenze dell'infanzia (CAE)
- **Punte centro-temporali** → SeLECTS
- **Spike-wave continuo in NREM** → SWAS/ ESES
- **Polipunta-onda** → JME

Convulsioni febbrili

Sono crisi convulsive che si verificano **in bambini piccoli (di solito tra 6 mesi e 5 anni)** in associazione a **febbre**, ma **senza infezioni del sistema nervoso centrale** (come meningite o encefalite) né altre cause neurologiche acute.

Sono crisi epilettiche “transitorie” scatenate dalla febbre in un cervello ancora immaturo.

Il cervello del bambino è più “eccitabile”.

La febbre (soprattutto se sale rapidamente) può alterare l'equilibrio neuronale → scarica elettrica anomala → convulsione.

Come si manifestano

- ❖ perdita di coscienza
- ❖ rigidità (fase tonica)
- ❖ scosse ritmiche (fase clonica)
- ❖ possibile deviazione degli occhi
- ❖ durata breve (di solito < 5 minuti)

Dopo: sonnolenza o confusione (fase post-critica)

Prognosi: generalmente **ottima**, non causano danni neurologici, rischio di epilessia leggermente aumentato ma basso

Recidiva

Circa 30% dei bambini può avere altre crisi febbrili, più frequenti se la prima crisi è precoce (< 1 anno) e se c'è familiarità.

Tipi di convulsioni febbrili

1. Convulsioni febbrili semplici

- ❖ generalizzate (tutto il corpo)
- ❖ durata < 15 minuti
- ❖ non si ripetono nelle 24 ore

Sono le più comuni e benigne

2. Convulsioni febbrili complesse

- ❖ durata > 15 minuti
- ❖ oppure focali (solo una parte del corpo)
- ❖ oppure recidive nelle 24 ore

Richiedono maggiore attenzione clinica

Febbre e convulsioni: chiarimento essenziale

Le **convulsioni febbrili**: **NON** sono epilessia

- età tipica: 6 mesi – 5 anni;
- prognosi **eccellente**

Tuttavia:

- Convulsioni febbrili **complesse**; familiarità; anomalie neurologiche
- **Aumentano il rischio futuro di epilessia**, senza determinarla.

SINDROMI EPILETTICHE PEDIATRICHE

Età	Sindrome	Crisi	EEG	Prognosi	Terapia / Note
Neonatale	SeLNE	Focali, apnee	Spesso normale	Buona	ASM se necessario
Neonatale	DEE precoce	Toniche, miocloniche	Burst-suppression	Grave	Ricerca cause trattabili
Neonatale	Vitamina-dipendente	Polimorfe	Variabile	Ottima	Pyridossina / PLP
3–12 mesi	Sindrome di West	Spasmi	Ipsaritmia	Variabile	ACTH / Vigabatrin
6–12 mesi	Dravet	Febbrili prolungate	Evolutivo	Spesso severa	Evitare Na⁺ blockers
2–6 anni	SeLEAS	Autonomiche	Occipitale/multifocale	Buona	Spesso osservazione
4–10 anni	SeLECTS	Focali notturne	Centro-temporali	Ottima	ASM se necessario
4–10 anni	CAE	Assenze	Punta-onda 3 Hz	Buona	Etossuximide
5–10 anni	DEE-SWAS	± crisi + regressione	Spike-wave NREM	Variabile	EEG nel sonno
1–8 anni	LGS	Multiple	Punta-onda lenta	Grave	Terapia multimodale
Adolescenza	JME	Mioclonie mattutine	Polipunta-onda	Buona	Igiene sonno + ASM
Adolescenza	GTCS alone	Tonico-cloniche	Generalizzato	Buona	Valuta sospensione

Grazie
e buono studio