

EEG nelle Encefalopatie Epilettiche

Dr. Carmen Barba
Neurologia Pediatrica, AOU Meyer, Firenze

Encefalopatie Epilettiche

“A Proposed Diagnostic Scheme for People with Epileptic Seizures”. ILAE, 2001

- Condizioni in cui le anomalie intercritiche o le crisi epilettiche o entrambe determinano un progressivo disturbo delle funzioni cerebrali

Encefalopatie Epilettiche

(Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009, Berg et al., **2010**)

The epileptic activity itself contributes to severe cognitive and behavioral impairments above and beyond what might be expected from the underlying pathology alone (e.g., cortical malformation)

Circa il 40% delle epilessie che insorgono nei primi 3 anni di vita rientrano nelle EE (Dalla Bernardina et al, 1983)

Sindromi che si manifestano sempre come encefalopatie epilettiche

- ✓ S. di Ohtahara
- ✓ S. di West
- ✓ S. di Dravet
- ✓ S. di Lennox-Gastaut
- ✓ Epilessia con punte-onde continue durante il sonno lento (CSWSS)

Epilessie che possono complicarsi con fase di encefalopatia

- ✓ Epilessia rolandica
- ✓ Epilessia mioclono-astatica

ENCEFALOPATIE EPILETTICHE PER SINDROMI ETA'-CORRELATE

1. ETA' DI ESORDIO INFANTILE PRECOCE (neonatale)

- ✓ Sindrome di Ohtahara (EIEE)
- ✓ Epilessia Mioclonica Precoce (EME)
- ✓ Crisi migranti

2. ETA' DI ESORDIO INFANTILE (1° anno di vita)

- ✓ Spasmi infantili
- ✓ Sindrome di West
- ✓ Sindrome di Dravet

3. ETA' DI ESORDIO INFANTILE TARDIVA

- ✓ Sindrome di Lennox-Gastaut
- ✓ Epilessia mioclono-astatica
- ✓ Sindrome di Landau-Kleffner
- ✓ Epilessia con Punte-onde continue nel sonno lento

EZIOLOGIA EE

Categorie eziologiche	Eziologia specifica
Malformazioni dello sviluppo corticale	<ul style="list-style-type: none"> • displasia corticale focale • sclerosi tuberosa • lissencefalia • eterotopia a bande sottocorticale • polimicrogirie • emimegalencefalia • disordini neurocutanei • Sindrome di Aicardi • schizencefalia • oloprosencefalia
Danno pre, peri o post natale	<ul style="list-style-type: none"> • ipossico-ischemico • emorragico • infezioni fetali • infezioni postnatali (encefaliti e meningiti) • traumi
Anomalie cromosomiche	<ul style="list-style-type: none"> • del 1p36 • 4p- (Sindrome Wolf-Hirshhorn) • del 7q11.23-q21.1 • Sindrome di Pallister-Killian • ring 14 • invdup15 • duplicazione 15q11.2-q13.1 • Sindrome di Angelman • Sindrome di Miller-Dieker • Sindrome di Down
Errori congeniti del metabolismo	<ul style="list-style-type: none"> • malattia di Menkes • fenilchetonuria • malattie mitocondriali (NARP) • deficit complesso I • ipoglicemia • Sindrome PEHO • iperglicinemia non chetotica • altri disordini degli acidi organici • dipendenza dalla piridossina • dipendenza dalla biotinidasi • disordini congeniti della glicosilazione
Malformazioni vascolari	Sturge-Weber
Tumori cerebrali	Tutti i tumori cerebrali
Monogeniche: non malformative-non metaboliche	EOEE 1-23 (vedi descrizione sottostante)
Cause non identificate	Circa il 40% ha storia familiare positiva per epilessia

ENCEFALOPATIE EPILETTICHE PER SINDROMI ETA'-CORRELATE

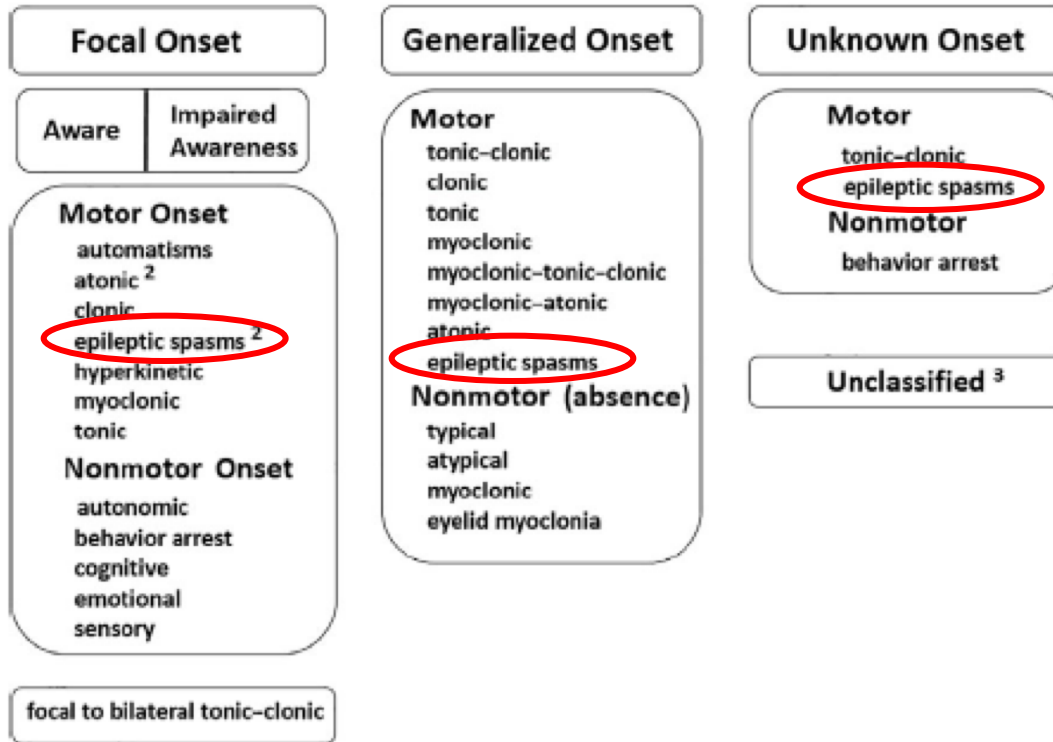
2. ETA' DI ESORDIO INFANTILE (1° anno di vita)

- ✓ Spasmi infantili
- ✓ Sindrome di West
- ✓ Sindrome di Dravet

Spasmi infantili

- Il termine “spasmi infantili” é stato usato per denominare sia un tipo di sindrome che un tipo di crisi
- Ambiguitá clinica, diagnostica, prognostica
- Discussione in atto: crisi generalizzata o focale?

ILAE 2017 Classification of Seizure Types Expanded Version ¹



Fisher et al, 2017

Definizione

- **Spasmi epilettici:** tipo particolare di crisi che coinvolge i muscoli assiali e del tronco, di solito in cluster, indipendentemente dall'età di insorgenza. Contrazione più sostenuta di una mioclonia e meno di una crisi tonica.
- **Spasmi infantili:** spasmi nel primo anno di vita
- **Sindrome di West:** spasmi + ipsaritmia + deterioramento cognitivo

Sindrome di West

Sindrome epilettica età-dipendente: primo anno (4-10 mesi)

Triade:

- Spasmi Infantili
- Ipsaritmia
- Regressione psicomotoria

Evoluzione dipende in gran parte dalla eziologia

- Criptogenetica piú favorevole
- Sintomatica: ST, FCD

Ipsaritmia

Onde lente di grande ampiezza (fino a 500 μ V) frammiste a punte ed onde aguzze multifocali.

Pattern caotico, intercritico

Prevalentemente in veglia

In sonno scariche di punte e poli punte-onda piú sincrone.

CLINICA SPASMI

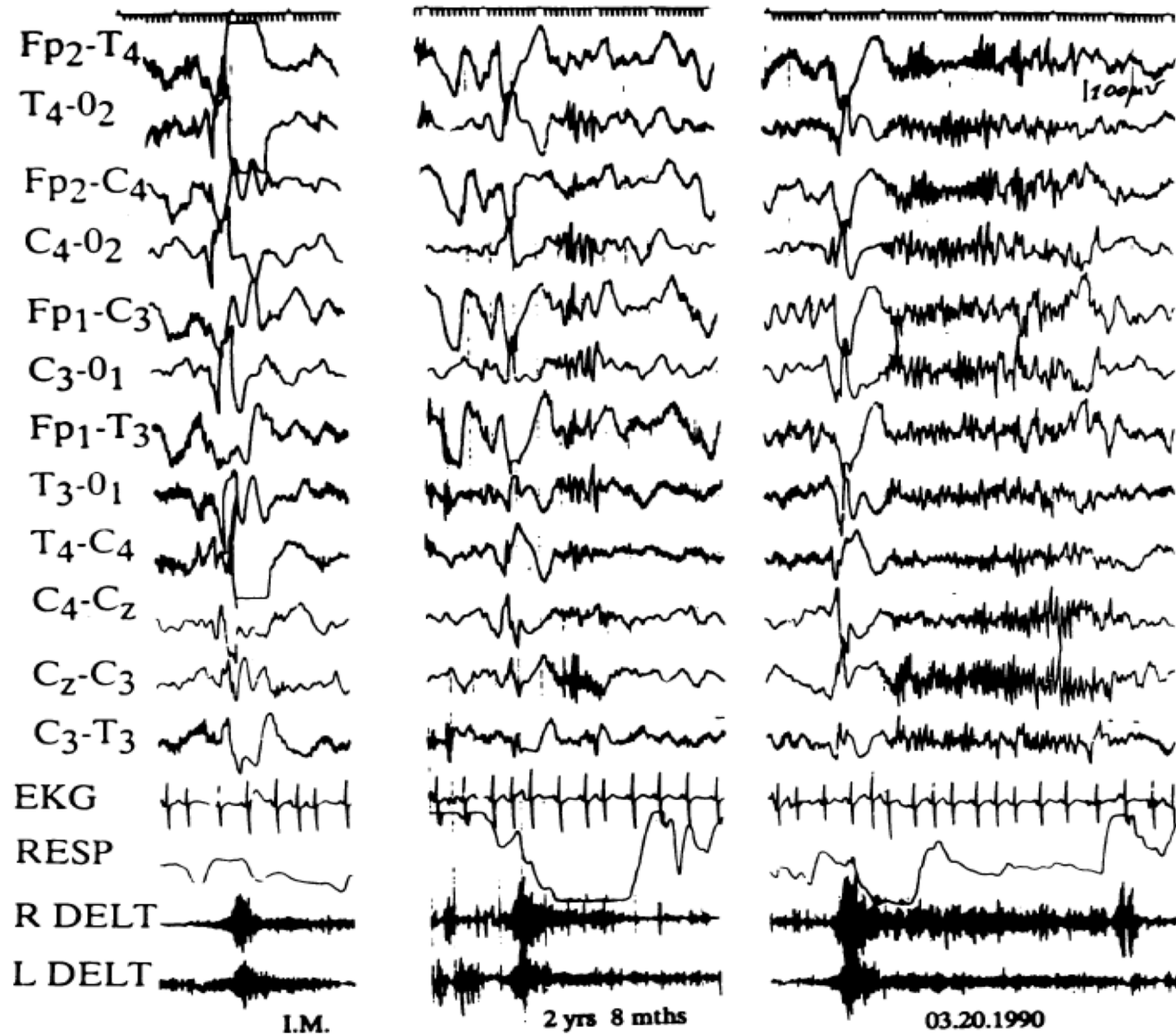
- Breve contrazione che interessa tronco ed arti (durata 1 secondo) che può essere di flessione, di estensione o entrambi. Quasi sempre misti, altrimenti dipende da posizione
- Si ripetono in cluster ogni 8-15 secondi
- All'inizio ed alla fine del cluster presenza di manifestazioni a minima
- Nelle forme intrattabili, dopo lo spasmo è mantenuta contrazione tonica: spasmo tonico
- Simmetrici, asimmetrici o asincroni
- Possibile presenza di segni focali

EEG

- 3 componenti
spindle like-activity: attività a 14-16 hz di medio voltaggio. Spesso unico correlato di manifestazioni a minima (in assenza manifestazioni cliniche)
- Ampia onda lenta con opposizione di fase sul vertice : sempre presente e corrisponde alla manifestazione dello spasmo. Può essere preceduta dalla attività rapida.
- Attività decrementale: rara e dopo lo spasmo

EMG

- Aspetto a rombo (durata 1-2 sec). D//D con crisi tonica e mioclonia



Eziologia - Prognosi

CRIPTOGENETICI

Normali prima dell'“esordio
Esame neurologico normale
Normale MRI
Non segni focali dello
spasmo
Remissione: 80%

SINTOMATICI

Cause pre-peri-postnatale
± deficit associati
± anomalie MRI
± anomalie intercritiche focali
± segni clinici/EEG focali dello spasmo
Persistenza crisi: 40-60 %

ENCEFALOPATIE EPILETTICHE PER SINDROMI ETA'-CORRELATE

3. ETA' DI ESORDIO INFANTILE TARDIVA

- ✓ Sindrome di Lennox-Gastaut
- ✓ Epilessia mioclono-astatica
- ✓ Sindrome di Landau-Kleffner
- ✓ Epilessia con Punte-onde continue nel sonno lento

Sindrome Lennox Gastout

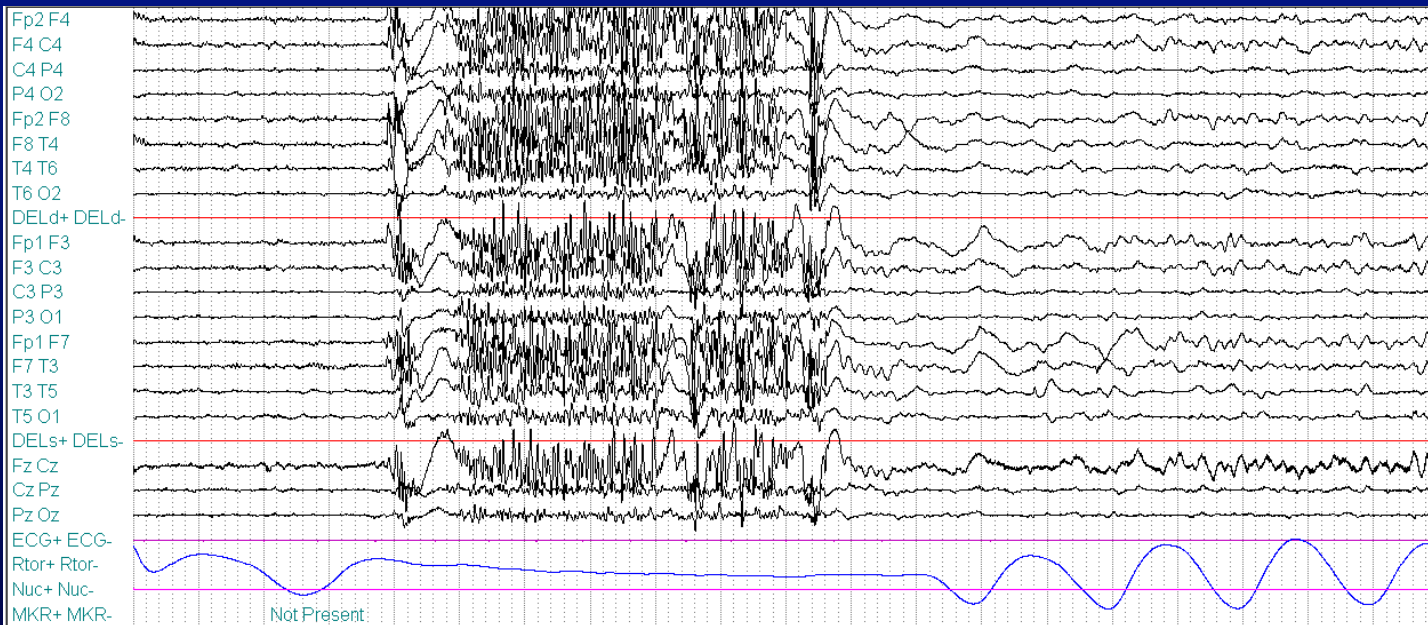
- Esordio 3-10 anni (picco 3-5), M>F
- Bambino normali (30% casi), modesto ritardo oppure dopo una altra epilessia (sd west, 40% dei casi)
- Crisi polimorfe: toniche (prevalentemente in sonno), atoniche, assenze atipiche, raramente mioclonie, crisi focali e crisi TCG
- Problema cadute
- Frequenti stati di male non convulsivi(50-75% dei casi)
- Arresto/deterioramento mentale e disturbi psichiatrici
- Crisi farmacoresistenti, prognosi sfavorevole
- Cause eterogenee: sintomatiche (MCD e ipossivo-ischemiche) o criptogenetiche

Sindrome Lennox Gastout : EEG

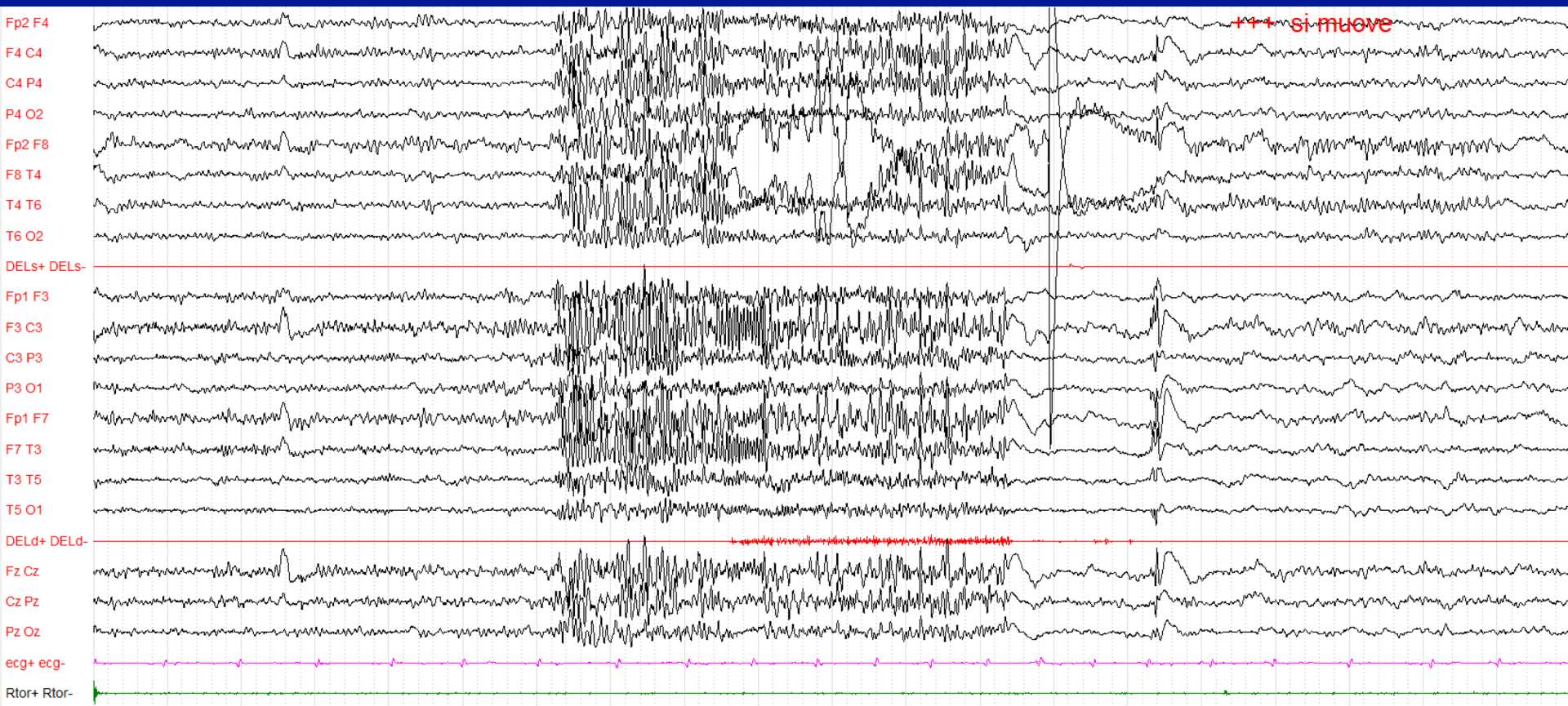
- Veglia: Scariche di PO lenta (<2.5 Hz, di solito 1-2 hz) di durata variabile: associato a arresto psicomotorio o cadute o IC
- In sonno lento:
 - ✓ Scariche di 'polipunte' o attività rapida > 10 Hz e scariche di PO e PPO lente in sonno. Durano in media 15 secondi e si ripetono a brevi intervalli
 - ✓ Clinica: apertura occhi o apnea fino a crisi tonica
 - ✓ EMG: contrazione tonica sostenuta
 - ✓ Respirogramma: breve apnea



veglia



sonno



Epilessia mioclono-(astatica)-atonica

- Epilessia generalizzata con crisi polimorfe: miocloniche o mioclono-atoniche, mioclono-tonico-cloniche (spesso manif di esordio) ed assenze atipiche e talora atoniche (con stati di male). Comparsa di crisi toniche: prognosi sfavorevole.
- Cadute (soprattutto mioclono-astatiche)
- Esordio da 18 a 60 mesi (picco 3 anni), spesso stormy onset e prima CF
- Bambini normali cognitivamente all'esordio
- Evoluzione variabile: recupero cognitivo o ritardo
- Eziologia genetica: GLUT1, Mit, NO lesioni cerebrali

Punte-onda continue in sonno

- PO continue in sonno lento diffuse (85-100 %), riduzione in REM
- Esordio crisi focali motorie in sonno a 3-5 anni
- Crisi di assenza atipica o atonica in veglia e crisi focali motorie o generalizzate in sonno
- Possibile mioclono negative (silenzio EMG <400 ms)
- Deterioramento cognitivo, comparsa di atassia, disprassia
- Prognosi delle crisi di solito favorevole ma outcome cognitivo variabile
- Eziologia variabile: PMG, idrocefalo, epilessia rolandica, poroencefalia

CC, F, 20 aa

ESES



Mioclono negativo

