

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

# ENCEFALOPATIE EPILETTICHE PER SINDROMI ETA'-CORRELATE

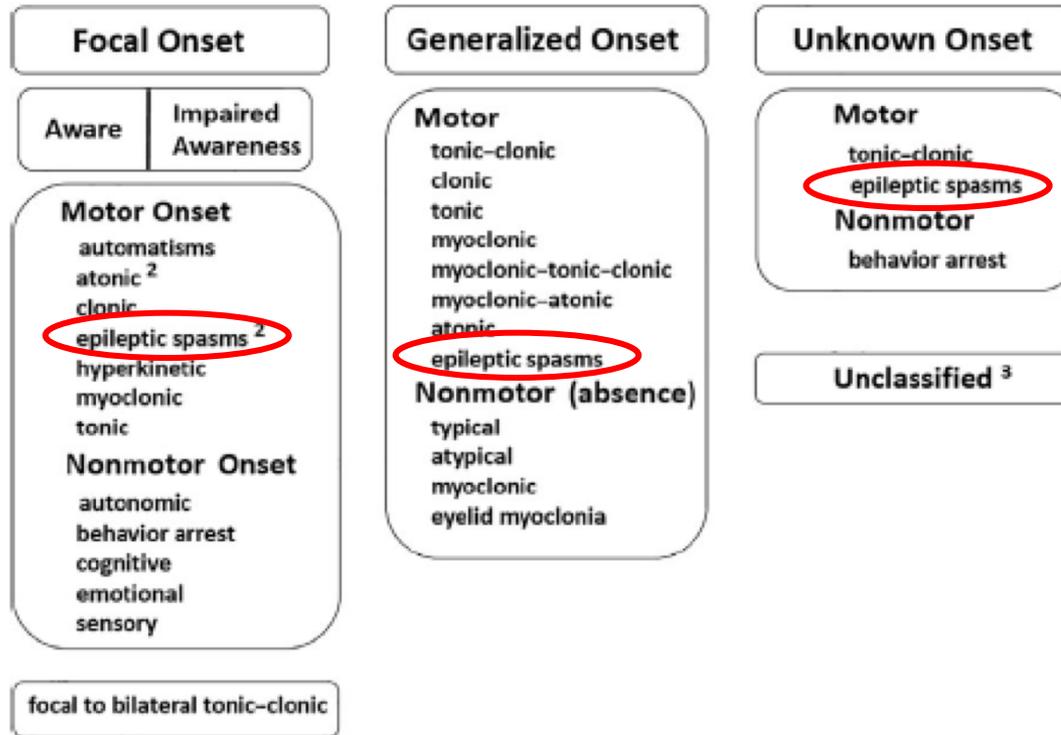
## **2. ETA' DI ESORDIO INFANTILE** ( 1° anno di vita)

- ✓ 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 <sup>1</sup>



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  $\mu$ 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

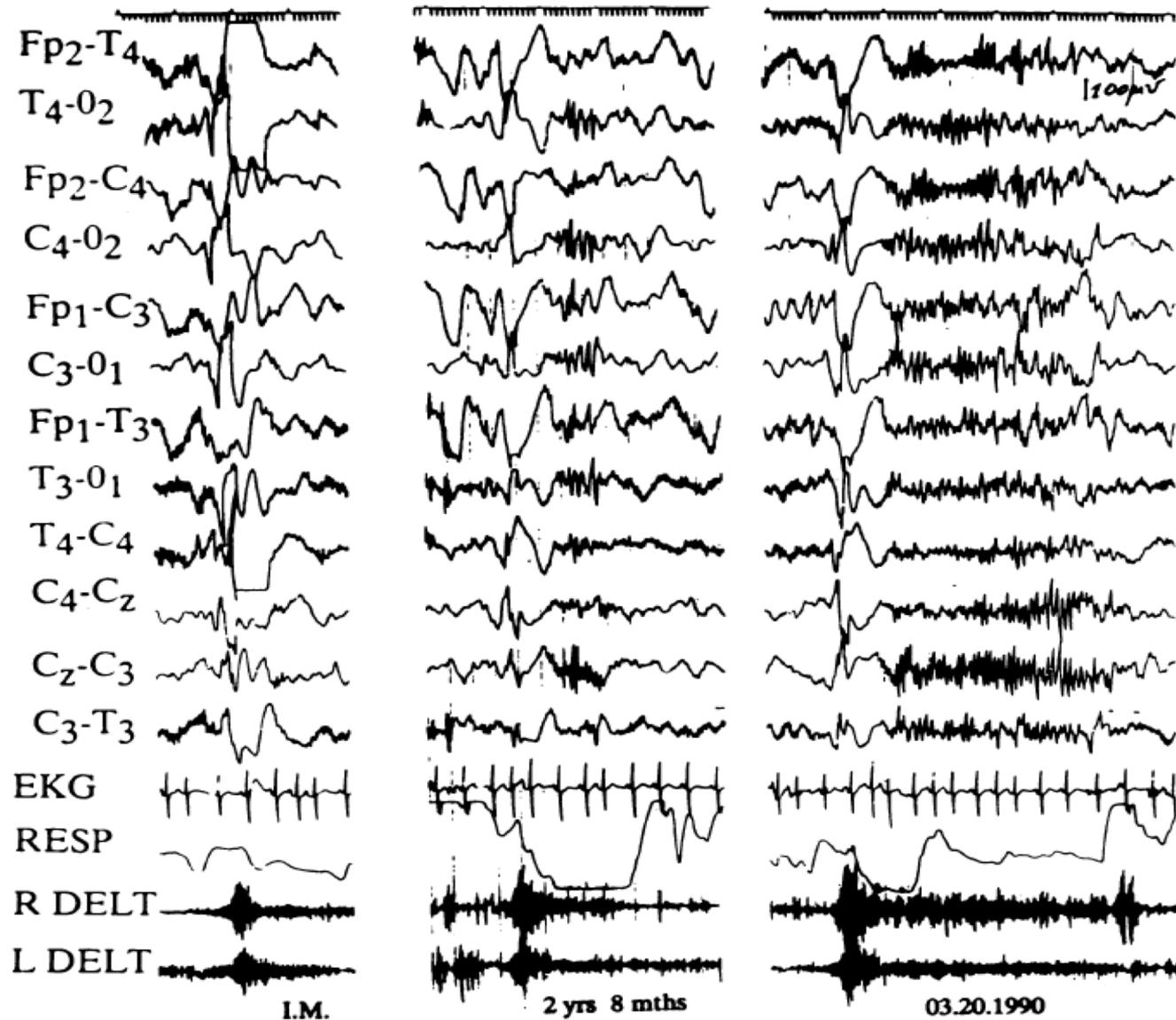
- Breve contrazione che interessa tronco ed arti (durata 1 secondo) che può essere di flessione, di estensione o entrambi. Quasi sempre misti, altrimenti dipende da posizione
- Si ripetono in cluster ogni 8-15 secondi
- All'inizio ed alla fine del cluster presenza di manifestazioni a minima
- Nelle forme 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-postnatali  
± deficit associati  
± anomalie MRI  
± anomalie intercriche 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

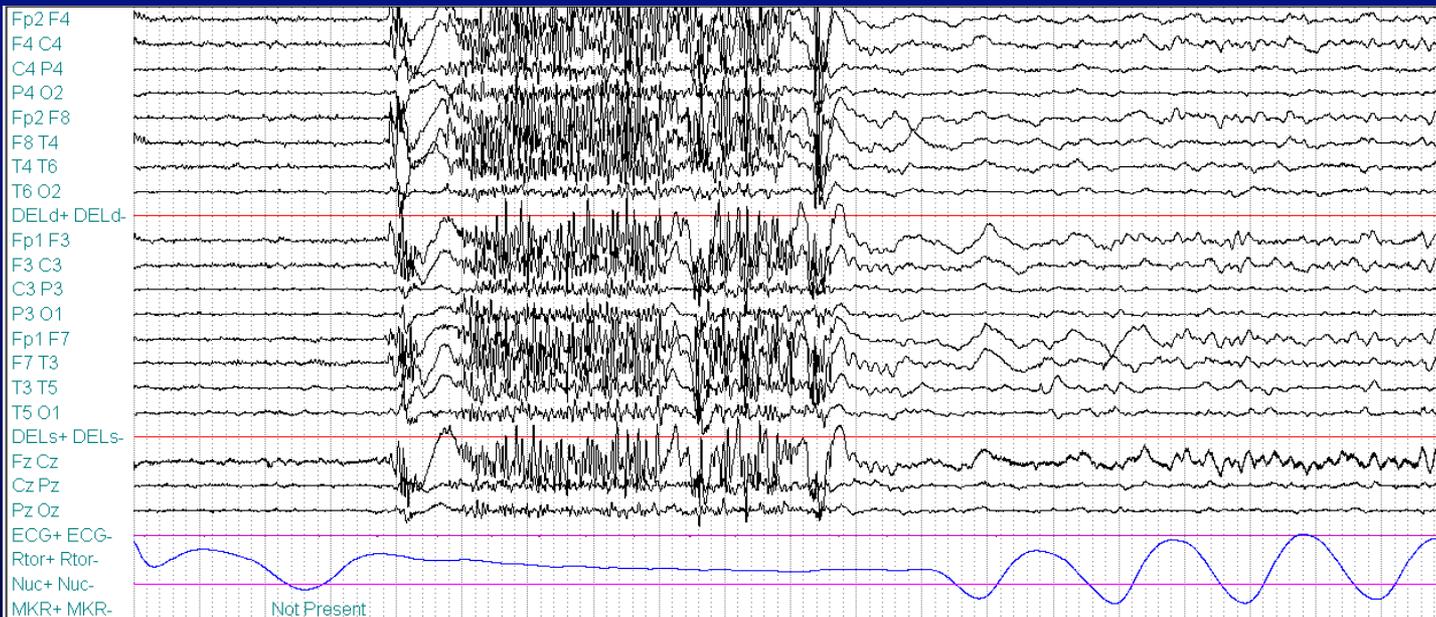
- Esordio 3-10 anni ( picco 3-5), M>F
- Bambino normali (30% casi), modesto ritardo oppure dopo una altra epilessia (sd west, 40% dei casi)
- Crisi polimorfe: toniche (prevalentemente in sonno), atoniche, assenze atipiche, raramente mioclonie, crisi focali e crisi TCG
- Problema cadute
- Frequenti stati 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

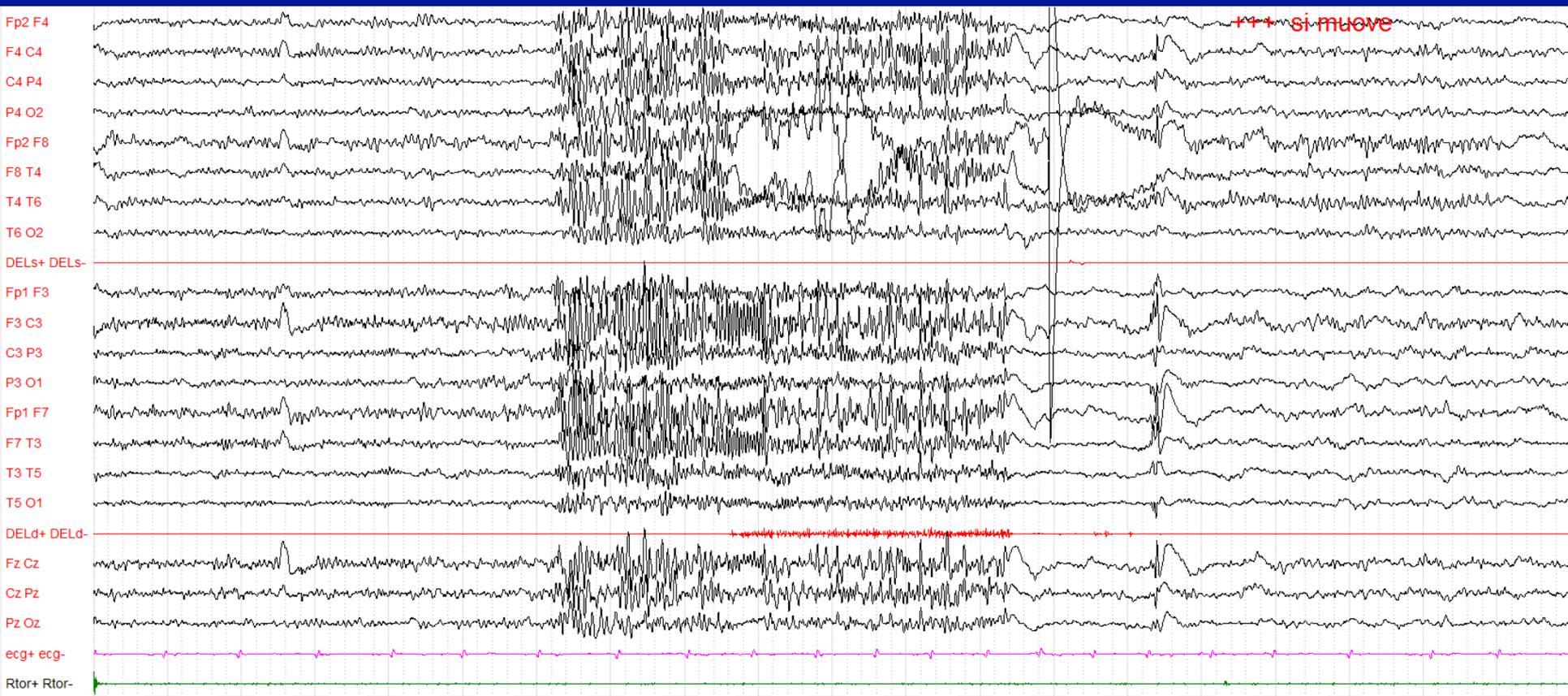
- Veglia: Scariche di PO lenta ( $<2.5$  Hz, di solito 1-2 hz) di durata variabile: associato a arresto psicomotorio o cadute o IC
- In sonno lento:
  - ✓ Scariche di 'polipunte' o attività rapida  $> 10$  Hz e scariche di PO e PPO lente in sonno. Durano in media 15 secondi e si ripetono a brevi intervalli
  - ✓ 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

