

**DISTURBI
PAROSSISTICI < 2
anni**

Clinica

Definizione

- Esordio improvviso di una “disfunzione neurologica” che si ripete in modo stereotipato
- Nei bambini spesso questi fenomeni tendono a sparire completamente
- Gli eventi parossistici possono suddividersi in epilettici e non epilettici
- Caratteristiche diverse in relazione alla fascia di età

Disturbi parossistici non epilettici nel neonato

■ **Apnea:**

- ✓ Respiro periodico: pattern respiratorio irregolare con pause intermittenti di 3-6 secondi, spesso seguite da 10-15 secondi di iperpnea. Frequente nel prematuro, in assenza di altre alterazioni.
- ✓ "apneic spells": apnee di durata 10-15 s, riduzione del 20% della frequenza cardiaca, quasi sempre presente nei prematuri e talora in neonati a termine

■ **Mioclono benigno notturno:**

- ✓ Fenomeno comune in soggetti di tutte le età, prime fasi di sonno, si interrompe con risveglio

■ **Jitteriness**

- ✓ Risposta eccessiva a tutti tipi di stimolazione con un "tremore" ad alta frequenza di arti e mandibola. Spesso bassa soglia per il riflesso di Moro. Frequente in bambini con sofferenza alla nascita.

Disturbi parossistici epilettici nel neonato

- Le crisi epilettiche rappresentano il disturbo parossistico più frequente nel neonato (1.8-3.5% dei nati vivi negli Stati Uniti)
- D/D da movimenti normali e patologici del neonato: indispensabile videoEEG
- Crisi cloniche, toniche, miocloniche, spasmi
- Prognosi migliore nei neonati a termine che nei prematuri
- Eziologia,
 - Cause Genetiche: STXBP1, KCNQ2, KCNT1, ARX, SCNQ2, CNV
 - ✓ Cause Metaboliche: aminoacidopatie, iperglicinemia non chetotica, organicoacidurie, piridossina-dipendenza
 - ✓ Cause Strutturali: MCD, emorragie
 - ✓ Ipo o ipercalcemia, kernittero, tossicodipendenza materna
 - ✓ Encefalopatia ipossico-ischemica

Eventi parossistici non epilettici del 1° anno

- Shuddering
- tonic upgaze
- fenomeni di autogrificazione
- mioclonie fisiologiche

Shuddering

- Movimento parossistico, imprevedibile caratterizzato da: brivido o tremore
- Diffuso a tutto il corpo
- Si verificano diverse volte al giorno
- Non causano perdita di contatto
- Tipicamente si verificano nel primo anno di vita
- Registrazioni EEG di tali eventi mostrano che non hanno una natura epilettica
- Risoluzione spontanea
- Causa: sconosciuta
- E' importante riconoscerli per tranquillizzare i genitori ed evitare di fare esami diagnostici invasivi

Tonic upgaze

- Disturbo parossistico non epilettico caratterizzato da una deviazione fugace dello sguardo verso l'alto
- Durata 1-2 secondi senza perdita di contatto
- Disturbo benigno
- Si verifica più volte al giorno, spesso quando il bambino è seduto sul seggiolone per mangiare
- Registrazione con EEG dimostra la natura non epilettica
- Risoluzione spontanea
- Tranquillizzare i genitori
- Solo raramente può essere un segno precoce di disfunzione neurologica

Fenomeni di autogratificazione

- Disturbo parossistico non epilettico in cui il bambino, spesso bambina, presenta movimenti ripetitivi, di autostimolazione degli organi sessuali.
- Definita anche masturbazione parossistica
- Bambine normali, spesso di verifica intorno al 1° anno di vita

Fenomeni di autogratificazione

- Spesso mentre sono sedute sul seggiolone
- I movimenti di autostimolazione possono accompagnarsi a 'rossore al volto' 'gridolini'
- La bambina/o non vuole essere distolto
- Può verificarsi anche in pazienti con disabilità intellettiva

Mioclonie fisiologiche

- Scatti muscolari singoli o ripetitivi che spesso si verificano nel sonno o nella fase di addormentamento
- Registrazioni EEG documentano che non sono crisi epilettiche
- Possono presentarsi in modo più o meno intenso
- E' importante riconoscerli per tranquillizzare i genitori ed evitare di fare esami diagnostici invasivi

Eventi parossistici epilettici nel primo anno

- Alta incidenza di crisi
- Ampio spettro sindromico
- Da forme idiopatiche benigne a epilessie catastrofiche
- Encefalopatie epilettiche possono gravemente interferire con lo sviluppo, anche in casi criptogenetici
- Ampio spettro eziologico: patologie congenite, acquisite, progressive
- La prognosi è in molti casi non prevedibile

Disturbi parossistici non epilettici nel bambino tra <2 anni

- **Apnea:** cessazione per respiro per almeno 15 secondi o , per meno di 15 secondi se accompagnata da bradicardia. Neonati prematuri possono continuare ad avere apnee nell'infanzia
- **Cefalea o vomito ciclico o vertigine parossistica benigna**
- **Spasmi affettivi:** 5% dei bambini. 80% dei casi iniziano prima dei 18 mesi, in tutti i casi prima dei 3 anni. Ultimo episodio di solito entro i 4 anni. Spesso familiarità. Di solito distinti in cianotici e pallidi

Spasmi affettivi or breath-holding spell

- Gli spasmi affettivi sono manifestazioni parossistiche caratterizzate dalla perdita temporanea di respiro conseguente al pianto
- dopo una fase più o meno lunga di pianto intenso, in cui il bambino appare molto agitato, ad un tratto il piccolo sospende il respiro in fase espiratoria, diventa rosso oppure pallido in viso, compare cianosi nella zona della bocca (le labbra diventano bluastre) > Ipotono o ipertono
- Non sono mai spontanei ma sempre evocati talora se non dal pianto da una reazione di rabbia intensa, capriccio, uno spavento, un dolore
- Esordio: 1 e 3 anni
- Interessano circa il 5% dei bambini
- Diagnosi differenziale con le crisi epilettiche

Spasmi affettivi or breath-holding spell

- Interessano circa il 5% dei bambini
- i bambini più colpiti sono quelli che si definiscono con un carattere deciso e 'ribelle', riluttanti a rispettare le regole o a riconoscere l'autorevolezza del genitore" o che non tollerano le frustrazioni
- Risoluzione spontanea

Sincope

- **Sincope:**
- **Cianotica:** scatenata da paura, dolore, rabbia. Il bambino piange, smette di respirare in espirazione, segue cianosi e perdita di coscienza. Se breve, il bambino recupera subito; altrimenti può avere sonno. Talora associata a tremori, da cui D//D con crisi
- **Pallida:** di solito provocata da un dolore improvviso. Il bambino non piange ma diventa pallido e poi sviene. Può seguire irrigidimento e talora clonie, dopo spesso il bambino si addormenta. Risultato di asistolia riflessa.

Disturbi parossistici epilettici nel bambino tra < 2 anni

- **Convulsioni febbrili**
- **Spasmi infantili**
- **EE ad esordio prima dei 3 anni di età**
- **Epilessia mioclonica benigna dell'infanzia**
- **Epilessie focali idiopatiche(rolandica, occipitale)
o sintomatiche**