



# Arnold-Chiari ed epilessia: un'associazione casuale o causale?

G. Mainieri, L. Giuliano, D. Fatuzzo, V. Sofia

Dipartimento G. F. Ingrassia, Sezione di Neuroscienze, Università degli studi di Catania

## RAZIONALE ED OBIETTIVI

In pazienti con malformazione di Arnold-Chiari di tipo 1, raramente vengono riportate crisi epilettiche sia in pazienti sintomatici che asintomatici. In genere il riscontro di erniazione tonsillare è spesso accidentale nell'iter diagnostico di un'epilessia criptogenetica.

L'obiettivo dello studio è quello di descrivere le caratteristiche cliniche di una popolazione di pazienti con epilessia e malformazione di Arnold-Chiari di tipo 1, un'associazione casuale o causale ancora oggetto di dibattito.

## MATERIALI E METODI

Abbiamo rivisto retrospettivamente il database dei pazienti del Centro Epilessia di Catania ed abbiamo selezionato quelli con malformazione di Arnold-Chiari di tipo 1, definita come la "discesa delle tonsille cerebellari tramite il forame magno nel canale spinale per almeno 5 mm", valutata mediante risonanza magnetica cerebrale. Abbiamo escluso i pazienti che presentavano malformazione di Arnold-Chiari di tipo 2.

## RISULTATI

Abbiamo identificato 10 pazienti con A-C di tipo 1, di cui 8 hanno presentato epilessia focale, la maggior parte del lobo temporale (87.5%). L'età media di esordio delle crisi era di 14.3 anni (range 4-42). 4/10 hanno presentato crisi febbrili nell'infanzia e 4/10 pazienti hanno una storia familiare positiva per epilessia. Solo due pazienti hanno presentato sofferenza perinatale.

Sesso	Età	Parto/eventi perinatali	Sviluppo psico-motorio	CF	Familiarità per epilessia	Età esordio epilessia	Tipo di epilessia
M	19	Gemellare	N	N	N	17	Temporale
M	19	N	N	S	N	14	Generalizzata
F	43	Pretermine	N	S	S	19	Temporale
M	35	Asfissia	N	S	N	5	Temporale
M	17	N	N	N	S	12	Temporale
M	31	N	N	N	N	7	Temporale
M	24	N	N	N	N	11	Temporale
M	51	N	N	N	N	42	Temporale
F	15	Pretermine	N	N	S	12	Mioclonica giovanile
M	19	N	N	S	S	4	Occipitale

## CONCLUSIONI

L'associazione tra l'epilessia e malformazione di Arnold Chiari non è ancora chiara. I nostri dati supportano l'ipotesi di una possibile associazione. L'ipotesi è che un'alterata pressione cerebrospinale embrionale possa portare sia alla malformazione di Arnold Chari tipo I che a un difetto della migrazione neuronale con una disgenesia corticale che può essere causa di epilessia focale. Inoltre aspetti genetici suggeriti da una storia familiare positiva per epilessia e crisi febbrili nei casi di malformazione della fossa posteriore depongono per una suscettibilità geneticamente determinata.

## Bibliografia

- ▶ Granata T, Valentini LG. Epilepsy in type 1 Chiari malformation. *Neurol Sci* 2011 Dic; 32:303-306.
- ▶ Iannetti P, Spalice A, De Felice Ciccoli C, Bruni O, Festa A, Maini CL. Seizures in paediatric Chiari type I malformation: the role of single-photon emission computed tomography. *Acta Paediatr* 2002; 91 (3):313-7.
- ▶ Elia M, Biondi R, Sofia V; Musumeci S; Ferri R; Capovilla G; Curatolo P. Seizures in Chiari I malformation: a clinical and electroencephalographic study. *J Child Neurol* 1999 Jul; 14 (7):446-50
- ▶ Parmeggiani A, Posar A, Scaduto MC, Chiodo S, Santucci M, Rossi PG. Posterior fossa malformation and epilepsy. *J Child Neurol*. 1999 Feb; 14 (2):113-7.