

Sindrome degli Spasmi Epilettici Infantili: quando gli spasmi arrivano senza preavviso in lattanti precedentemente sani

M. Conti^{1#}, S. Matricardi^{2#}, L. M. Piscitello¹, M. Auconi³, I. Cursio⁴, A. Terracciano⁵, F. Vigeveno⁶, N. Specchio¹, C. Marini⁴, L. Fusco¹

¹ *Neurologia dell'Epilessia e Disturbi del movimento, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

² *Dipartimento di Pediatria, Università di Chieti*

³ *Neuroriabilitazione UDGEE, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma,*

⁴ *Unità di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Pediatrico "G. Salesi", Ospedali Riuniti Ancona*

⁵ *Genetica medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

⁶ *Dipartimento di Neuroriabilitazione Pediatrica, Ospedale San Raffaele, IRCCS*

#stesso contributo

Descrizione delle caratteristiche elettrocliniche della sindrome degli spasmi epilettici infantili (IESS) ad esordio in bambini neurologicamente normali, per identificare predittori di outcome.

Abbiamo selezionato retrospettivamente pazienti con IESS da due centri italiani. Tutti avevano uno sviluppo normale prima dell'insorgenza degli spasmi epilettici (ES) e un periodo di follow-up minimo di un anno. Pazienti con altre crisi prima dell'insorgenza degli ES e con ES ad eziologia accertata sono stati esclusi. Il BASED score è stato utilizzato per standardizzare i pattern EEG interictali.

Sono stati arruolati 43 pazienti, con età mediana all'esordio degli ES di 6 mesi. La durata mediana del follow-up è stata 43 mesi. All'esordio degli ES, il 65,11% presentava lievi modificazioni comportamentali. Al primo EEG, l'ipsaritmia era prevalente sia in veglia (69,76%; punteggio BASED mediano 4) che in sonno (81,40%; punteggio BASED mediano 5). Entro 15 giorni dal trattamento, l'83,72% ha raggiunto libertà da crisi, soprattutto con ACTH depot (90,70%). Dopo 6 mesi, tutti i pazienti erano liberi da crisi ed ipsaritmia. All'ultimo follow-up, l'81,40% aveva uno funzionamento cognitivo normale, con lievi difficoltà nei casi rimanenti. Non sono state riscontrate differenze significative nelle caratteristiche elettrocliniche dei pazienti con e senza difficoltà cognitive nel follow-up.

Abbiamo identificato un sottogruppo di pazienti con IESS ad esito favorevole, caratterizzato da pronta risposta alla terapia e sviluppo neurologico normale e, in pochi casi, borderline. Il pattern EEG interictale predominante era l'ipsaritmia. L'omogeneità dei risultati non ha permesso di identificare predittori di outcome. Studi caso-controllo futuri saranno utili a definire indicatori prognostici.

Bibliografia

1. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmschurst JM, Specchio N, Riney K, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022 Jun;63(6):1349-1397. doi: 10.1111/epi.17239. Epub 2022 May 3. PMID: 35503712.
2. Mytinger JR, Vidaurre J, Moore-Clingenpeel M, Stanek JR, Albert DVF. A reliable interictal EEG grading scale for children with infantile spasms - The 2021 BASED score. *Epilepsy Res*. 2021 Jul; 173:106631. doi: 10.1016/j.epilepsyres.2021.106631. Epub 2021 Apr 2. PMID: 33839516.
3. Go CY, Mackay MT, Weiss SK, Stephens D, Adams-Webber T, Ashwal S, et al. Child Neurology Society; American Academy of Neurology. Evidence-based guideline update: medical treatment of infantile spasms. Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2012 Jun 12;78(24):1974-80. doi: 10.1212/WNL.0b013e318259e2cf. PMID: 22689735; PMCID: PMC3369510.