

Titolo/tag: epilessia farmaco-resistente in paziente con displasia emisferica sinistra

Parole Chiave

1. epilessia farmaco-resistente
2. displasia
3. sviluppo psicomotorio

Presenta

NOME, COGNOME: CARMEN BARBA, TIZIANA PISANO

ENTE DI APPARTENENZA: NEUROLOGIA PEDIATRICA, AOU MEYER, FIRENZE

MAIL: C.BARBA@MEYER.IT, T.PISANO@MEYER.IT

ABSTRACT (MAX 250 PAROLE)

facoltativo.

Anamnesi

Dati demografici: 5 anni e 9 mesi. Sesso femminile.

Storia Familiare/pre-perinatale: assenza di familiarità per epilessia e di fattori di rischio pre-perinatali.

Esordio delle crisi: 3 mesi: comparsa crisi in cluster caratterizzate da clonie emilato destro, deviazione di sguardo a destra o a sinistra, automatismi oroalimentari. Semiologia stabile nel tempo. Frequenza delle crisi quotidiana; episodi spesso in corrispondenza di malattie infettive intercorrenti.

Terapia farmacologica: PB bolo 20mg/Kg e poi 7mg /Kg al die, poi CBZ, LVT, TPM, LT, PHT, CLZ, CNZ, RFN.

Semeiologia delle crisi

Manifestazioni cliniche: clonie emilato destro, deviazione di sguardo a destra o a sinistra, automatismi oro alimentari.

Periodo post-critico: sonno post-critico.

Fattori scatenanti: febbre.

Video-EEG

Intercritico: buona organizzazione dell'attività di fondo e del sonno. Anomalie lente regioni centrali sinistre

Critico: Dal punto di vista clinico la bambina si sveglia, occhi e capo sono deviati verso sinistra, non risponde, solleva il braccio destro piegato al gomito, estende il braccio sinistro e rimane

immobile in questa posizione per tutta la durata della crisi. Il correlato elettrico è rappresentato da scarica critica in regione centro-frontale sinistra con rapida diffusione ipsi e controlaterale.

Neuroimaging

MRI:

1° RM encefalo a 1,5 T a 3 mesi: negativa.

2° RM encefalo a 1,5 T a 10 mesi: negativa.

3° RM encefalo a 3 Tesla a 2 aa e 2 mesi: **ESTESA DISPLASIA EMISFERICA SINISTRA.**

fMRI in sedazione: le attivazioni relative ai compiti motori dell'arto superiore destro si localizzavano al margine delle aree lesionali.

Esame neurologico e stato cognitivo

Nel corso del primo anno di vita si evidenzia un ritardo nelle acquisizioni tappe motorie e linguistiche .

All'età di 8 mesi si evidenzia deficit funzionale emisoma destro (> arto superiore).

Altre indagini eseguite

Dato il ripetersi delle crisi in cluster favorite dalla febbre e esami neuroradiologici negativi:

- 1) SCN1A: analisi negativa per mutazioni.
- 2) PCDH19: analisi negativa per mutazioni.
- 3) Esami metabolici screening: negativi

Trattamento

Il paziente è stato sottoposto ad intervento neurochirurgico di emisferotomia.

Follow-up

A 3 anni e 2 mesi: seizure-free in monoterapia per 2 anni, poi rare crisi; QS: ritardo medio. Deambulazione autonoma raggiunta dopo 4 mesi dall'intervento. Linguaggio verbale assente. Comunicazione aumentativa.

Esame istologico: displasia corticale focale tipo 1 B.

Learning-points

1. Se presente un forte sospetto elettroclinico di displasia corticale, indispensabile ripetere la RM dopo il completamento del processo di mielinizzazione ed eventualmente con apparecchio a campo più alto.
2. Epilessia sintomatica di displasia corticale emisferica: esordio spesso precoce, crisi ad alta frequenza e importante regressione dello sviluppo psicomotorio.
3. Intervento chirurgico spesso efficace sulle crisi, miglioramento cognitivo possibile, ma spesso persistenza di quadro di ritardo mentale.

Discussione - osservazioni

Caso esemplificativo nell'iter diagnostico-terapeutico

Legende

EEG (MAX 25 PAROLE) PER FIGURA

1. EEG critico La freccia indica l'esordio della crisi in regione fronto-centrale sinistra

IMMAGINI NEURORADIOLOGICHE (MAX 25 PAROLE) PER FIGURA

1. MRI-preoperatoria a 10 mesi. Sezioni coronale FLAIR e T2: negativa
2. MRI-preoperatoria a 2 anni e 2 mesi. Sezione assiale e sagittale FLAIR in cui è evidente una estesa displasia emisferica sinistra.
3. MRI-postoperatoria a 2 anni e 8 mesi. Sezione assiale T2 che evidenzia gli esiti della emisferotomia.
4. MRI-postoperatoria a 2 anni e 8 mesi. Sezione coronale T2 che evidenzia gli esiti della emisferotomia.