

Stato di male epilettico elettrico persistente occipitale destro nel sonno non REM (ESES?altro?) in ragazza con normale quoziente intellettivo.

A. Bartocci, M. Cecconi, T.A. Cantisani

S.C. di Neurofisiopatologia – Azienda Ospedaliera S. Maria di Perugia

INTRODUZIONE

Lo Stato Epilettico non Convulsivo nel Sonno non REM (ESES), che a sua volta può essere diversificato in generalizzato o focale, è stato identificato come una Encefalopatia Epilettica in cui l'espressione clinica è di rare crisi parziali e/o generalizzate in veglia o nell'addormentamento e di un'attività epilettica che configura uno stato epilettico infraclinico nel sonno N-REM, tendenzialmente farmaco resistente. L'evoluzione è per lo più in un progressivo decadimento cognitivo (1,2). Tuttavia sono stati descritti in letteratura alcune eccezioni relate a forme atipiche di Epilessia Rolandica (3,4). Descriviamo il caso di una ragazzina (oggi 15 enne) che ha un ESES occipitale destro, tuttora persistente, senza alcun disturbo cognitivo.

CASO CLINICO

Descriviamo il caso clinico di una ragazzina, attualmente di 15 anni, di origine romana, nata in Italia, che all'età di 7 anni ha presentato 4 episodi critici epilettici ravvicinati in apiressia:

2 **in veglia**: uno a scuola, preceduto da sensazione di torpore al braccio sinistro, perdita di coscienza con caduta a terra, morsus della lingua, di breve durata. ed un altro, mentre guardava la televisione caratterizzato da sguardo fisso senza apparente compromissione della coscienza.

2 **nella fase di addormentamento**, caratterizzati da deviazione della rima buccale a sinistra, scialorrea, trisma, occhi sbarrati, perdita di coscienza ed incontinenza urinaria, di breve durata, seguiti da amnesia per l'accaduto.

Una registrazione Video-EEG nel sonno notturno evidenziava floride alterazioni parossistiche diffuse che nel sonno assumevano l'andamento di un ESES occipitale emisferico destro (vedi fig.1).

L'anamnesi familiare è negativa per epilessia e la bambina ha avuto una nascita e sviluppo psicomotorio regolare. Non cefalea, non episodi autonomici e nemmeno episodi prolungati di ipersonnia con stato confusionale.

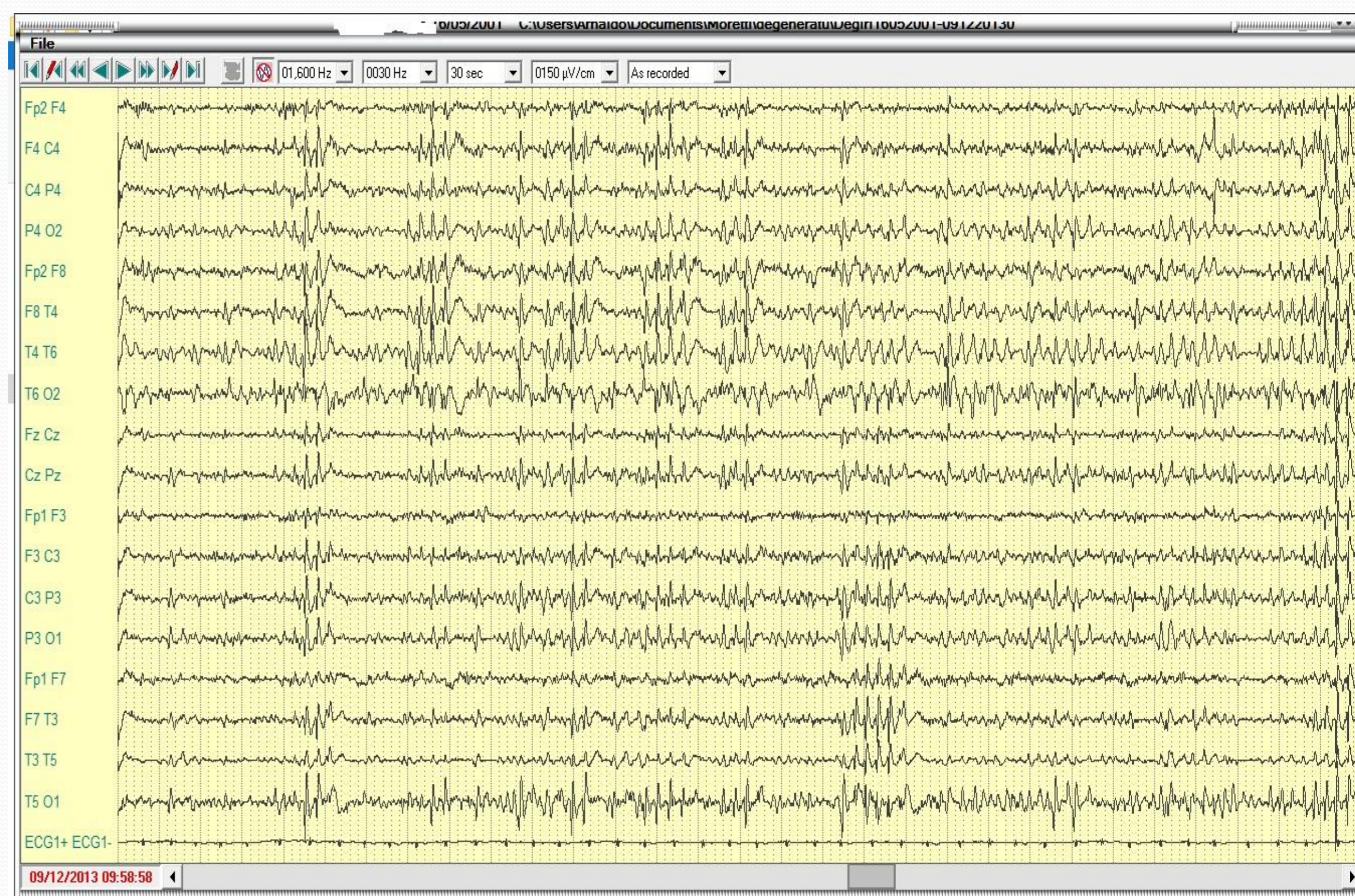
Vista la ricorrenza di crisi parziali secondariamente generalizzate anche in veglia, con caduta a terra, e la positività EEG è stata iniziata una terapia con Valproato Sodico ottenendo una completa scomparsa delle crisi cliniche. Durante questi anni la ragazza è stata sottoposta nonostante l'assenza di crisi cliniche a ripetute Video-EEG-poligrafie nel sonno notturno che hanno dimostrato la persistenza dello stato ESES occipitale destro. La ragazzina, oggi quindicenne, (con menarca a 13 anni) è stata più volte sottoposta a valutazioni neuropsicologiche che hanno costantemente documentato un QI normale, confermato anche dal buon rendimento scolastico e ottimo inserimento tra pari. Sono state eseguite negli anni due RMN encefalo, l'ultima a 3 tesla, che hanno documentato solo una asimmetria dei corni temporali dei ventricoli laterali per ampliamento del destro in assenza di sclerosi ippocampo-paraippocampale. Sono stati eseguiti dei pontenziali evocati visivi risultati nella norma.

Per il perdurare di tale attività nel sonno ad Agosto 2015 è stato sospeso il valproato sodico ed iniziata terapia con carbamazepina a dosaggio pieno senza nessuna modificazione del quadro EEG nel sonno

CONCLUSIONI

Il nostro caso, come quelli descritti in letteratura, dimostrano, a nostro avviso, che l'ESES (specialmente quello focale) forse non è una sindrome ma un *fenomeno* che sottende per lo più una encefalopatia epilettogena ad evoluzione tendenzialmente sfavorevole (1,2), ma anche e meno frequentemente una Epilessia ad evoluzione più "benigna" (funzionale? 3,4). In letteratura, fin ora, non sono stati descritti casi clinici come il nostro. Rimane da capire come possa, un fenomeno epilettico così imponente nel sonno N-REM, non dare alcun disturbo, nemmeno cognitivo lieve. Nel nostro caso forse potrebbe essere la localizzazione occipitale destra a spiegare la bassa espressività clinica. Sarà anche interessante verificare nel tempo se con l'età si esaurirà l'ESES spontaneamente. Di sicuro quello che appare è che ancora una volta ci troviamo di fronte a come sia difficile inquadrare, dal punto di vista sindromico, forme di Epilessia apparentemente simili ma profondamente diverse nella loro evoluzione ritrovandoci spesso a dovere fare i conti con *fenomeni* epilettici che vanno approfonditi assai probabilmente dovuti alla complessità dell'espressione genetica fenotipica (vedi *fenomeno* Janz, *fenomeno* Eyelid myoclonia with absence, etc.).

Fig.1



Bibliografia

- 1) Tassinari CA, Rubboli G. (2006) Cognition and paroxysmal EEG activities: from a single spike to electrical status epilepticus during sleep. *Epilepsia*47(Suppl.2):40–43.
- 2) Tassinari CA, Rubboli G, Volpi L, Meletti S, d'Orsi G, Franca M, Sabetta AR, Riguzzi P, Gardella E, Zaniboni A, Michelucci R. (2000) Encephalopathy with electrical status epilepticus during slow sleep or ESES syndrome including the acquired aphasia. *Clin Neurophysiol*111(Suppl.2):S94–S102
- 3) Kramer U, Sagi L, Goldberg-Stern H, Zelnik N, Nissenkorn A, Ben-Zeev B. (2009) Clinical spectrum and medical treatment of patients with electrical status epilepticus in sleep (ESES). *Epilepsia*50:1517–1524.
- 4) Dalla Bernardina B. (1989) Partial epilepsies of childhood, bilateral synchronization continuous spikewave during slow sleep. In Manelis J, Bental E, Loeber JN, Dreifuss FE (Eds) *Advances in epileptology*. Vol. XVII. Raven Press, New York, pp.295–302