

# EPILESSIA E SCLEROSI TUBEROSA: DESCRIZIONE ELETTROCLINICA MEDIANTE VIDEO-EEG DI 51 PAZIENTI

Savini MN\*~ , Mingarelli A\*, Vignoli A\*~ , La Briola F\*, Chiesa V\*, Peron A\*~ , Mai R°, Tassi L°, Mastrangelo M^, Canevini MP\*~

\* Centro per l'Epilessia – Neuropsichiatra Infantile, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

° Centro di Chirurgia dell'Epilessia "C. Munari", Ospedale Niguarda, Milano

^ Unità di neurologia pediatrica, Ospedale V. Buzzi, A.O. ICP, Milano

~ Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano

**RAZIONALE E OBIETTIVI:** La Sclerosi Tuberosa (TSC) è una patologia multisistemica ad ereditarietà autosomica dominante ed espressività clinica variabile. L'epilessia è la manifestazione neurologica più frequente, presente in circa il 72-85% dei pazienti. Il fenotipo elettroclinico associato risulta ad oggi scarsamente descritto e pochi studi considerano registrazioni di episodi critici anziché dati clinici e anamnestici.

**METODI:** Sono state analizzate le caratteristiche elettrocliniche degli episodi critici video-registrati in 51 pazienti con epilessia sintomatica legata a TSC.

## RISULTATI

L'età media di esordio dell'epilessia è di 22.55 mesi (1g-16aa). L'esordio delle crisi si è verificato nel primo anno di vita nel 71% dei pazienti (nel 20% in epoca neonatale). La presentazione clinica al momento della valutazione è rappresentata in Fig. 1.

	Total n. 51	%
Spasmi	33	65
Crisi in febbre	10	20
SE	7	14
Esordio epilessia		
<1 mese	10	20
<1 anno	26	51
>1	32	63
Tipo di crisi		
pluriquotidiane	37	72
Anomalie EEG		
Focali	17	33
Multifocali	19	37
Diffuse + focali	11	21
Diffuse	4	8
Ipsaritmia	3	6

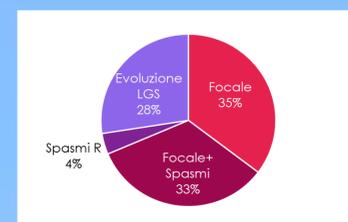


Fig. 1 Presentazione clinica al momento della valutazione

Tab. 1 Caratteristiche della popolazione

	1-11m	12m-2aa	3-5aa	6-9aa	10-14aa	15-19aa	>20 aa
Spasmi	●	●●●●	●●	●●	●●	●	●
Ipomotorie		●●	●				●●
Foc mot (Complesse)			●	●	●		●●
Clonie palpebrali	●●	●					
Foc mot (Cloniche)	●	●					
Foc mot (Toniche)		●●●		●	●		●●●
Aura					●	●●	
Aura>Motor			●	●	●●	●●	●
Versive		●●●	●●●	●	●	●●●	
Toniche				●		●	●●
Atoniche							●
Assenze atipiche							●●

Tab. 2: Classificazione semeiologica nelle diverse età

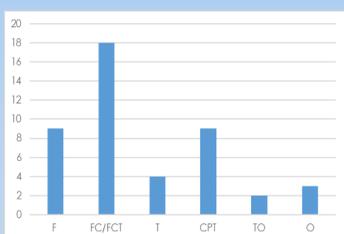


Fig. 2 Origine delle crisi focali

Considerando l'origine delle crisi focali è emerso un coinvolgimento primario delle regioni fronto-centrali (40%) (Fig. 2).

L'età alla registrazione può influenzare la attivazione dei foci epilettogeni, a causa della maturazione funzionale in senso postero-anteriore (Fig. 3).

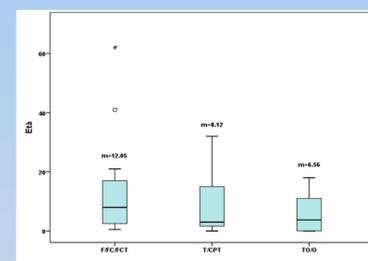


Fig.3 Età al momento della registrazione per localizzazione

## SPASMI EPILETTICI

Presenti in 33 pz (65%), 14 pz (37%) hanno presentato spasmi persistenti (dopo i 2 anni di età).



Fig. 6: 8aa, spasmi ad esordio tardivo, con segni focali

Pattern critico associato agli spasmi epilettici:

- 6/13 tipica onda lenta diffusa
- 5/13 attività rapida di basso voltaggio associata, a prevalenza focale



Fig. 4: Caratteristiche degli spasmi epilettici



Fig. 5: Caratteristiche semeiologiche degli spasmi epilettici

**CONCLUSIONI** – Le crisi focali senza generalizzazione sono le più rappresentate, con localizzazione variabile, ma coinvolgimento prevalente delle aree fronto-centrali. Le caratteristiche semeiologiche dipendono dalla localizzazione del focus epilettogeno e dall'età del paziente, ma spesso si verificano minime manifestazioni motorie e assenza di chiari segni riferibili a esordio focale, soprattutto in epoca precoce. Gli spasmi epilettici costituiscono una presentazione tipica a tutte le età, ma sono spesso presenti caratteristiche di asimmetria e manifestazioni cliniche focali. Una valutazione approfondita in questi pazienti può permettere una terapia adeguata e precoce.