

# SINDROME CRISI GELASTICHE-AMARTOMA IPOTALAMICO: CRISI LATE-ONSET

Giulia Turchi<sup>1</sup>, Anna Catone<sup>1</sup>, Elvira Nicoletta<sup>1</sup>, Salvatore Striano<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro Epilessia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università Federico II, Napoli

## Introduzione:

La sindrome crisi gelastiche-amartoma ipotalamico è una delle condizioni più intriganti in ambito epilettologico. Il marker clinico della sindrome è rappresentato dalle crisi gelastiche, che possono comparire precocemente (early-onset) ed evolvere verso una encefalopatia epilettica generalizzata catastrofica, oppure più tardivamente ed essere seguito da una epilessia focale (del lobo frontale o temporale), usualmente farmaco-resistente. Descriviamo i casi clinici di tre pazienti adulti, provenienti da una serie di tredici con amartoma ipotalamico di piccole dimensioni ed andamento "benigno", che hanno presentato crisi a partire dalla tarda infanzia/gioventù (7-20 anni).

## Casi clinici:

### M.C. - 67 anni

Esordio della sintomatologia all'età di 20 anni con crisi di risa con face-flushing. In seguito, a partire dall'età di 30 anni, anche crisi con perdita di contatto e automatismi oro-masticatori.

La RM evidenzia un amartoma ipotalamico sessile adeso al tubercolo mammillare e di circa 5mm di diametro (Fig. 1a & b). La registrazione di una crisi esclusivamente gelastica evidenzia un appiattimento dell'EEG ed artefatti muscolari (Fig. 1c). Il paziente è cognitivamente discretamente conservato, con solo un modesto deficit della capacità mnemonica. La terapia con CBZ ha controllato discretamente le crisi parziali complesse, con persistenza delle crisi di risa.

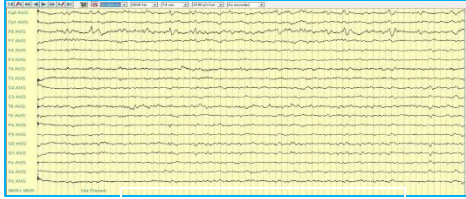


Fig. 2a - (M.V.) - EEG intercritico

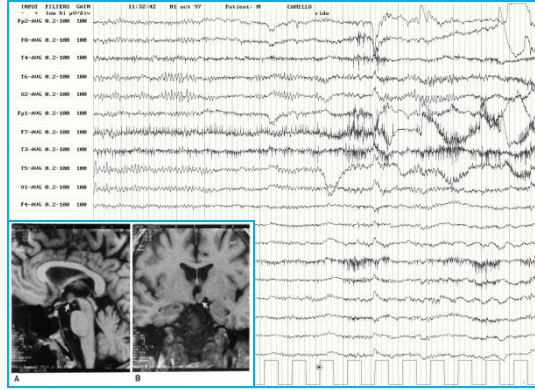


Fig. 1a e Fig. 1b RM evidenziante un piccolo HH. Sullo sfondo EEG di una crisi gelastica «pura» (M.C.).

### M.V. - 66 ANNI (F)

Crisi dai 12-13 anni con stramento della rima buccale, arieggiante una smorfia di disgusto, senso di malinconia e pelle d'oca. Solo tardivamente la paziente avverte modificazione mimica arieggiante un sorriso. Questi episodi si sono mantenuti sostanzialmente immutati nel corso degli anni. La RM ha evidenziato un amartoma ipotalamico di morfologia ovoidale di meno di 1cm, sessile, adeso al corpo mammillare di sx (Fig. 2b). L'EEG intercritico evidenzia un focus epilettogeno temporale anteriore dx (Fig. 2a), mentre la registrazione critica evidenzia solo una diffusa depressione ed artefatti muscolari. La paziente è cognitivamente normale, a parte modesto deficit delle funzioni mnemoniche. Inoltre ha assunto per breve tempo Oxcarbazepina senza sostanziale benefici.

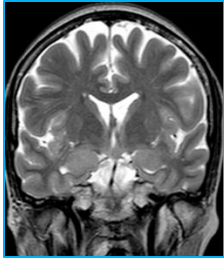


Fig. 2b (M.V.)

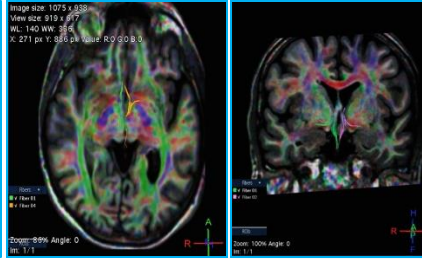


Fig. 2c e fig. 2d traggografia (M.V.)

### B.G. - 59 anni (M)

Crisi di risa dalla seconda infanzia con face-flushing e talora accenno a lacrimazione. Tali episodi si sono mantenuti immutati negli anni. Solo ultimamente, sporadicamente accompagnati da breve senso di estraneità. La RM ha evidenziato un amartoma ipotalamico, sessile di ca. 1cm di diametro, attaccato al corpo mammillare di dx (Fig. 3a & 3b). L'EEG intercritico è poco contributivo, quello critico mostra solo depressione diffusa e artefatti muscolari. La PET mostra un lieve ipometabolismo intercritico in zona ipotalamica dx (Fig. 3c). Il paziente è cognitivamente normale e ha rifiutato di praticare terapie antiepilettiche.

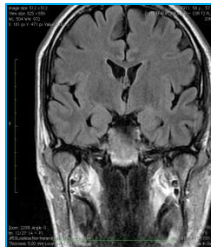


Fig. 3a (B.G.)

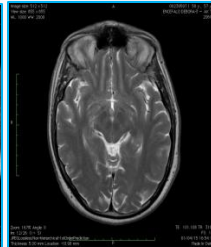


Fig. 3b (B.G.)

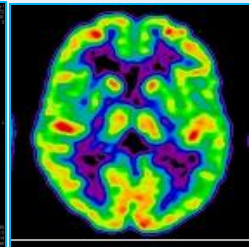


Fig. 3c (B.G.)

## Discussione e conclusioni

Questa piccola popolazione rappresenta l'espressione meno grave della sindrome crisi gelastiche - amartoma ipotalamico. Le crisi interferiscono relativamente poco sulla qualità di vita dei pazienti e possono essere poco valorizzate nel loro significato. In letteratura viene riportato che le crisi gelastiche tendono a modificarsi e/o scomparire negli anni<sup>1</sup>. Questo piccolo gruppo di pazienti dimostra invece che le crisi ad esordio tardivo tendono a mantenersi tendenzialmente immutate negli anni, rimarcandone il valore diagnostico. Questi pazienti sono cognitivamente normali o mostrano solo modeste alterazioni neuropsicologiche, in particolare delle funzioni mnemoniche. Da rimarcare come l'EEG critico durante crisi esclusivamente gelastiche possa non evidenziare attività parossistica.

## Referenze:

- Striano S et al. The syndrome gelastic seizures-hypothalamic hamartoma: severe, potentially reversible encephalopathy, *Epilepsia*. 2009 May;50 Suppl 5:62-5.
- Berkovic SF, et al. hypothalamic hamartoma and seizures: a treatable epileptic encephalopathy. *Epilepsia*. 2003 Jul;44(7):969-73.
- Mullatti N et al. The clinical spectrum of epilepsy in children and adults with hypothalamic hamartoma; *Epilepsia*. 2003 Oct; 44(10):1310-9