

“A un tratto, in mezzo alla tristezza, al buio e all’oppressione, il suo cervello sembrava accendersi di colpo, tendendo in un estremo impulso tutte le proprie energie vitali. In quell’attimo, che aveva la durata di un lampo, la sensazione della vita e il senso dell’autocoscienza sembravano decuplicare di forza. Il cuore e lo spirito si illuminavano di una luce straordinaria. Tutti i dubbi, tutte le ansie e le agitazioni sembravano quietarsi di colpo, si risolvevano in una calma suprema, piena di armonica e serena letizia, di speranza, di ragionevolezza e di penetrazione suprema.” (da L’Idiota)

Sono queste le parole che *Dostoevskij* faceva pronunciare al protagonista del suo capolavoro per descrivere la potenza delle crisi epilettiche, di cui anche lui ha sofferto per tutta la sua vita.

Ebbene sì anche i grandi soffrono e hanno sofferto di epilessia!

Ci tenevo a fare questa premessa perché, nonostante tutto, c’è ancora tanta difficoltà a parlare di questa patologia, ci sono ancora molti genitori che si vergognano di parlare liberamente delle crisi dei loro bambini, facendo vivere ancora di più ai loro piccoli il disagio della malattia e quella condizione di diversità che purtroppo ci riporta un po’ indietro nel tempo.

Ma cerchiamo di comprendere un po’ meglio l’epilessia e perché fa ancora paura.

Cos’è l’epilessia?

L’epilessia è una malattia del sistema nervoso centrale caratterizzata dalla ripetizione di crisi che derivano da un’improvvisa alterazione dell’attività elettrica delle cellule nervose (*neuroni*).

Il termine epilessia deriva dal greco “*epilambanein*” che significa “*essere colti di sorpresa*”, questa parola sintetizza perfettamente la modalità con cui si verifica una crisi epilettica, all’improvviso senza che la persona che ne è affetta possa opporre resistenza.

L'epilessia è una patologia molto diffusa, si stima che nel mondo ne sia affetto circa l'1% della popolazione e in oltre il 60% dei casi l'esordio è in età pediatrica con prevalenza nel sesso maschile. A questa percentuale vanno poi aggiunti quei pazienti (un altro 4% circa) che nel corso della loro vita presentano un'unica crisi pertanto in quel caso non è possibile parlare di epilessia vera e propria perché manca la ripetitività delle crisi.

Classificazione delle crisi epilettiche

Le crisi epilettiche non sono tutte uguali.

Partendo da questo presupposto cerchiamo di capire perché le crisi non sono tutte uguali e come vengono classificate.

Le crisi epilettiche si manifestano in modo diverso in relazione a vari ordini di fattori ma la prima distinzione va fatta in base all'area del cervello da cui partono gli impulsi anomali e quindi come linea generale possono essere divise fondamentalmente in due grandi gruppi:

- crisi generalizzate: in cui gli impulsi anomali che costituiscono la cosiddetta *scarica epilettica* coinvolgono, sin dall'inizio, il cervello bilateralmente (cioè entrambi gli emisferi cerebrali) in maniera sincrona e simmetrica;
- crisi parziali o focali: in cui la scarica origina in un punto (focus) unilaterale.

A questi due grandi gruppi ne va aggiunto un terzo rappresentato dalle cosiddette crisi non classificate di cui fanno parte le *convulsioni neonatali* e gli *spasmi infantili (sindrome di West)*.

Ovviamente questa classificazione rappresenta solo un punto di partenza perché esistono varie sottocategorie, vedremo solo le principali rimandando a sedi specialistiche la trattazione dettagliata.

Per quanto riguarda le *crisi generalizzate*, possiamo distinguerne 6 tipologie:

- crisi di assenza (in passato dette *petit mal* o *piccolo male*): sono tra le forme più frequenti

in età pediatrica ed adolescenziale e si manifestano con una perdita di coscienza di breve durata (solitamente tra 4 e 20 secondi);

- crisi toniche: si presentano con un irrigidimento dei muscoli soprattutto della schiena e degli arti;
- crisi cloniche: si associano a contrazioni muscolari involontarie ripetute o ritmiche soprattutto dei muscoli del viso, del collo, delle braccia e delle gambe;
- crisi tonico-cloniche (dette anche *grand mal* o *grande male* o *crisi epilettica classica*): sono quelle che hanno la durata più lunga potendo arrivare fino a 10 minuti, si caratterizzano per un inizio brusco, con perdita di coscienza immediata accompagnata a volte da un urlo (*l'urlo epilettico*) e dalla caduta a terra. Le crisi tonico-cloniche hanno un andamento caratteristico che decorre in 3 fasi, la prima è quella *tonica* con irrigidimento e contrazione violenta di tutti i muscoli, la seconda è la fase *clonica* con scosse muscolari generalizzate prima molto ravvicinate più via via più distanziate e infine la fase *risolutiva* (o del *coma post-critico*) con rilassamento completo della muscolatura.
- crisi atoniche: si manifestano con una repentina perdita del tono muscolare;
- crisi miocloniche: sono caratterizzate da scosse improvvise di braccia e gambe, somiglia molto ai movimenti tipici della fase iniziale del sonno quando si ha la sensazione di cadere nel vuoto.

Le convulsioni parziali, secondo la distinzione classica (sempre più messa in discussione) si dividono invece in:

- crisi semplici: si manifestano senza alterazione dello stato di coscienza con sintomi motori (convulsioni in una sede limitata del corpo), sensitivi (formicolii), sensoriali (allucinazioni) ma anche semplicemente cefalea o vertigini;
- crisi complesse: si caratterizzano per l'alterazione dello stato di coscienza quindi il soggetto non è più capace di interagire con l'ambiente circostante e si associano spesso ad automatismi gestuali come masticare, deglutire, schiacciare le labbra;
- crisi secondariamente generalizzate: la generalizzazione delle crisi parziali avviene di solito in crisi che originano nel lobo frontale.

Quali sono le cause dell'epilessia?

In quasi la metà dei casi di epilessia la causa responsabile della malattia è sconosciuta, queste sono le forme definite idiopatiche o primarie; negli altri casi alla base vi sono fattori genetici o lesionali (in seguito ad eventi lesivi cerebrali).

Per quanto riguarda i fattori genetici, sembra siano oltre i 500 i geni potenzialmente coinvolti. L'epilessia riconosce una predisposizione familiare, infatti in un grosso studio che ha interessato quasi 30 mila persone si è visto che l'incidenza della malattia nei parenti di soggetti epilettici è di circa l'8% se la prima crisi si è avuta in età pediatrica mentre è dell'1,5% nei parenti di soggetti che hanno avuto la prima crisi in età adulta.

Le lesioni cerebrali potenzialmente responsabili sono molteplici, in età pediatrica abbiamo soprattutto traumi (anche traumi cranici perinatali), infezioni (morbillo, rosolia), disturbi metabolici (ipocalcemia, ipoglicemia, ipomagnesemia) e in minima parte tumori; invece in età adulta abbiamo soprattutto patologie vascolari e tumorali.

Scopri il [Manuale di Manovre Salvavita](#) che tutti i genitori dovrebbero avere: [scaricalo da qui](#) e portalo sempre con te!

Come si fa la diagnosi di epilessia?

La diagnosi delle crisi tonico-cloniche è piuttosto "semplice" data la tipicità della crisi stessa, quindi molto spesso è quasi sufficiente solo la raccolta delle informazioni cliniche del paziente comprese quelle relative alla descrizione della crisi associata alla visita medica.

Ben più complessa è la diagnosi di epilessia parziale, specie per le forme semplici che, come abbiamo detto, possono manifestarsi semplicemente con un attacco emicranico o con allucinazioni.

In tutti i casi comunque il medico che si approcci a un paziente con sospetto diagnostico di

epilessia, dopo un attento esame neurologico, proporrà una serie di esami anche per comprendere meglio la causa responsabile, tra cui esami del sangue (per escludere le forme a genesi infettiva o metabolica), esami strumentali come Tomografia Computerizzata (TC) o Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) quando sospetti un'origine vascolare o tumorale ed altri ma sicuramente l'esame cardine per la diagnosi di epilessia è l'EEG (elettroencefalogramma).

L'epilessia e l'elettroencefalogramma

L'elettroencefalogramma è un esame fondamentale che, come ci dice il nome, si basa sullo studio dell'attività elettrica del cervello ed essendo l'epilessia una malattia dovuta a un'alterazione della produzione dell'impulso elettrico cerebrale per la diagnosi non si può prescindere dall'esecuzione di un EEG.

Si tratta di un esame ben tollerato anche dal bambino, non invasivo, indolore, della durata di circa 30 minuti (almeno per la forma basale) che si esegue applicando sullo scalpo una serie di elettrodi capaci di amplificare e registrare le onde cerebrali. L'attività elettrica così ottenuta viene convertita, attraverso l'apposita strumentazione, in un tracciato che si presenta sotto forma di onde continue (non ci sono interruzioni nella traccia), ritmiche o aritmiche, che variano di aspetto, ampiezza e frequenza e sono proprio queste variabili a consentire la lettura del tracciato e quindi la diagnosi. Durante la registrazione si chiederà al paziente di aprire e chiudere gli occhi, respirare profondamente, fissare una lampada che si illumina a intermittenza, in modo da inviare diversi segnali al cervello e studiare le variazioni di attività elettrica.

Per far comprendere meglio cos'è l'EEG possiamo paragonarlo all'elettrocardiogramma (ECG), esame sicuramente più familiare per la maggior parte delle persone, che, sempre tramite l'apposizione degli elettrodi e con un meccanismo di conversione del segnale molto simile, consente di registrare l'attività elettrica del cuore espressa, anche in questo caso, come una traccia continua data da onde elettriche di diversa forma.

I tipi di registrazione dell'EEG più utilizzati sono:

- l'EEG di routine (o intercritico): è quello che abbiamo descritto pocanzi, questo può essere eseguito durante la veglia o il sonno (utile soprattutto nella diagnosi differenziale dei disturbi del sonno) e reso più sensibile sottoponendo il bambino alla privazione di sonno. In pratica il bambino dovrà arrivare all'ambulatorio dopo almeno 8-10 di veglia in modo da farlo addormentare prima di iniziare l'esame; si procederà quindi a una prima registrazione durante il sonno dopodiché il bambino verrà svegliato e l'ultima parte della registrazione avverrà a paziente sveglio.
- l'Holter-EEG (o EEG dinamico): l'acquisizione del tracciato dura 24 ore mentre il paziente svolge le sue normali attività, questa tipologia è, a volte, di difficile interpretazione a causa dei tantissimi artefatti presenti;
- il Video-EEG: è anche questa una modalità di acquisizione dinamica del tracciato, ha però una durata maggiore (solitamente 2-3 giorni) e non viene praticata in ambiente domestico bensì in ospedale, in una stanza dotata anche di telecamere che consentono di filmare il paziente mentre svolge le sue attività. E' indicata soprattutto per lo studio delle crisi dei bambini e dei neonati. Un tipo di video-EEG, detta registrazione poligrafica, prevede il posizionamento di altri elettrodi che consentono di studiare il respiro, l'attività cardiaca e i movimenti muscolari sempre al fine di facilitare la diagnosi.

Epilessia: trattamento farmacologico e stile di vita

Esistono alcuni casi di epilessia ad evoluzione benigna con scomparsa delle manifestazioni cliniche anche senza terapia ma rappresentano una piccola percentuale. Negli altri casi sarà invece necessario il ricorso alla terapia farmacologica.

Se la causa è nota ovviamente la terapia deve volgere, quando possibile, alla sua eradicazione come ad esempio nelle forme metaboliche, nel caso di tumori operabili, ecc. Discorso diverso va fatto quando non si può procedere all'eliminazione o non si conosce la causa scatenante, in questi casi allora il medico procederà a mettere a punto uno specifico protocollo terapeutico a base di farmaci antiepilettici.

Il medico ha a disposizione un'ampia gamma di farmaci antiepilettici, che con meccanismo diverso, arrivano a modulare il segnale elettrico riuscendo a ridurre sia la frequenza che

l'intensità delle crisi. La terapia deve essere personalizzata perché molto spesso prevede l'associazione di più farmaci con diverso meccanismo d'azione. E' fondamentale non interrompere mai bruscamente e soprattutto senza parere medico la terapia antiepilettica. Come tutti i farmaci, anche l'utilizzo degli antiepilettici può essere gravato da effetti collaterali di cui i più comuni sono stanchezza, sonnolenza, nausea e vertigini potendo però anche arrivare a disturbi del linguaggio, disturbi motori ed altri (proprio perché questi farmaci interferiscono con l'attività delle cellule nervose). Anche per questo motivo molto spesso si preferisce l'associazione dei farmaci in modo da poter sfruttare l'effetto benefico di più principi attivi riducendo le dosi e di conseguenza i possibili effetti collaterali.

Nel 75-80% dei casi si ha il controllo completo della malattia con la terapia farmacologica. Negli altri casi ci troviamo di fronte un'epilessia farmaco-resistente e quindi vanno valutate opzioni terapeutiche diverse. A volte sarà necessario ricorrere al trattamento chirurgico, che non va considerato come la prima scelta soprattutto nei pazienti pediatrici e va riservato solo a quei casi in cui si conosce esattamente la sede da cui origina l'impulso alterato e solo se l'asportazione di quest'area cerebrale non determina danni neurologici importanti, e solo il 10-15% dei pazienti rientra in questi criteri.

Negli altri casi è stato proposto l'impianto di uno stimolatore elettrico del nervo vago (tipo un pacemaker); la stimolazione di questo nervo tende a ridurre, interferendo con l'attività elettrica cerebrale, la frequenza delle crisi.

Le forme farmaco-resistenti, come le altre, si giovano sicuramente di un corretto stile di vita che prevede:

- un'alimentazione controllata, sono tanti gli studi che hanno dimostrato che, specie nelle forme farmaco-resistenti dell'età pediatrica, si ottengono ottimi risultati con la dieta chetogenica cioè un regime alimentare che prevede una brusca riduzione dell'introito di carboidrati e in minima parte di proteine con aumento della quota lipidica (cioè dei grassi). Ovviamente si tratta di un regime alimentare molto particolare che deve essere sempre prescritto da uno specialista per la scelta della tipologia e del quantitativo di grassi da inserire per ridurre al minimo la comparsa di effetti collaterali come diarrea,

ipercolesterolemia, calcolosi renale.

- un'idratazione adeguata
- attività fisica sì ma senza strafare, specie durante il periodo estivo per evitare fenomeni di disidratazione
- attenzione ai videogame: esistono circa 5-8 bambini su 1000 che soffrono di epilessia fotosensitiva cioè la crisi epilettica potrebbe essere scatenata dal forte contrasto luce/buio (cioè troppa differenza di luminosità tra gli elementi chiari e scuri delle immagini). Questa scoperta ha sconfessato ciò che si credeva fino a un po' di tempo fa e cioè che fossero le immagini veloci a scatenare le crisi. Nei portatori di epilessia fotosensitiva attenzioni quindi alle luci intermittenti come ad esempio quelle della discoteca.

Scopri il [Manuale di Manovre Salvavita](#) che tutti i genitori dovrebbero avere: [scaricalo da qui](#) e portalo sempre con te!

Se mio figlio ha avuto le convulsioni febbrili svilupperà l'epilessia?

Qualsiasi medico che abbia avuto un paziente con una convulsione febbrile si è sentito fare questa domanda per cui cerchiamo brevemente di chiarire un po' le idee alle mamme spaventate.

Non descriverò cosa sono e perché si manifestano le [convulsioni febbrili](#), rimandando all'articolo dedicato all'argomento, ma semplicemente la possibile relazione con lo sviluppo dell'epilessia.

Secondo la Società Italiana di Pediatria e la Lega Italiana contro le Epilessie il rischio di sviluppare l'epilessia in un bambino che ha avuto una convulsione febbrile semplice è dell'1-1,15% quindi solo leggermente superiore rispetto alla popolazione generale. Nelle convulsioni febbrili complesse (quelle cioè di durata superiore a 15 minuti o che si manifestano come crisi parziali) questo rischio tende ad essere più alto.

Fonti:

Neurologia Pediatrica -Pavone Ruggieri

Neurologia - Cambier - Masson -Dehen

Principi di medicina interna - Harrison

Linee guida LICE (Lega Italiana contro le Epilessie)

Linee guida SIP (Società Italiana di Pediatria)