

Info

Epilessia



L'epilessia nei bambini

L'EPILESSIA NEI BAMBINI

Le crisi epilettiche sono dovute ad un'iperattività transitoria e simultanea delle cellule nervose del cervello. L'epilessia è la predisposizione a sviluppare tali crisi in modo duraturo e spesso si manifesta già nell'infanzia. Almeno un bambino su 140 è affetto da epilessia (0,7%), e più di un terzo di tutte le epilessie ha inizio in età infantile. Le cause, le forme di crisi e il decorso della malattia possono essere molto differenti.

È essenziale che in **famiglia l'argomento venga affrontato apertamente**. Anche i bambini dai 2 ai 3 anni possono essere informati sulla loro malattia in modo consono alla loro età. I familiari, i conoscenti e le persone che si occupano dell'assistenza dovrebbero esserne ugualmente al corrente.

IMPORTANTI FORME DI CRISI NEI BAMBINI

Viene fatta una distinzione tra due forme principali di crisi epilettiche: la crisi generalizzata e quella focale. Le crisi generalizzate si verificano quando le scariche elettriche delle cellule nervose interessano fin dall'inizio l'intero cervello. Per maggiori informazioni sulle forme di crisi per ciascuna fascia di età consultare l'opuscolo informativo "Tipi di crisi frequenti".

Crisi neonatali

In età neonatale, le crisi sono leggermente più frequenti rispetto al successivo periodo infantile. Si verificano più comunemente nei bambini affetti dalla cosiddetta encefalopatia ipossico-ischemica, dovuta a carenza di ossigeno durante il parto. Tuttavia, questa condizione comporta poi lo sviluppo di un'epilessia che deve essere trattata per periodi di tempo prolungati solo nel 15% circa dei casi. Nonostante ciò, nella fase acuta le crisi devono essere trattate correttamente, altrimenti possono aggravare i danni al cervello. Sono inoltre possibili altre cause, come ad esempio nelle forme di epilessia di origine genetica con esordio in età neonatale.

Spasmi infantili

Queste crisi si verificano di solito tra i 3 e gli 8 mesi di età e non sono facilmente riconoscibili: i bambini affetti, più spesso maschietti, alzano improvvisamente di scatto le braccia conserte e piegano la testa e il busto, così da dare l'impressione che il bambino sia spaventato. In genere gli spasmi si manifestano in serie, ma possono anche apparire molto più discretamente sotto forma di sussulti. Molti bambini affetti da spasmi infantili, oltre a mostrare le tipiche alterazioni elettroencefalografiche (EEG), soffrono anche di disturbi dello sviluppo (**sindrome di West**).

Convulsioni febbrili

Una convulsione febbrile è una crisi causata dalla febbre (generalmente una crisi tonico-clonica, vedi sotto). Solo raramente rappresenta l'inizio di un'epilessia e, di soli-

to, i bambini interessati sono normalmente sviluppati e altrimenti sani. Si verifica nel 3-5% circa dei bambini di età compresa tra 6 mesi e 5 anni. Le convulsioni febbrili possono manifestarsi con aumentata frequenza nell'ambito di una stessa famiglia. Per lo più si sviluppano con una febbre in rapido aumento superiore ai 38,5 °C. Una semplice convulsione febbrile dura solo pochi minuti senza danneggiare il cervello e in genere il bambino si riprende rapidamente. I genitori devono successivamente contattare un medico. Nella stragrande maggioranza dei casi le convulsioni febbrili scompaiono al più tardi in età scolare.

Assenze

La forma di epilessia generalizzata di gran lunga più comune nei bambini può sfuggire facilmente all'osservazione: i bambini sono "assenti" per brevissimi istanti (di solito tra i 5 e i 10 secondi), senza cadute o spasmi muscolari, e gli occhi sono aperti o con ammiccamenti palpebrali e lo sguardo sembra "vuoto". I bambini affetti sono spesso considerati "imbambolati", perché durante un'assenza non si accorgono di nulla. Spesso non si rendono nemmeno conto di avere avuto una crisi.

Crisi tonico-cloniche

Le crisi epilettiche maggiori (precedentemente denominate "grande male") si verificano a tutte le età: la persona interessata perde coscienza, presenta un irrigidimento del corpo (fase tonica) e di solito cade a terra, eventualmente subendo un breve arresto respiratorio. Successivamente si manifestano spasmi muscolari (fase clonica). La crisi solitamente termina dopo due o tre minuti.

In rari casi, le crisi durano più di 3 minuti. Se non si dispone di un medicamento di emergenza, è necessario chiamare il medico o un'ambulanza (tel. 144).

DIAGNOSI

Dopo un primo evento convulsivo senza febbre, i genitori dovrebbero consultare un neuropediatra specializzato. A questo proposito è importante che osservino e prendano nota dell'evento nel modo più accurato possibile o che addirittura lo filmino. Anche la storia clinica del bambino e dei suoi familiari può avere importanza. L'elettroencefalografia (EEG) misura le correnti cerebrali e fornisce informazioni essenziali sulle attività epilettiche nel cervello. Un EEG standard registra l'attività elettrica del cervello per 25 minuti. Tuttavia, ci sono anche forme di epilessia in cui l'EEG tra le singole crisi è "normale". In molti casi, soprattutto nelle crisi focali, è necessaria anche una risonanza magnetica (RM) per escludere la presenza di alterazioni della struttura cerebrale responsabili dell'epilessia. Per eseguire l'esame in bambini piccoli o irrequieti è necessaria la sedazione. La RM va eseguita preferibilmente in un ospedale specializzato, dove sono disponibili attrezzature moderne e competenze adeguate.

Un esame neuropsicologico nelle fasi iniziali aiuta a identificare e, se necessario, a trattare precocemente le successive difficoltà di apprendimento, di concentrazione o di esecuzione delle attività quotidiane correlate all'epilessia o anche al trattamento.

Analisi genetica

Le epilessie nell'infanzia sono spesso di origine genetica. Ciò non significa necessariamente che la malattia sia ereditaria: le mutazioni geniche si verificano spesso "de novo", vale a dire che non erano presenti in precedenza nei genitori. Non esiste un "gene dell'epilessia", bensì molte possibili mutazioni genetiche diverse e rare.

Un'analisi genetica conclusiva consente di stimare più facilmente la direzione in cui si svilupperà la malattia. Al bambino vengono risparmiati ulteriori esami e a volte i medici sanno già anche quali medicinali o metodi di trattamento potranno ottenere buoni risultati e quali no.

IMPORTANTI SINDROMI EPILETTICHE

Epilessia rolandica

L'epilessia rolandica è l'epilessia focale più comune nell'infanzia. Ha cause genetiche e può essere ereditata, anche se i geni responsabili sono ancora in gran parte sconosciuti. Le crisi focali vissute coscientemente si verificano per lo più di notte, dai 3 ai 11 anni di età, e si manifestano con vocalizzazioni gutturali e contrazioni ritmiche degli angoli della bocca. Per la maggior parte, le crisi hanno una durata molto breve e cessano spontaneamente. I sintomi scompaiono quasi sempre in modo autonomo nella pubertà o nell'adolescenza. In passato, tale forma di epilessia era definita "benigna", mentre ora il nuovo termine è "autolimitante".

Sindrome di Landau-Kleffner

Questa sindrome è decisamente meno comune. Sono interessati i lobi temporali, dove si trova parte del nostro centro del linguaggio. I bambini, all'esordio in genere tra i 3 e i 7 anni, hanno sempre più difficoltà a capire il linguaggio o a comprendere ciò di cui si parla (agnosia verbale). In alcuni casi, questo porta alla completa perdita del linguaggio (afasia).

Circa il 70% dei bambini interessati sviluppa crisi epilettiche di varie forme, per lo più associate al sonno, anche se non costituiscono l'aspetto predominante. Il disturbo del linguaggio è causato da una scarica focale epilettica permanente durante il sonno, che può essere riconosciuta solo in un EEG eseguito in questa fase. Sebbene questa forma di epilessia regredisca di sovente nella pubertà e nell'adolescenza, deve essere trattata correttamente con antiepilettici. Malgrado ciò, spesso residuano dei disturbi.

Epilessia tipo assenza infantile (picnolessia)

Si tratta della più frequente epilessia generalizzata nell'infanzia e può comportare ben oltre 100 assenze al giorno. Nei bambini, la malattia ha inizio abitualmente tra i 5 e gli 8 anni di età, ma si osservano epilessie tipo assenza anche nella primissima infanzia e nell'adolescenza. La causa è principalmente genetica, a volte ereditaria. Di regola, la classica forma infantile di epilessia tipo assenza può essere trattata efficacemente.

Sindrome di Doose

La sindrome di Doose esordisce a un'età compresa tra 1½ e 5 anni, provocando crisi con spasmi muscolari e comportando un alto rischio di caduta a causa dell'improvvisa perdita di tensione muscolare. Le crisi epilettiche possono essere trattate efficacemente in una parte dei bambini, il cui sviluppo può poi risultare normale. In altri, le crisi sono difficili da controllare e i bambini mostrano disturbi dello sviluppo e spesso hanno bisogno di diversi medicinali.

Sindrome di Dravet

Una sindrome piuttosto rara, le cui crisi si verificano per la prima volta all'età di 3-9 mesi e sono spesso associate a febbre. Nella maggior parte dei casi, questa sindrome è causata da una mutazione genetica e spesso la terapia farmacologica consente di controllarla solo parzialmente. Tuttavia, una serie di medicinali, che molte volte devono essere somministrati in combinazione, può in genere aiutare il bambino e stabilizzare la situazione. Il bambino mostra però quasi sempre un disturbo dello sviluppo.

Sindrome di Lennox-Gastaut

In questo caso le crisi compaiono per la prima volta tra il secondo e il settimo anno di vita, assumendo forme molto diverse. Possono essere trattate efficacemente solo molto di rado e sono spesso accompagnate da disturbi dello sviluppo a tutti i livelli. La forma di epilessia è rara e principalmente riconducibile ad anomalie strutturali cerebrali o ad anomalie genetiche.

TRATTAMENTO

Lo scopo del trattamento è sempre il miglior controllo possibile delle crisi, idealmente la loro eliminazione totale, senza anomalie elettroencefalografiche e senza effetti collaterali indesiderati. In ben due terzi dei casi questo è possibile, anche se la via per arrivarci può essere lunga. A questo scopo, una buona collaborazione tra neuropediatrati curanti e genitori svolge un ruolo determinante, perché i medicinali aiutano solo se vengono assunti regolarmente. Gli effetti collaterali dei medicinali devono essere discussi con il neuropediatra curante. Solo in pochi casi può risultare ragionevole rinunciare ai medicinali. In alcune situazioni si dimostrano utili anche altri trattamenti non farmacologici (dieta chetogenica, stimolatore del nervo vago). I trattamenti integrativi con

principi attivi non ancora omologati (ad es. il cannabidiolo estratto dalla canapa) dovrebbero essere effettuati solo in stretta intesa con i medici.

Se in caso di epilessia focale i primi due medicinali non interrompono le crisi, dovrebbe essere presto verificato se non sia possibile e opportuna l'esecuzione di un intervento di chirurgia dell'epilessia in un centro specializzato. Sebbene a prima vista il pensiero di un'operazione al cranio possa spaventare, l'esperienza dimostra che più precocemente viene rimosso il focolaio epilettico maggiore sarà il beneficio per il cervello del bambino. Finché persiste il rischio di convulsioni, deve rimanere sempre a portata di mano un **medicamento di emergenza**. Le persone che assistono il bambino e i suoi insegnanti dovrebbero ricevere in merito istruzioni adeguate. Un formulario appositamente sviluppato aiuta nella comunicazione tra neuropediatrati, genitori e personale docente (in francese o tedesco): www.epi.ch/scuola

L'epilessia può colpire chiunque

Almeno cinque persone su cento hanno nella loro vita una crisi epilettica. Poco meno dell'uno per cento della popolazione si ammala di epilessia nel corso della vita. In Svizzera sono circa 80 000 persone, fra cui approssimativamente 15 000 bambini e adolescenti.

Legge contro l'epilessia: attiva a tutto campo

La Lega Svizzera contro l'epilessia si occupa di ricerca, aiuto e informazione dal 1931.

Ricerca

Promuove lo sviluppo del sapere in tutti i settori legati all'epilessia.

Aiuto

Aiuto e consulenza:

- per professionisti nei campi più disparati
- per le persone affette da epilessia e i loro familiari

Informazione

La Lega contro l'epilessia informa e sensibilizza l'opinione pubblica nei confronti della malattia, favorendo così l'integrazione delle persone affette da epilessia.

Vaccinazioni

In linea di principio, i bambini affetti da epilessia dovrebbero ricevere la stessa protezione vaccinale degli altri bambini. Alcune vaccinazioni causano febbre, pertanto una precedente predisposizione a crisi epilettiche può manifestarsi per la prima volta dopo una vaccinazione. Se il bambino è soggetto a convulsioni febbrili, i genitori devono chiedere al pediatra se raccomanda un antipiretico in funzione preventiva per alcune vaccinazioni (ad esempio contro la pertosse). Le vaccinazioni non sono però la causa dell'epilessia.

Consulenza sociale

L'organizzazione di pazienti Epi-Suisse fornisce consulenza su aspetti sociali e consente lo scambio di informazioni con altre famiglie interessate. Ulteriori informazioni su www.epi-suisse.ch.

Redazione: Julia Franke

Consulenza medica: PD Dr. Alexandre Datta

Legge Svizzera contro l'epilessia

Seefeldstrasse 84

CH-8008 Zurigo

T +41 43 488 67 77

F +41 43 488 67 78

info@epi.ch

www.epi.ch

PC 80-5415-8

IBAN CH35 0900 0000 8000 5415 8

Informazioni aggiornate a: ottobre 2020

Realizzato con il gentile sostegno degli sponsor principali UCB-Pharma, Eisai Pharma



Altri sponsor: Arvelle Therapeutics, Desitin Pharma, Sandoz Pharmaceuticals.
Gli sponsor non hanno alcun influsso sui contenuti.

Immagine di copertina: www.istockphoto.com/kieferpix