



## **L'Epilessia nell'Infanzia e Adolescenza. I Pediatri di Famiglia quali "Sentinelle" della Malattia**

(una ricerca realizzata da RePER con strumento informatico – Cruscotto)

### **PREMESSA**

#### **Definizione**

Nel 2005 l'epilessia era stata definita, dal punto di vista concettuale, come *un disturbo cerebrale caratterizzato da una persistente predisposizione a sviluppare crisi epilettiche*. Nella pratica clinica questa definizione viene solitamente applicata quando si manifestano due crisi epilettiche non provocate, separate da un intervallo di tempo maggiore di 24 ore.

La *International League Against Epilepsy (ILAE)*<sup>1</sup> ha ora accettato le raccomandazioni di una Task Force che prevedono la modifica della definizione pratica in circostanze particolari che non soddisfano i criteri di due crisi epilettiche non provocate. La Task Force ha proposto che l'epilessia debba essere considerata una malattia cerebrale definita da una delle seguenti condizioni: (1) almeno due crisi non provocate (o riflesse) verificatesi a > 24 h di distanza; (2) una crisi non provocata (o riflessa) e una probabilità di ulteriori crisi simile al rischio generale di recidiva (almeno 60%) dopo due crisi non provocate, nei successivi 10 anni; (3) diagnosi di una sindrome epilettica.

#### **Classificazione**

La classificazione dei vari tipi di crisi è attualmente oggetto di una profonda revisione che, peraltro, non è ancora approdata a una nuova formulazione universalmente accettata.

In attesa del risultato finale di questo lavoro riportiamo la classificazione che è ancora largamente in uso nella pratica clinica.<sup>2</sup>

#### **Crisi generalizzate**

- Tónico – cloniche
- Assenze
  - Tipiche
  - Atipiche
  - Assenze con caratteristiche peculiari
    - Assenze miocloniche
    - Mioclonie palpebrali
- Miocloniche
  - Miocloniche
  - Mioclonico-atoniche
  - Mioclonico-toniche
- Cloniche
- Toniche
- Atoniche

### **Crisi parziali/focali**

- Semeiologia variabile a seconda dell'area encefalica coinvolta:
- Sensitive
- Motorie
- Sensitivo-motorie
- Con automatismi motori
- Con mioclono focale negativo
- Gelastiche
- Emicloniche

### **Non definibili se generalizzate o parziali**

- Spasmi epilettici

Diversa, e più generica, la codifica definita dall'ICD-10-GM 2012.

Codifica che individua le seguenti categorie:

- [G40.0](#) Epilessia e sindromi epilettiche idiopatiche, definite per localizzazione (focale) (parziale), con crisi ad esordio focale
- [G40.1](#) Epilessia e sindromi epilettiche sintomatiche, definite per localizzazione (focale) (parziale), con crisi parziali semplici
- [G40.2](#) Epilessia e sindromi epilettiche sintomatiche, definite per localizzazione (focale) (parziale), con crisi parziali complesse
- [G40.3](#) Epilessia e sindromi epilettiche generalizzate idiopatiche
- [G40.4](#) Altre epilessie e sindromi epilettiche generalizzate
- [G40.5](#) Sindromi epilettiche speciali
- [G40.6](#) Crisi di grande male non specificata (con o senza piccolo male)
- [G40.7](#) Piccolo male non specificato, senza attacchi di grande male
- [G40.8](#) Altre epilessie
- [G40.9](#) Epilessia non specificata

## LA RICERCA

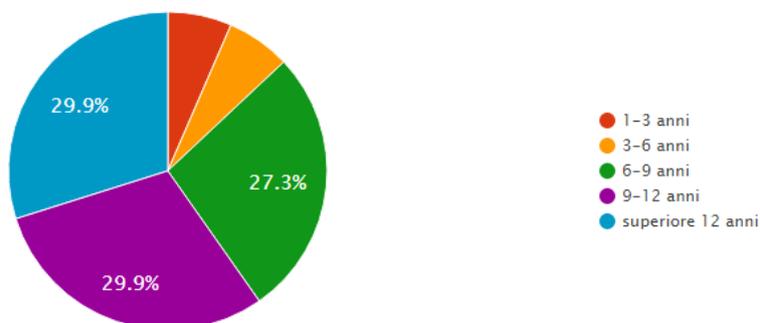
Il Comitato Tecnico-Scientifico della Rete Pediatrica di Epidemiologia e Ricerca (RePER) ha coinvolto nella raccolta dei dati 20 Pediatri di Libera Scelta, iscritti alla Società Italiana Medici Pediatri (SIMPe), già dotati dello strumento Cruscotto Lviier.

Attraverso tale strumento è stato possibile definire un format di domande, talune a risposta aperta, relative ai pazienti in carico ad ogni Pediatra, con diagnosi certa di Epilessia, nelle sue varie forme di espressività.

Riportiamo le domande poste ed una analisi sintetica di quanto rilevato dai Pediatri – Sentinella RePER.

### 1ª domanda: Età (alla data attuale) del paziente affetto da Epilessia

Le età rappresentate si distribuiscono in maniera varia, con un massimo di incidenza in tre fasce di consistenza pressoché sovrapponibile: 29,9% nella fascia di età 9-12 anni e nella fascia oltre i 12 anni, 27,3% nella fascia di età che va dai 6 ai 9 anni. Identica la rappresentatività nelle fasce di età più basse, che, infatti, si attestano sul 6,5% sia nella fascia 1-3 che 3-6 anni.



### 2ª domanda: È una domanda aperta, nella quale viene richiesto di indicare la diagnosi posta dallo specialista che ha posto diagnosi di certezza della patologia.

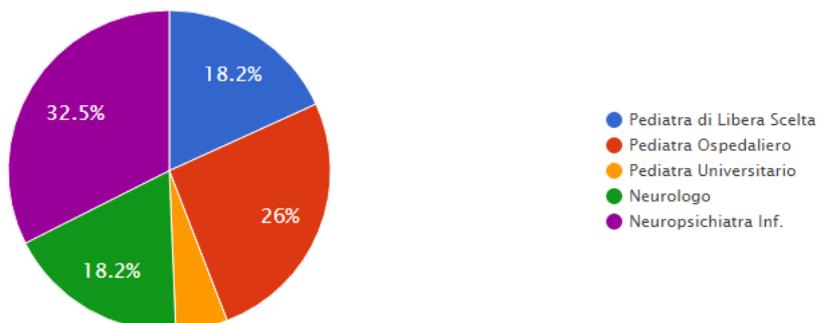
Il risultato che si ricava riflette la mancata uniformità della classificazione, portando ad una serie di diagnosi estremamente differenziate e rende conto, nel contempo, della difficoltà di catalogazione/standardizzazione di diagnosi a diverso livello di complessità:

- *Epilessia*
- *Epilessia Generalizzata*
- *Epilessia generalizzata con crisi di assenza*
- *Epilessia generalizzata in NF1*

- *Epilessia generalizzata idiopatica*
- *Epilessia Maior*
- *Epilessia Rolandica*
- *Epilessia Sintomatica*
- *Epilessia sintomatica (sclerosi tuberosa)*
- *Epilessia sintomatica (sindrome post-asfittica neonatale)*
- *Encefalopatia epilettica tipo Lennox-Gastaut (infezione congenita CMV)*
- *Sindrome di West atipica*
- *Epilessia neonatale*
- *Epilessia secondaria ad intervento sul cervello per fibrosi ippocampale*
- *Epilessia in bambino con disturbo relazionale e cognitivo*
- *Encefalopatia epilettica, crisi generalizzate*
- *Epilessia sintomatica (emorragia cerebrale neonatale)*
- *Crisi parziali, crisi generalizzate (Encefalopatia postemorragica prenatale - P.C.I.)*
- *Epilessia parziale (Sclerosi tuberosa di Bourneville)*
- *Epilessia parziale*
- *Crisi parziali*
- *Epilessia Minor*
- *Epilessia Parziale Criptogenetica*
- *Epilessia Parziale Focalizzata*
- *Epilessia parziale con ritardo psicomotorio*
- *Assenza epilettica*
- *Crisi di assenza*
- *Piccolo male (assenza)*
- *Cerebropatia epilettogena*
- *Startle Epilessia*
- *Epilessia parziale benigna*
- *Epilessia focale*

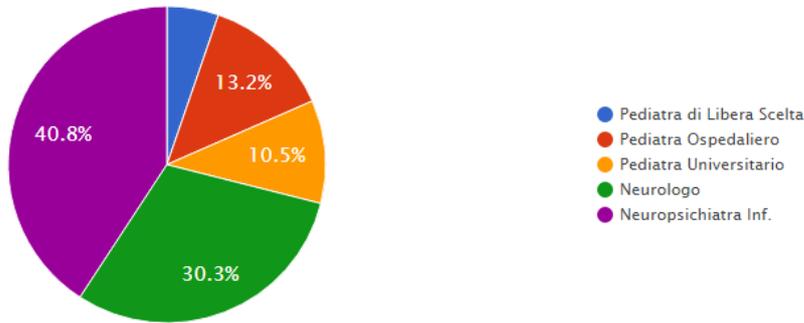
### 3ª domanda: Quale professionista ha eseguito la prima diagnosi?

Per la natura stessa della patologia e del suo esordio (crisi epilettica) assolutamente drammatico, la prima diagnosi viene effettuata più spesso dal Pediatra Ospedaliero (26%) e dal Neuropsichiatra Infantile (32,5%), sebbene numerose diagnosi siano definite dal Neurologo (18,2%) e dallo stesso Pediatra di Libera Scelta (18,2%). Residuali, al contrario, le diagnosi effettuate dal Pediatra Universitario (5,2%).



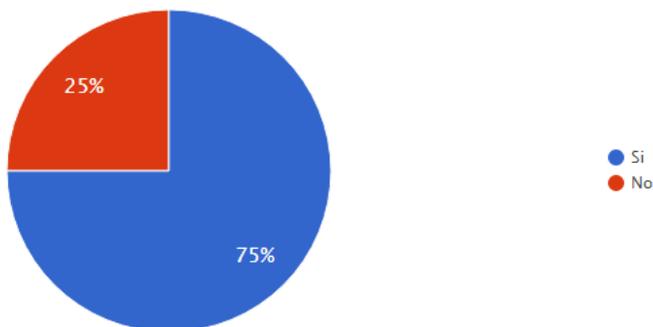
#### 4ª domanda: Quale professionista segue attualmente il paziente?

Una volta definita la diagnosi il paziente con epilessia viene affidato ai professionisti di riferimento: Neuropsichiatra Infantile (40,8%), Neurologo (30,3%) e, soprattutto per le Epilessie legate ad altre patologie, al Pediatra Ospedaliero (13,2%) o Universitario (10,5%). Solo una quota minore (5,3%) continuerà ad essere seguito dal solo Pediatra di Libera Scelta.



#### 5ª domanda: In collaborazione con il Pediatra di Libera Scelta?

Purtroppo una ancora consistente quota di bambini epilettici (25%), una volta posta la diagnosi, diventa a "gestione esclusiva" del singolo specialista, il quale non si interfaccia per nulla al Pediatra di Libera Scelta, care manager del piccolo paziente. Mentre in un lusinghiero 75% collaborazioni più o meno strutturate tra figure professionali si verificano nei casi evidenziati dalle "sentinelle" RePER.



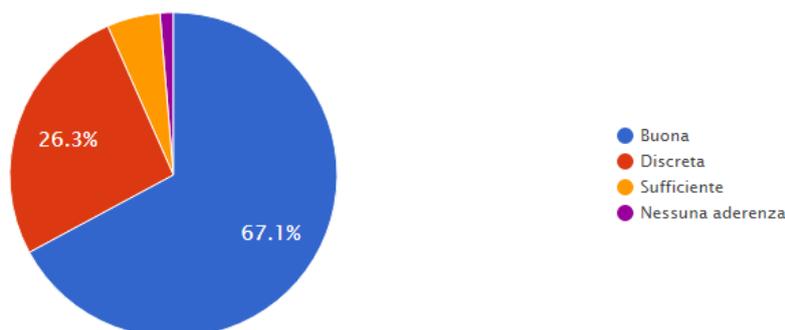
**6ª domanda: È anche questa una domanda aperta, nella quale viene richiesto di indicare la terapia adottata nelle singole forme della patologia.**

Diagnosi tanto differenti e forme a complessità diversa non possono che dar luogo a terapie diversificate, alcune delle quali con farmaci plurimi:

<i>Acido Valproico</i>	34,3%
<i>Acido Valproico + Benzodiazepina</i>	7,5%
<i>Acido Valproico + Carbamazepina</i>	5,9%
<i>Acido Valproico + Etosuccimide</i>	3,0%
<i>Acido Valproico + Vigabatrina</i>	3,0%
<i>Acido Valproico + Aripiprazolo</i>	1,5%
<i>Acido Valproico + Benzodiazepina + Lamotrigina</i>	1,5%
<i>Acido Valproico + Lamotrigina + Rufinamide</i>	1,5%
<i>Acido Valproico + Fenitoina + Vigabatrina</i>	1,5%
<i>Carbamazepina</i>	10,4%
<i>Lamotrigina</i>	1,5%
<i>Levetiracetam</i>	10,4%
<i>Levetiracetam + Etosuccimide</i>	3,0%
<i>Levetiracetam + Zonisamide</i>	3,0%
<i>Benzodiazepina</i>	3,0%
<i>Barbiturico</i>	1,5%
<i>Barbiturico + Topiramato</i>	4,5%
<i>Etosuccimide</i>	1,5%
<i>Dintoina</i>	1,5%

**7ª domanda: Come giudichi l'aderenza alla terapia?**

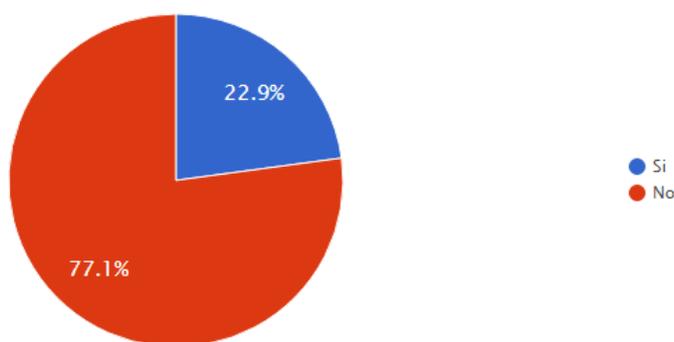
L'importanza della patologia (e delle altre patologie talora associate) rende ragione di una aderenza alla terapia (o alle terapie, laddove associate) di ottima qualità. Infatti, a fronte di una modesta (seppur non trascurabile: 1,3%) quota di mancata assunzione di qualsivoglia farmaco, deve essere segnalata una buona/discreta assunzione (93,4%) da parte dei pazienti della terapia loro prescritta.



*Ma la ricerca ha inteso verificare anche l'impatto che la tali terapie possono determinare su questa categoria di pazienti, per la maggior parte bambini/ragazzi senza alcuna altra patologia, e ai quali il buon controllo delle crisi permette una vita "normale".*

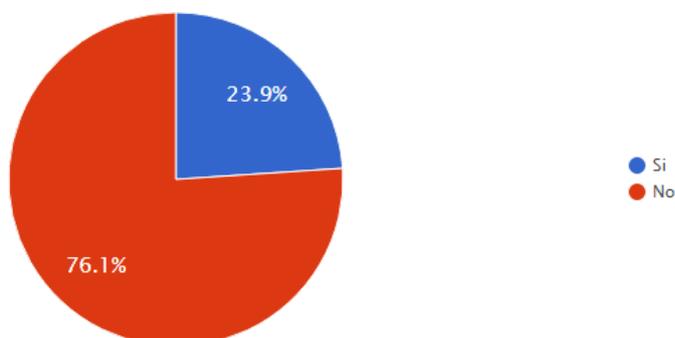
**8ª domanda: La terapia impatta con la vita quotidiana del bambino (Scuola, amici, sport)?**

Tenendo conto delle forme di epilessia secondaria o associata ad altre patologie, il 77,1% dei bambini svolge una vita sociale piena e intensa; frequenta normalmente la scuola, stringe amicizie, pratica sport, senza che su queste attività la patologia determini alcuna influenza.



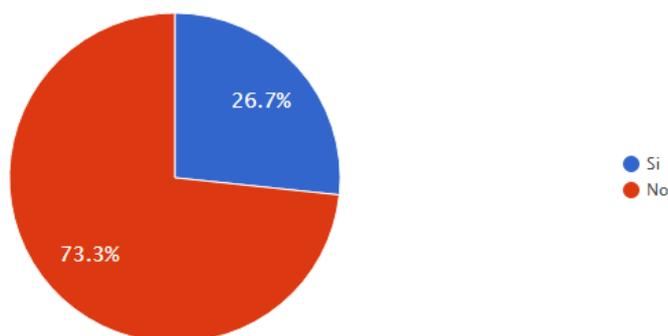
**9ª domanda: La terapia condiziona i rapporti sociali del bambino?**

Allargando gli orizzonti dei rapporti sociali ed uscendo da quello che è l'ambito più ristretto delle amicizie, si conferma il dato che vuole la grande maggioranza di questi bambini (76,1%) perfettamente integrato nel proprio ambiente di vita quotidiano.



### 10ª domanda: La terapia influisce sulle capacità cognitive del bambino?

Le risposte a questa domanda sono inevitabilmente condizionate dalla presenza o meno di patologie di base o associate che rendono difficile stabilire quanto e quando siano l'epilessia o la sua terapia le possibili cause di una riduzione più o meno consistente delle capacità cognitive del bambino-paziente. Infatti, a fronte di un 26,7% di risposte positive, un successivo approfondimento operato telefonicamente (a campione) su alcune delle sentinelle RePER ha riportato una percentuale, seppur modesta (9% circa del totale), di bambini epilettici "puri" con riduzione delle capacità cognitive.



### 11ª domanda: Come viene gestita la patologia all'interno della famiglia?

La ricerca ha inteso verificare quanto la patologia di un bambino influisca sul vissuto della famiglia e come essa affronti il percorso di affiancamento e sostegno al piccolo epilettico.

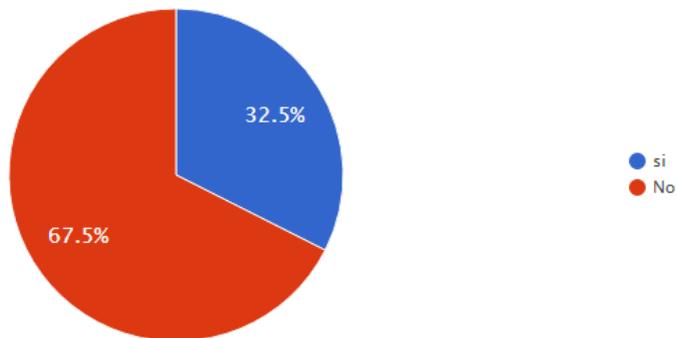
In particolare, si è voluto sondare la capacità della famiglia di rendere "normale" la gestione della patologia nel vissuto quotidiano del bambino. Le risposte ricevute hanno evidenziato una grande capacità della famiglia di "adattare" i propri comportamenti in relazione alle diverse evenienze che si possono presentare lungo il cammino del minore (40,8%), mentre una percentuale ancora più elevata (56,6%) investe il proprio impegno alla ricerca di una normalità che la malattia (e la sua terapia) può rendere obiettivo di difficile raggiungimento.

Solo un 2,6% di genitori (nello specifico quelli di bambini multiproblematici) ritaglia per i propri bambini un "nido" in cui accoglierlo e coccolarlo, difendendolo dalle difficoltà della vita quotidiana.



## 12<sup>a</sup> domanda: Nell'ultimo anno la patologia ha reso necessari uno o più ricoveri?

Una volta ricevuta la diagnosi ed avviata la terapia non si riesce sempre ad evitare la necessità di un rientro in Ospedale, sia per i periodici follow up che per nuovi episodi critici che si determinano nel corso dell'anno. Secondo le sentinelle RePER questa evenienza si è verificata nel 32,5% dei casi, determinando un "richiamo" delle insicurezze e dei timori legati alla gestione della patologia.



<sup>1</sup> Fisher RS, Acevado C, Arzimanoglou A, et al. A practical clinical definition of epilepsy (ILAE official report). *Epilepsia* 2014;55:475-82.

<sup>2</sup> Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia* 2010;51:676-85.

**Ricerca condotta su richiesta dell'Osservatorio Paidòs.**

**Hanno partecipato i Pediatri – Sentinella RePER:**

*Carlomagno Francesco*

*Castiglione Matilde*

*Cavallo Fausto*

*Ciarelli Giuliana*

*Cioffi Luigi*

*D'Onofrio Antonietta*

*De Felice Gaetano*

*De Gregorio Patrizia*

*Del Gaizo Donatella*

*Di Saverio Piero*

*D'Amario Nicola*

*Giuliano Maria*

*Gurnari Antonio*

*Lanciaprima Giancarlo*

*Limauro Raffaele*

*Masetti Antonio*

*Putortì Antonino*

*Rongai Teresa*

*Sassi Roberto*

*Vallefuoco Giannamaria*