

Audizione informale, nell'ambito dell'esame del disegno di legge nn. **716 e connesso** (epilessia)

Prof. Nicola Biagio Mercuri

Roma, 14, 02, 2019

Storia dell'Epilessia

- **Antica Mesopotamia** (*Sakikku* malattia “per mano di Sin”, il dio della Luna)
- **Babilonia Codice di Hammurabi** (1780 a.C.) negava all'epilettico l'eventualità di sposarsi e testimoniare in tribunale
- **Impero Romano** : “*morbis comitialis*” (oggetto di timore e repulsione)
- **Medio Evo** : *oscurantismo* (“*possessione demoniaca*”)

Storia dell'Epilessia

- 1783 – *“Traité de l’Epilepsie”*, di Tissot
Epilessia: predisposizione del cervello associata a cause irritative
- **J.H. Jackson (1825-1911):** *Epilessia: “scarica improvvisa, temporanea ed eccessiva di cellule instabili di una parte della sostanza grigia del cervello”*
- 1920-1940 **Introduzione nella pratica clinica dell’Elettroencefalografia- EEG (H.Berger)**
- Nonostante i progressi della medicina, gli antichi pregiudizi non sono ancora completamente superati, per cui a volte i malati vanno incontro a discriminazioni e limitazioni sia in ambito sociale che lavorativo. Per il disagio emotivo che accompagna le crisi, vi è la tendenza a nascondere la diagnosi, l’iperprotettività da parte dei familiari e l’emarginazione sociale.

DEFINIZIONE

Epilettogenesi: sequenza di eventi che “*converte*” un pool neuronale normale in un circuito ipereccitabile.

Crisi epilettiche

“Sono una transitoria e improvvisa comparsa di segni e/o sintomi neurologici dovuti alla scarica ipersincrona ed eccessiva di una popolazione di neuroni cerebrali”

Definizione

- ❑ Una definizione “operativa”, stabilisce che l’epilessia è una condizione caratterizzata dalla ricorrenza di almeno due crisi epilettiche non provocate, a distanza di meno di cinque anni l’una dall’altra.

I neuroni nella corteccia cerebrale sono collegati tra loro da sistemi di interconnessione a prevalenza eccitatoria. Pertanto, una scarica parossistica occorrente in alcune cellule si sviluppa rapidamente in una più ampia popolazione neuronale. Questa sincronizzazione della scarica neuronale determina i sintomi dell'epilessia:

(**più frequenti**; contrazioni muscolari transitorie, confusione, convulsioni e perdita di conoscenza).

EPIDEMIOLOGIA

Incidenza dell'epilessia (studio Rochester 1935-1974)

(n° di casi nuovi in un anno) varia da 50 a 120 casi su 100.000 abitanti. I tassi di incidenza sono maggiori nella prima infanzia, diminuiscono dopo l'adolescenza per aumentare nella popolazione più anziana (distribuzione bimodale)

Prevalenza (n° di casi in una popolazione in un determinato momento) **0.5-1%**.

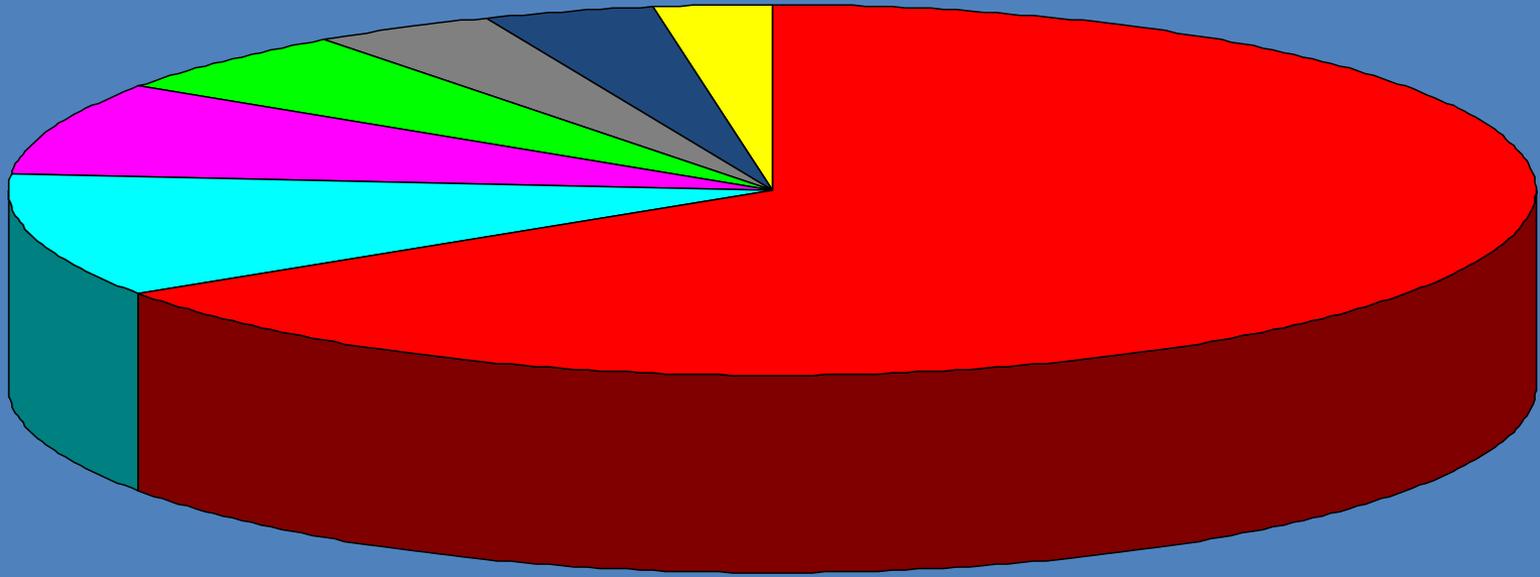
Tasso di mortalità è 2-3 volte superiore a quello della popolazione generale

La malattia solo in Italia colpisce oltre 500.000 persone, con circa 36.000 nuovi casi l'anno, e nel mondo fa registrare circa 65 milioni di casi.

Essa può essere un sintomo di quadri patologici tumorali, post-traumatici, vascolari, infettivi, tossico-metabolici.

Nel 70 % dei pazienti non si riescono a definire le cause che la hanno determinata.

Il 5% della popolazione può presentare una crisi epilettica isolata nel corso della vita

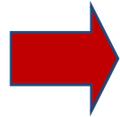


- Idiopatica/criptogenetica
- Vascolare
- Congenita
- Traumatica
- Neoplastica
- Degenerativa
- Infezioni

Epilessie sintomatiche

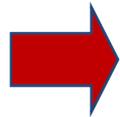
Etiologia in relazione all'età di esordio:

✓ **Infanzia**



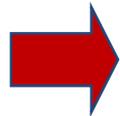
*fattori pre-perinatali,
anomalie congenite*

✓ **Adolescenza**



infezioni, traumi

✓ **Età adulta**

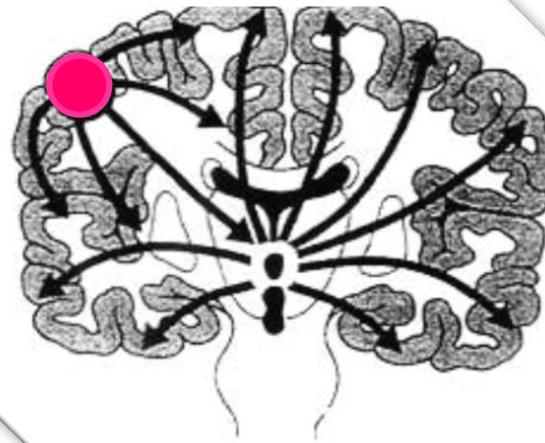


tumori, traumi, MCV

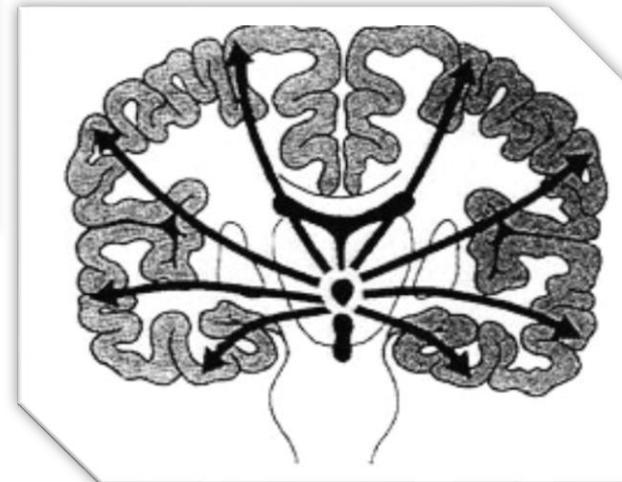
Classificazione



Crisi Focale

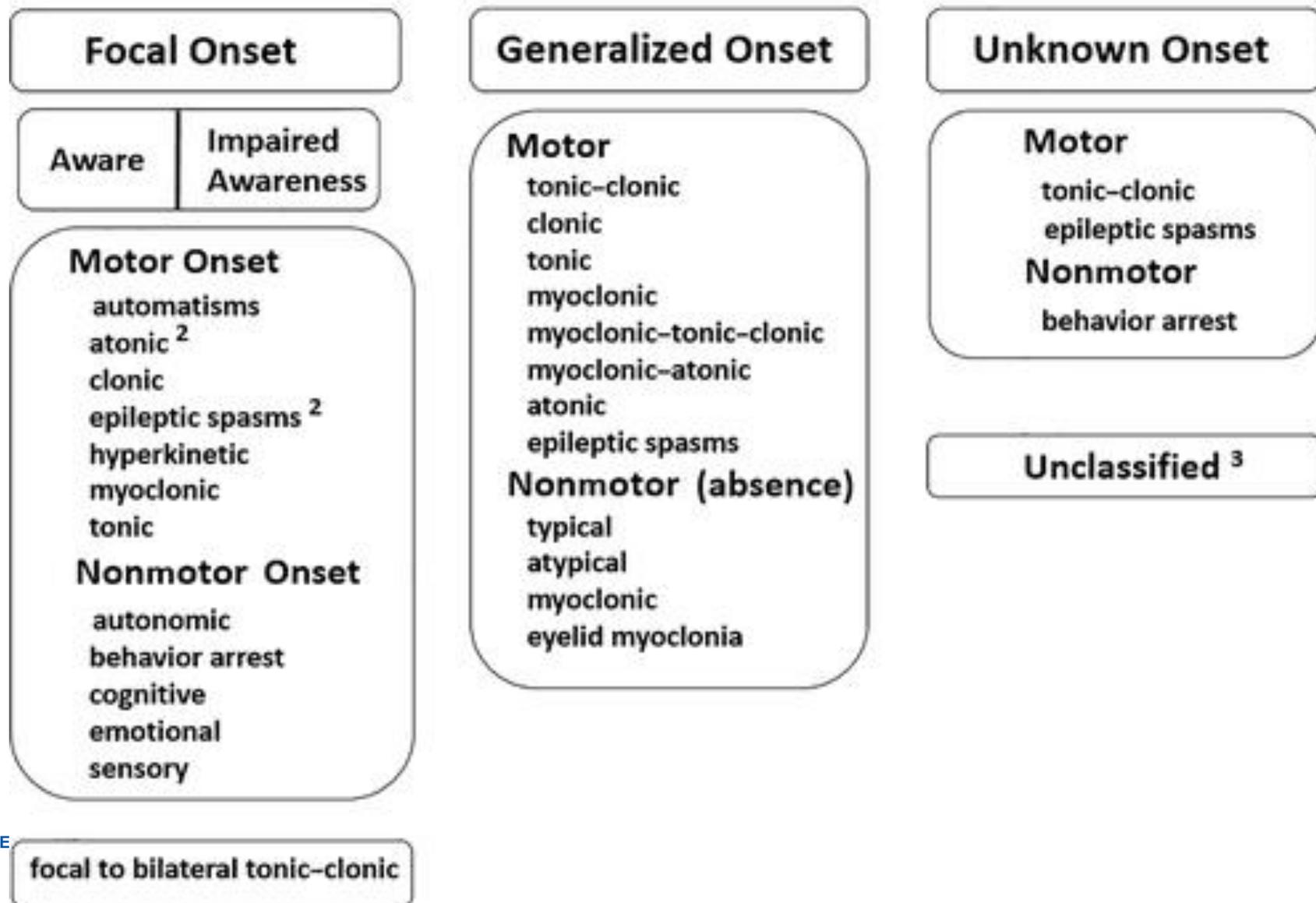


**Crisi Focale
sec. Generalizzata**



Crisi Generalizzata

ILAE 2017 Classification of Seizure Types Expanded Version ¹

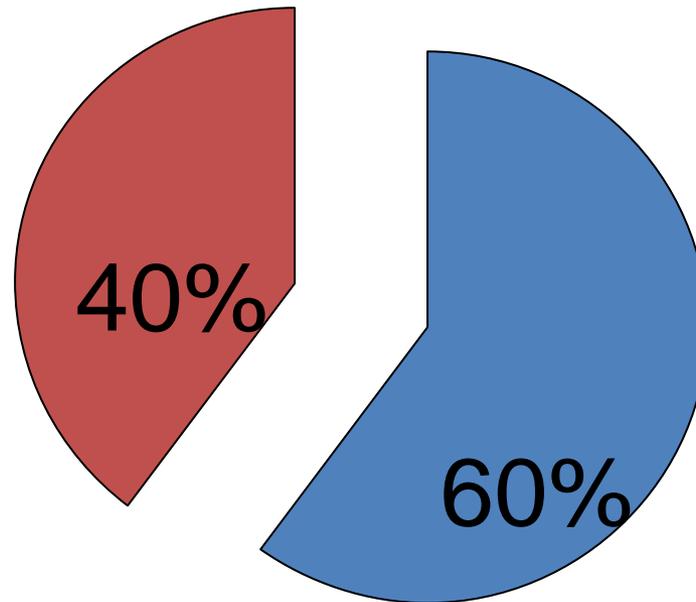


Tipo di crisi epilettiche - Prevalenza -

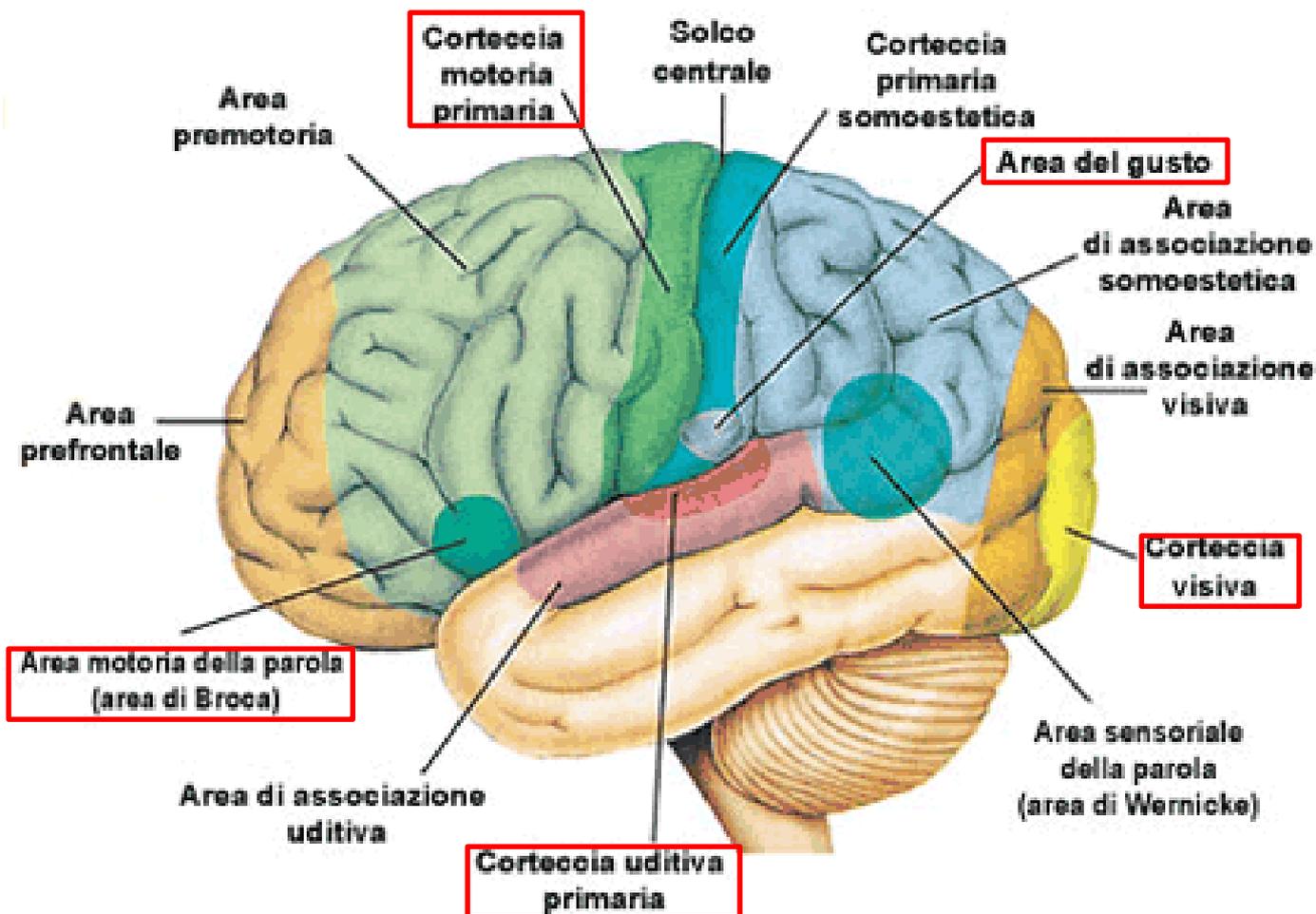


Generalizzate

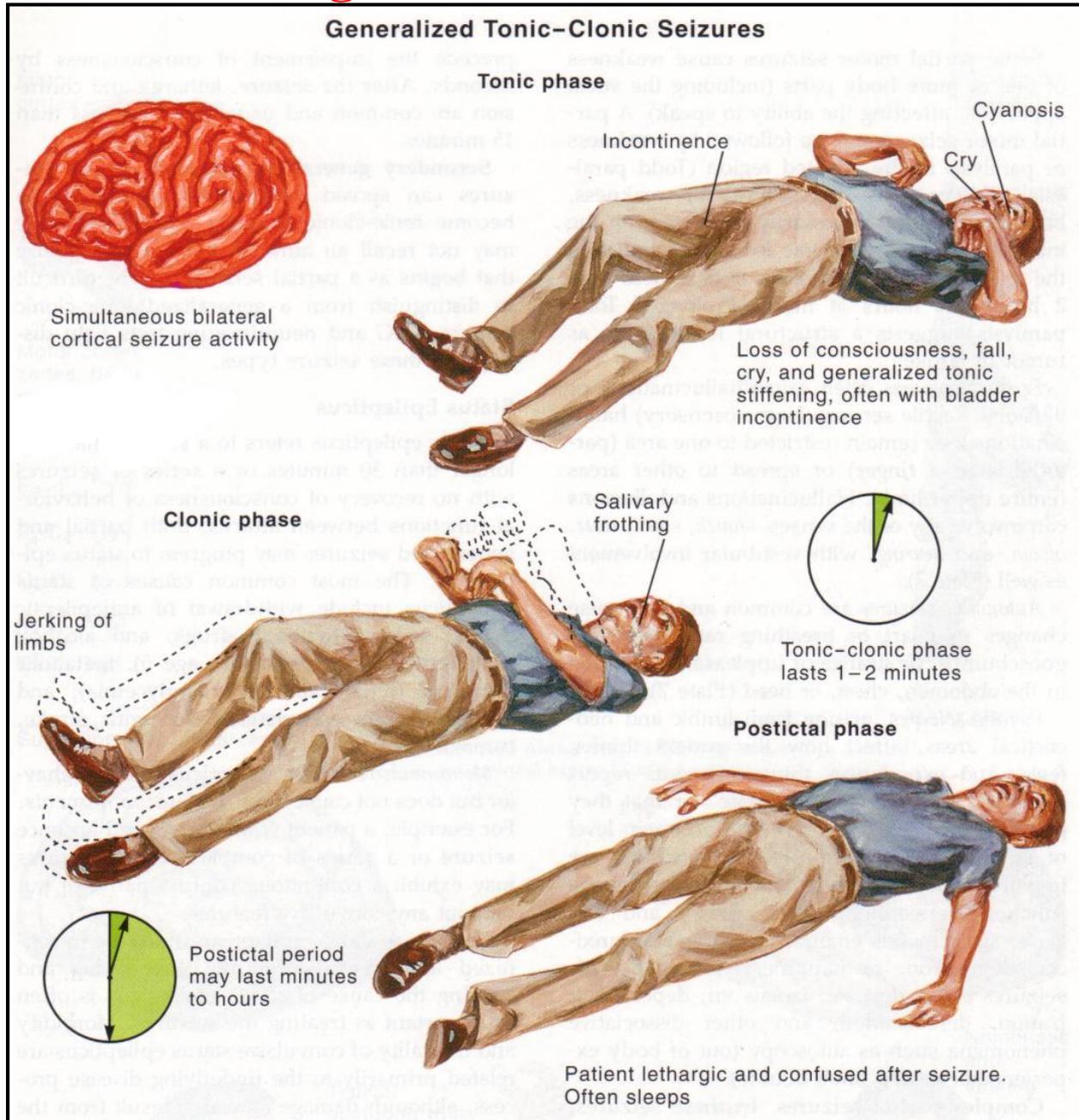
Focali



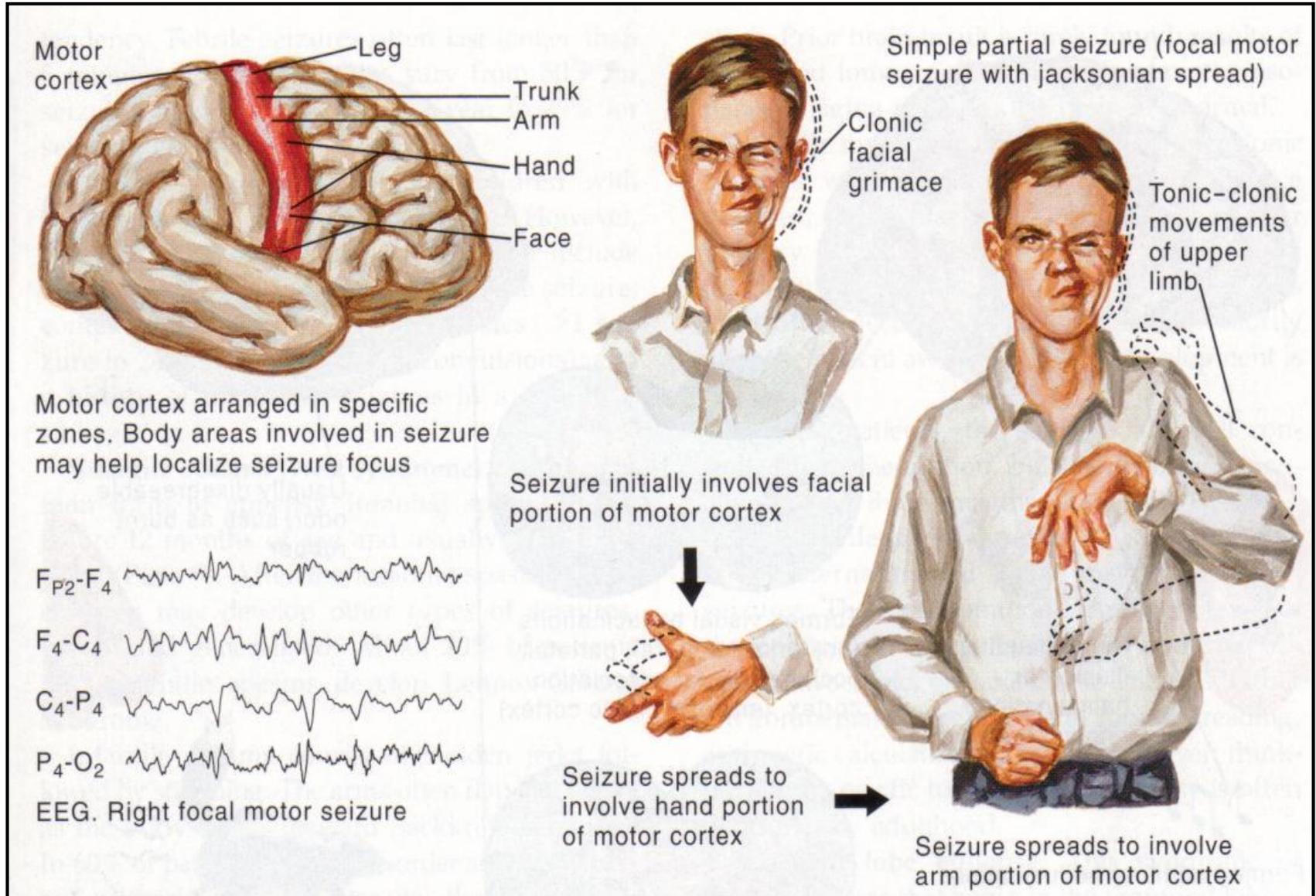
Manifestazioni cliniche delle crisi



Crisi generalizzata tonico-clonica



Crisi focale semplice (motoria) – *marcia jacksoniana*



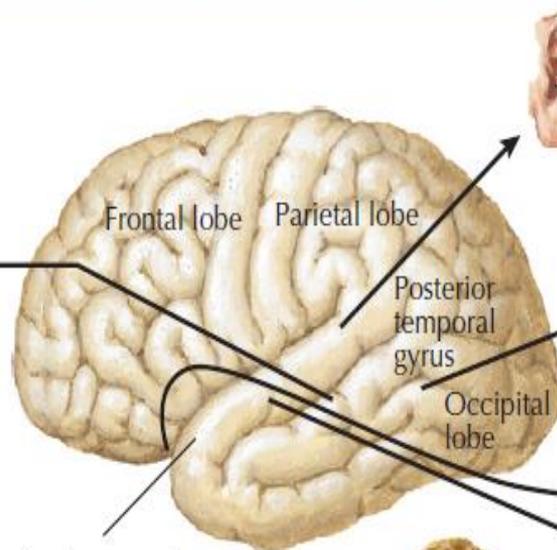
Crisi focali complesse

Complex Partial Seizures

Impairment of consciousness:
cognitive, affective symptoms



Dreamy state; blank, vacant expression; déjà vu; jamais vu; or fear



Formed auditory hallucinations
Hears music, etc.



Formed visual hallucinations
Sees house, trees that are not there



Bad or unusual smell

Olfactory hallucinations

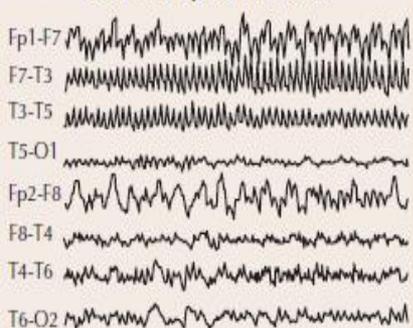


Psychomotor phenomena
Chewing movements, wetting lips, automatisms (picking at clothing)



Dysphasia

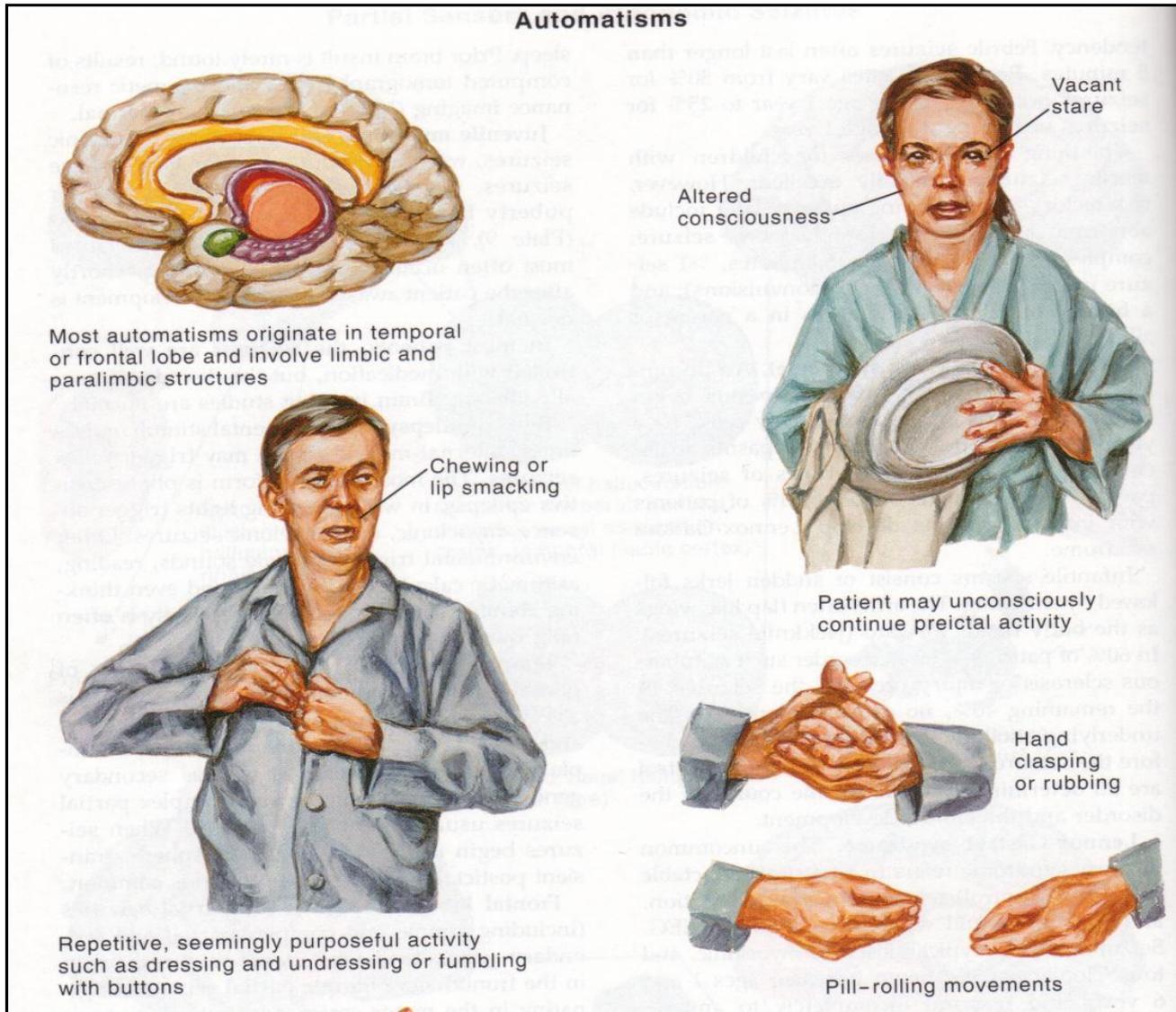
EEG: left temporal lobe seizure



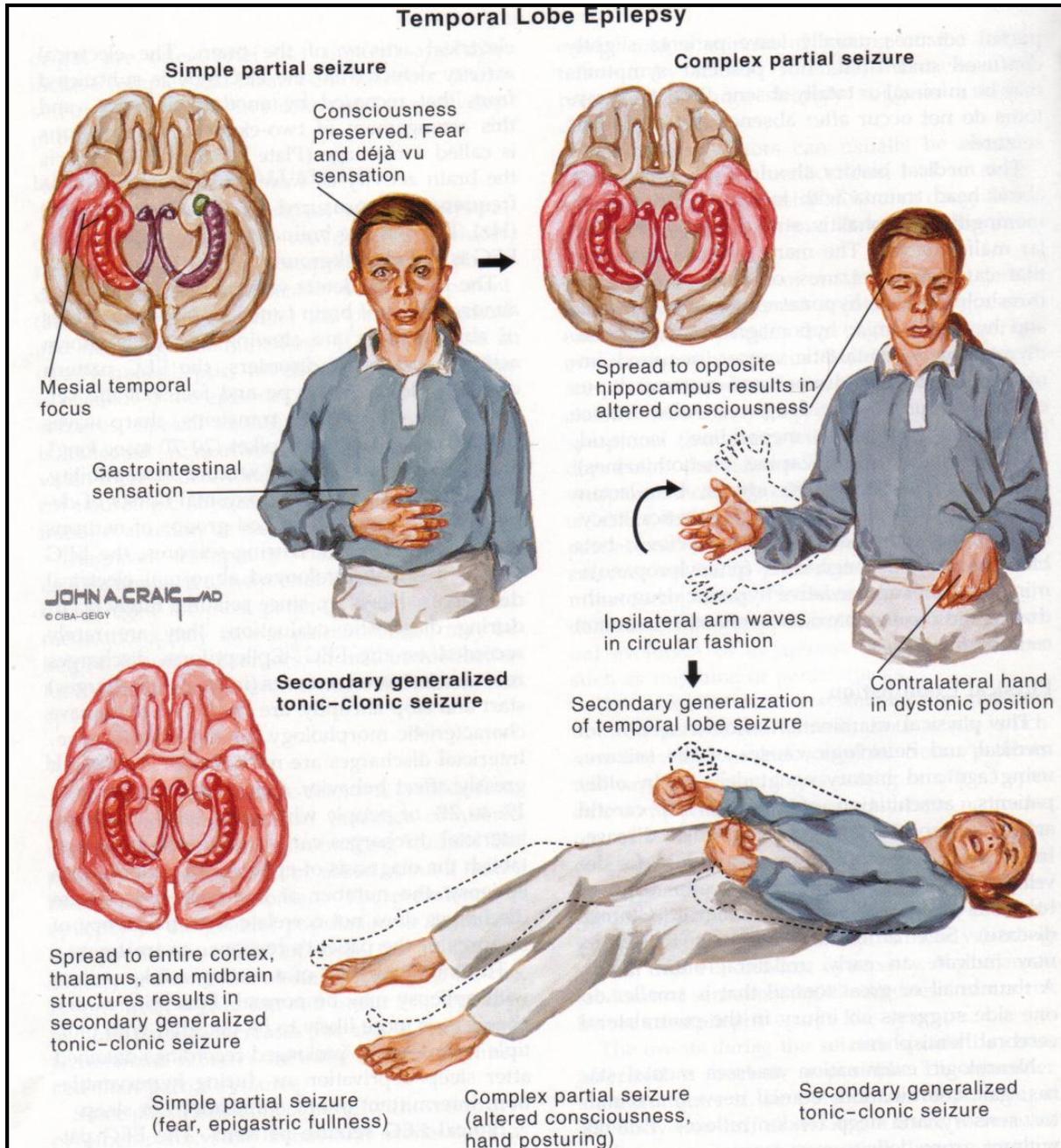
Repetitive sharp waves over left temporal region

F. Netter M.D.

Crisi Parziale Complessa (Epilessia temporale)



Crisi Temporale secondariamente generalizzata



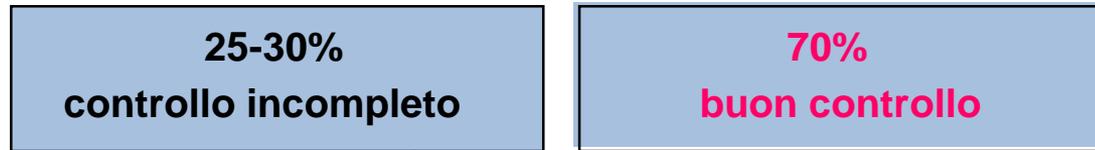
Differenti approcci terapeutici

- **Farmacologica:** monoterapia/politerapia
- **Stimolazione del nervo vago**
- **Chirurgica :** lesionectomia, lobectomia temporale, callosotomia, emisferectomia
- **Dieta chetogena**

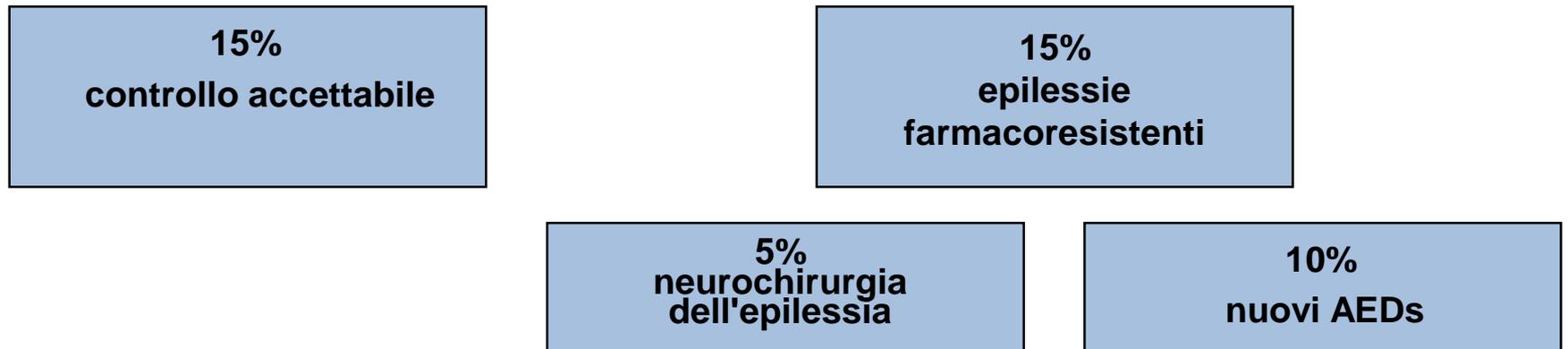
OBIETTIVI TERAPEUTICI

- ✓ **Scomparsa delle crisi**
- ✓ **Assenza di effetti collaterali**
- ✓ **Prevenzione o eliminazione di disturbi psichici**
- ✓ **Abitudini di vita normali**
- ✓ **Eventuale sospensione della terapia dopo un periodo adeguato di assenza di crisi**

MONOTERAPIA



POLITERAPIA



- L'88 % delle persone con epilessia si ritiene molto soddisfatto del rapporto personale con il proprio curante e questo è un dato che ci rende molto orgogliosi.
- Bisogna permettere alle persone con epilessia, ai loro caregivers, ai medici che le curano, ma anche ai ricercatori che studiano la malattia, di presentare le proprie istanze alle Istituzioni.

- L'epilessia, come tutte le malattie croniche, coinvolge non solo la persona che ne è affetta, ma anche la sua famiglia e il mondo circostante nel quale si svolge la loro vita sociale e quella di chi se ne prende cura, generando una serie di bisogni. Molti di questi possono trovare risposta, appunto, solo presso le Istituzioni. Vi è la necessità di interventi legislativi volti a tutelare il diritto alle cure e all'assistenza socio-sanitaria delle persone con epilessia e ad impedirne la discriminazione in ogni ambiente, dalla scuola al lavoro, dallo sport fino alla partecipazione attiva e sociale.
- Il Disegno di legge n. 716 va in questa direzione, tuttavia come recitato nell'articolo 5, a) 2) notificare obbligatoriamente **la non idoneità alla guida da parte dell'Azienda Sanitaria dove opera il medico che formula la diagnosi, potrebbe creare un rischio che il paziente non si presenti a visita, evitando così di curarsi.**

Iter diagnostico

- Anamnesi accurata
- Esame obiettivo
- EEG di routine, o dopo deprivazione di sonno;
EEG dinamico di 24 ore, Video-EEG
- Indagini neuroradiologiche: TC, RMN

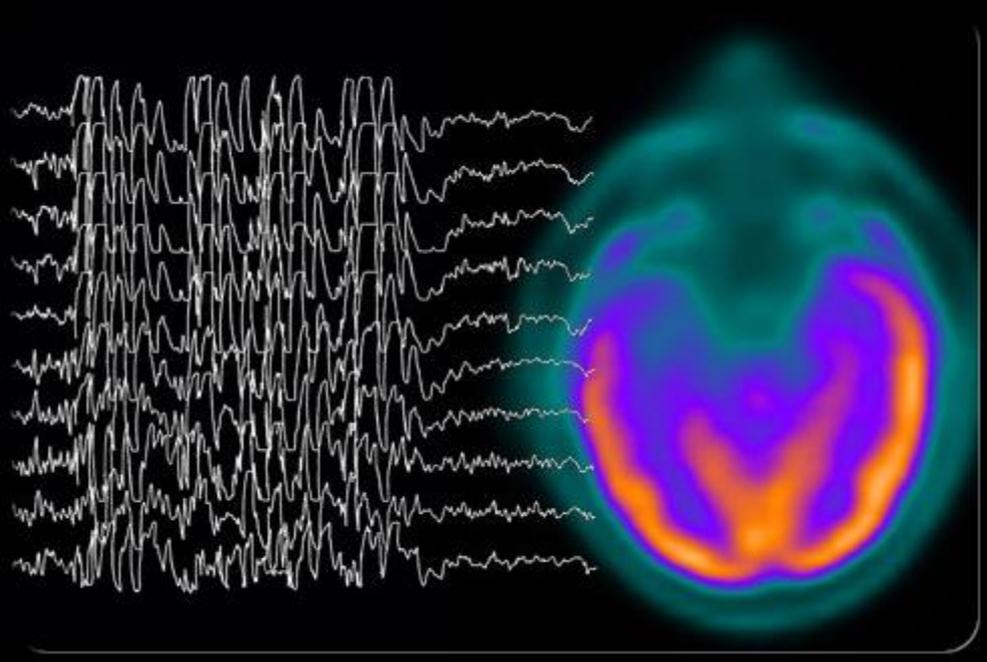
Strumenti per confermare la diagnosi

EEG
(Attività elettrica anomala)



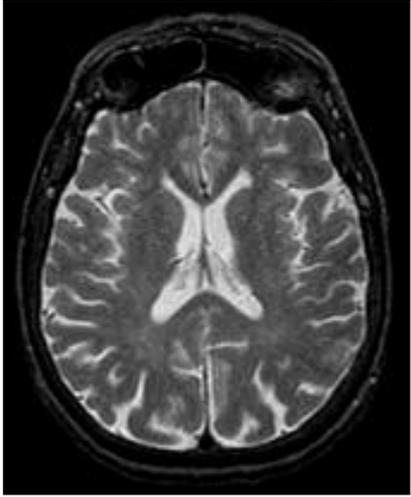
Imaging
(Lesioni)





Un EEG può confermare la diagnosi e offrire ulteriori informazioni sulla crisi. Questa procedura indolore registra l'attività elettrica del cervello. Esso può rivelare le caratteristiche delle crisi e quale parte del cervello è incline a scaricare. L'EEG non viene utilizzato routinariamente nei PS.

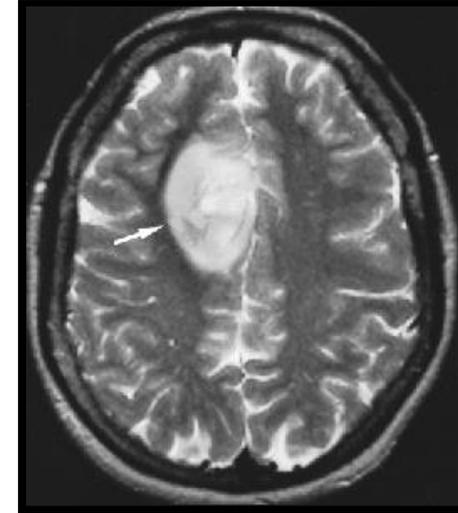
Risonanza Magnetica dell'encefalo pazienti con diagnosi recente di epilessia



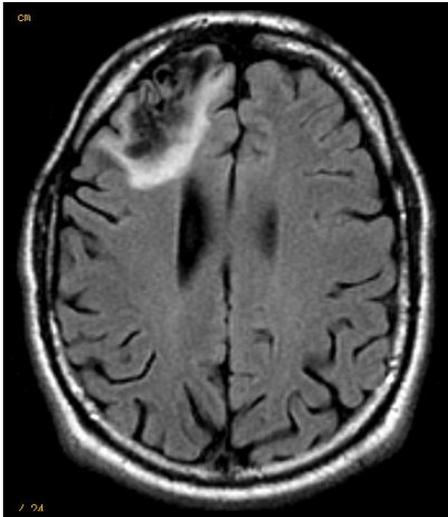
normale



vasculopatia



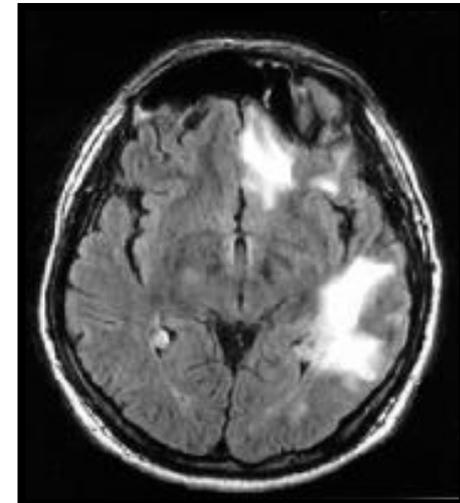
tumore



trauma



angioma



infiammazione