

Il BAMBINO con EPILESSIA in Ospedale

Quando andiamo in *crisi*: metodi, dalla pratica alla teoria... e ritorno



Le Malattie Rare: quando l'epilessia non è da sola



Dr.ssa Irene Bruno
Malattie Metaboliche e Rare
Irene.bruno@burlo.trieste.it



Federico

Operato per Hirshprung
pochi giorni dopo la nascita

I genitori sono all'estero e hanno affidato il bambino ai nonni.
La nonna mentre lo sta cambiando ha notato cianosi periorale, minor reattività e accentuazione del ristagno già presente nel bambino



1 PS: vigile, reattivo e sveglio, persiste il nistagmo

ma

Ritardo delle acquisizioni psicomotorie, facies



Tracciato c

50-75% Hirshprung
100% Ipotonia
50-75% Epilessia
25-50% Malf oo

Snd di Mowat Wilson

Disabilità intellettiva
Microcefalia
Ipotono
Ritardo del linguaggio
Ricorrenti infezioni
Movimenti ripetitivi

Visita NPI per anamnesi neuropsichiatrica per:
1 possibile autismo
2 organizzazione del tracciato

- dal punto di vista delle funzioni oral e necessaria:
-retrognazia;
-ipotonia orale con postura a bocca aperta;
-respirazione orale;
-presente masticazione rotatoria, ma scarso controllo orale e molto lento (difficoltà nel creare il bolo).

Ridotti progressi comunicativo-linguistici per cui si ritiene necessario che venga effettuato un incontro fra famiglia-scuola-riabilitazione per la condivisione degli obiettivi, che dovrebbero verte maggiormente sull'utilizzo di uno strumento di comunicazione aumentativa alternativa condiviso e sul rinforzo muscolare orale.

Si rimane a disposizione per dubbi/chiarimenti
federica.decaro@burlo.trieste.it

Programma

Francesco sta bene, non ha presentato dal precedente controllo crisi. Sono stati inoltre forniti alla famiglia indicazioni per quanto riguarda la riabilitazione logopedica, da portare e discutere con il distretto e con la scuola.

E' indicato cercare di intraprendere una riabilitazione mirata sulla comunicazione aumentativa.

Rispetto ad una precedente mia valutazione ho notato che il bambino è progredito nei tempi d'attenzione ed appare anche più collaborante durante il colloquio.

Consiglio ai genitori di mantenere un anno in più alla materna Francesco in modo tale che possa migliorare i tempi d'attenzione ulteriormente.

Per la stipsi ritengo indispensabile avviare trattamento con

A due anni ripetuti episodi di convulsioni febbrili

EEG: sempre nella norma

Acido Valproico





Innumerevoli ricerche genetiche

Test per singolo gene

Pannelli



DIRK1A

Epilepsy

Lennox-Gastaut
Landau-Kleffner
Doose
Juvenile-Absence
Lafora
Glut1-Deficiency
Dravet
Myoclonic-Absences
Infantile-Spasms
Childhood
Ring-Chromosome-20
LGS

Syndromes

PCDH19
Ohtahara
West's
Rasmussen's
Myoclonic-Encephalopathy

Spike-and-Wave-During-Sleep
Juvenile-Myoclonic
Absence
TBCK
Hypothalamic-Hamartoma
Angelman
Frontal-Lobe-Epilepsy
EME
Rolandic
CDKL5
Panayiotopoulos
Temporal-Lobe

Sindrome epilettica

Sindrome rara/genetica

Sindrome

insieme di sintomi e segni, legati ad una comune eziologia, associati in maniera sistematica e non casuale.

Sindrome epilettica

- Manifestazioni epilettiche caratteristiche
- Tipo di tracciato EEG
- Manifestazioni neurologiche specifiche
- ...età d'esordio, prognosi, anamnesi familiare, imaging

Generalizzate

Focali

Sindrome ...in Malattie Rare

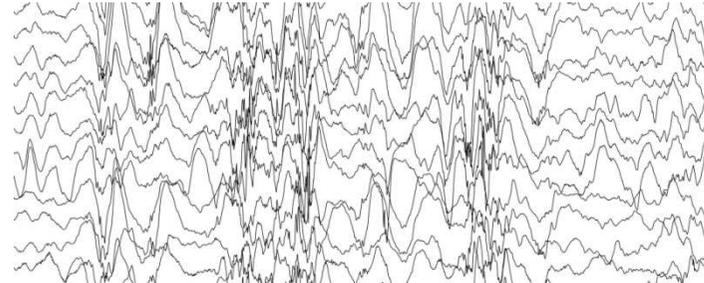
Insieme di segni e sintomi a carattere
multisistemico
che denunciano una situazione patologica,
senza costituire di per se una malattia
autonoma



Sindrome epilettica: sindrome di West

- Spasmi infantili
- Ipsaritmia
- arresto dello sviluppo

- ...circa verso i sei mesi.....



La causa può essere identificata nel 70-75% dei casi

Snd di West: cause

- Displasia corticale, snd di Down
- Disordini neurocutanei: Sclerosi tuberosa, Sturge Weber, Incontinentia Pigmenti
- Malattie metaboliche: deficit di piridossina, iperglicinemia non chetotica, MSUD, PKU, mitocondriali, deficit di biotinidasi
- Sindrome di Otahara.....

Il BAMBINO con EPILESSIA in Ospedale

Quando andiamo in *crisi*: metodi, dalla pratica alla teoria... e ritorno



Le Malattie Rare: quando l'epilessia non è da sola

Dalla NPI alle Rare... e ritorno

Quale bambino con epilessia può avere una malattia rara?

- Tratti sindromici
- Epilessia e ritardo (occhio diverso)
- Regressione psicomotoria
- Specifici tipi di epilessia (mioclonica: Menkes, deficit piridossina...)

Dalla NPI alle Rare ...e ritorno

Quale bambino con epilessia può avere una malattia rara?

Obiettivo diagnostico: anamnesi pediatrica, esame obiettivo, esami...***vediamo le cose con lenti di colore diverso***

Aiuto nella presa in carico: valutazione funzione d'organo, alimentazione, organi e apparati

Table 1. Classification of epilepsies of metabolic origin according to their pathogenesis.

Energy deficiency	Hypoglycaemia, GLUT1-deficiency, respiratory chain deficiency, creatine deficiency
Toxic effect	Amino acidopathies, organic acidurias, urea cycle defects
Impaired neuronal function	Storage disorders
Disturbance of neurotransmitter systems	Non-ketotic hyperglycinaemia, GABA transaminase deficiency, succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
Associated brain malformations	Peroxisomal disorders (Zellweger), O-glycosylation defects
Vitamin / Co-factor dependency	Biotinidase deficiency, pyridoxine-dependent and pyridoxal phosphate dependent epilepsy, folinic acid-responsive seizures, Menkes' disease
Miscellaneous	Congenital disorders of glycosylation, serine biosynthesis deficiency and inborn errors of brain excitability (ion channel disorders)

Epilessia infantile

- Letargia, ipotonia
 - Atassia
 - Perdita uditiva
 - Congiuntivite
 - Rash cutaneo e/o alopecia
-
- Non tutti i sintomi insieme e anche tardivi
 - Diagnosi tardiva: ritardo PM e leucodistrofia

Dalle Rare alla NPI

**Indicare una visita NPI /EEG in bambino si
senza diagnosi?**

- Microcefalia
- Ritardo (cervello che non va bene, alteraz fisiol strutt presenti in veglia e sonno)
- Sospetto Angelman

Dalle Rare alla NPI

**Indicare una visita NPI /EEG in bambino si
senza diagnosi?**

- Microcefalia
- Ritardo (cervello che non va bene, alteraz fisiol strutt presenti in veglia e sonno)
- Sospetto Angelman
- Ritardo con regressione psicomotoria (es. Ceroidolipofuscinosi: Vanishing EEG)

Epilepsy in inborn errors of metabolism

Nicole I. Wolf¹, Thomas Bast¹, Robert Surtees²

¹ Department of Paediatric Neurology, University Children's Hospital Heidelberg, Germany

² Neurosciences Unit, Institute of Child Health, University College London, UK

Received February 25, 2005; Accepted March 30, 2005

Table 3. Classification of epilepsies of metabolic origin according to the type of presenting seizures or epilepsy syndrome.

Infantile spasms	Biotinidase deficiency, Menkes' disease, mitochondrial disorders, organic acidurias, amino acidopathies
Epilepsy with myoclonic seizures	Non-ketotic hyperglycinaemia, mitochondrial disorders, GLUT1-deficiency, storage disorders
Progressive myoclonic epilepsies	Lafora disease, MERRF, MELAS, Unverricht-Lundborg disease, sialidosis
Epilepsy with generalised tonic-clonic seizures	GLUT1-deficiency, NCL2, NCL3, other storage disorders, mitochondrial disorders
Epilepsy with myoclonic-astatic seizures	GLUT1-deficiency, NCL2
Epilepsy with (multi-)focal seizures	NCL3, GLUT1-deficiency and others
Epilepsia partialis continua	Alpers' disease, other mitochondrial disorders

Table 2. Classification of epilepsies of metabolic origin according to age at onset.

Neonatal period	Hypoglycaemia, pyridoxine-dependency, PNPO deficiency, nonketotic hyperglycinaemia, organic acidurias, urea cycle defects, neonatal adrenoleukodystrophy, Zellweger syndrome, folinic acid-responsive seizures, holocarboxylase synthase deficiency, molybdenum cofactor deficiency, sulphite oxidase deficiency
Infancy	Hypoglycaemia, GLUT1-deficiency, creatine deficiency, biotinidase deficiency, amino acidopathies, organic acidurias, congenital disorders of glycosylation, pyridoxine dependency, infantile form of neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL1)
Toddlers	Late infantile form of neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL2), mitochondrial disorders including Alpers' disease, lysosomal storage disorders
School age	Mitochondrial disorders, juvenile form of neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL3), progressive myoclonus epilepsies

Table 4. Epilepsies amenable to metabolic treatment.

GLUT1 deficiency	Ketogenic diet
Cofactor-dependent epilepsy	Pyridoxine, pyridoxal phosphate, folinic acid, biotin
GAMT deficiency	Creatine supplementation, arginine-restricted, ornithine-enriched diet
Phenylketonuria	Low-phenylalanine diet; in atypical phenylketonuria substitution of L-DOPA, 5OH-tryptophan, folinic acid
Defects of serine biosynthesis	Serine supplementation

Dalle Rare alla NPI

Cosa chiedere in visita NPI /EEG in bambino sindromico senza diagnosi?

- Anamnesi neuropsichiatrica : ci sono elementi a favore di epilessia (assenze,.....)?
- I movimenti che vedo sono epilessia (DD tic, stereotipie, mov.automatici...)?
- Possibili anomalie epilettiche che però non sono specifiche; possibili anomalie lente (sofferenza, corteccia)
- Se organizzato o no

Dalle Rare alla NPI

mbino con diagnosi di Malattia Rara richiedere visita

- Sclerosi Tuberosa
- Malattie mitocondriali
- Rett, Angelman
- Perossisomi
- Eterotopia della corteccia
- Snd che lo prevedono con alta probabilità

Quando l'epilessia non è da sola...

Siamo un orchestra che lavora insieme



POTREMMO TENERE
CENTO VOLTE, MA TI
PREZIO RITROVANDO
CENTO'E UNO.