

“L'EPILESSIA: COME SI PRESENTA E COME SI CURA”

**Convegno del ciclo “Parliamo di Salute”,
a cura del soncinese**

Dott. Giuseppe Erba

**Professore di Neurologia e Pediatria all'Università di
Rochester, NY (USA).**



Che cos'è l'epilessia?



L'epilessia è una malattia neurologica cronica, caratterizzata da crisi convulsive e/o da manifestazioni motorie, con alterazioni della sfera sensitiva e psichica.

Queste crisi sono recidivanti e parossistiche e si imputano all'ipereccitabilità o all'attività eccessiva, di un gruppo di cellule cerebrali.

Quest' anomalia funzionale può essere determinata da lesioni organiche, da alterazioni metaboliche o da cause ancora sconosciute e in fase di studio; il risultato è paragonabile a una scarica elettrica eccessiva e incontrollata . L'epilessia ha carattere periodico e si manifesta con le cosiddette *crisi epilettiche*, che sono brevi, improvvise, con alterazione della coscienza e dell'attività motoria.

Si deve distinguere l'epilessia idiopatica; quella sintomatica, conseguente a ictus, e le crisi isolate, non recidivate, che si hanno per esempio a seguito di una malattia febbrile o dopo un trauma cranico.

In certi casi le crisi possono essere determinate da fattori esogeni: dalla luce (se insorgono con stimolazione luminosa si parla di epilessia fotosensitiva); dal rumore o dal tatto.



Le cause



Le cause che portano un encefalo normale ad attivarsi in maniera parossistica fino a provocare una crisi epilettica sono ancora in parte oscure: le ultime ricerche si stanno rivolgendo verso il ruolo dei canali per gli elettroliti transmembrana voltaggio-dipendenti. Questi canali sono proteine (spesso formate da numerose subunità), situate a livello delle membrane cellulari dei neuroni, le quali si aprono al passaggio del potenziale d'azione lungo il neurone stesso, permettendo il passaggio transcellulare selettivo di anioni o cationi.

Vi sono evidenze che portano a considerare in difetti a carico dei carriers per il Sodio ed il Calcio dei punti di partenza interessanti per capire la fisiopatologia del neurone epilettico. Ciò per due ragioni: la scoperta di mutazioni genetiche a carico di canali voltaggio-dipendenti per questi elettroliti come substrato per numerose sindromi epilettiche giovanili; l'evidenza dell'attività antiepilettica di numerose molecole che agiscono a questo livello molecolare. Dal punto di vista clinico, invece, si è soliti suddividere le epilessie dal punto di vista eziologico in tre famiglie: genetiche, sintomatiche e criptogenetiche.

Le epilessie genetiche sono quelle nelle quali si è trovato una specifica mutazione genetica: come detto, ne sono state trovate circa una dozzina, la più importante sarebbe quella per l'epilessia mioclonica giovanile, il cui gene mutato mapperebbe nel cromosoma 6 e codificherebbe per una subunità per un canale del Sodio voltaggio-dipendente.

Le epilessie sintomatiche, sono quelle numericamente più diffuse. Costituiscono quelle epilessie la cui causa è riscontrabile anatomicamente in una lesione parenchimale visibile alle neuroimmagini (principalmente la Risonanza Magnetica). Le cause sono veramente tante: le principali sono costituite da: lesioni pre-peri natali, che possono essere traumi da parto oppure complicanze come l'anossia perinatale; infezioni perinatali o malformazioni; malattie cerebrovascolari, che modificano l'architettura cellulare a livello della lesione, con alterazioni anche a carico della rete dei neurotrasmettitori. A volte, una crisi epilettica può essere indice premonitore di sofferenza di una determinata regione cerebrale, ed essere un "campanello d'allarme" per l'insorgenza futura di un accidente cerebrovascolare; neoplasie, di cui spesso la crisi epilettica, più frequentemente di tipo parziale, ne è il sintomo di esordio; traumi cranici specialmente quelli aperti rispetto a quelli chiusi; malattie infiammatorie come encefaliti, meningiti o infezione da virus HIV; patologie degenerative, come la Malattia di Alzheimer.

Le epilessie criptogenetiche sono epilessie che non hanno una causa organica visibile e sono un'evenienza statisticamente alta.

Altro discorso è quello dello stabilire la causa di crisi epilettiche isolate, sporadiche, che avvengono in determinati contesti. Si presume comunque che qualsiasi cervello, se esposto a determinati stimoli, possa reagire con una scarica epilettica, senza che il soggetto debba essere considerato sofferente di epilessia. Questi stimoli sono costituiti da: stimolazioni luminose intermittenti; privazione di sonno; abuso, o interruzione brusca, di sostanze alcoliche o sostanze psicotrope; alterazioni metaboliche (specialmente ipoglicemia).

La risposta ad uno di questi stimoli con una crisi epilettica (spesso di tipo generalizzato "grande male") non va considerata come espressione di una malattia, quanto come espressione di una "ipersensibilità" del cervello che risponde con una scarica a livelli inferiori rispetto alla media. L'allontanamento dallo stimolo nocivo porta, nella quasi totalità dei casi, a non avere mai più nella vita altre crisi.

Alcune donne possono avere delle crisi epilettiche in corrispondenza del ciclo mestruale; tali crisi, dette appunto "catameniali", non sono da considerarsi espressione di una sindrome epilettica definita, quanto risposte abnormi a stimoli (come le alterazioni umorali indotte dal ciclo mestruale nella donna) che di per sé costituiscono uno stress per il cervello. La maggior parte delle epilessie è trattabile con farmaci.

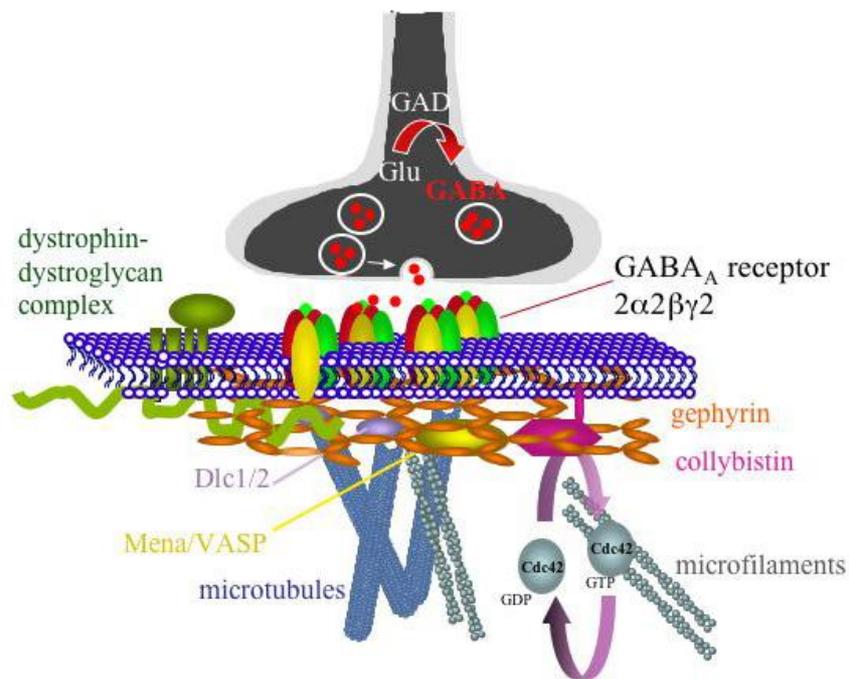
I principali sintomi



I sintomi dipendono dalla localizzazione e dall'entità del focolaio epilettico. Si possono avere crisi generalizzate, che si presentano con alterazioni elettroencefalografiche bilaterali, e coinvolgono i due emisferi cerebrali; queste si manifestano con perdita della coscienza e fenomeni motori generalizzati. Ci sono poi le crisi parziali che si palesano con alterazioni riferite solo a parte di un emisfero cerebrale e manifestazioni motorie limitate a uno o a pochi gruppi di muscoli in una metà del corpo. Qui l'eccesso di scarica neuronale è confinato all'interno di una regione della corteccia cerebrale.

I sintomi che accompagnano l'attacco epilettico sono piuttosto precisi. Le crisi generalizzate provocano, già dall'insorgenza, perdita della coscienza e della funzione motoria. La sequenza di una crisi tonico-clonica generalizzata grave, anche detta Grande Male, si preannuncia con l'aura, in cui la persona percepisce delle sensazioni soggettive che costituiscono i sintomi premonitori. La crisi vera e propria inizia classicamente con un urlo e continua con perdita di coscienza e caduta a terra; lo spasmo tonico dura 10-20 secondi e poi si verificano le convulsioni cloniche per 20-30 secondi, in cui gli arti e il capo sono scossi da contrazioni violente, ritmiche e si verifica una perdita delle urine o delle feci. Alla fine dell'attacco, per alcuni minuti fino a diverse ore, vi è un periodo di sonno profondo, cefalea, confusione e ipotonia muscolare. Esiste poi una crisi generalizzata di modeste entità, conosciuta come Piccolo Male, o crisi di assenza, più frequente nei bambini; si manifesta con perdita di coscienza per un breve periodo (10-30 secondi), durante il quale la persona interrompe il discorso e l'attività che stava facendo, e rimane con lo sguardo perso nel vuoto, e altrettanto improvvisamente la riprende, senza sintomi né consapevolezza della propria assenza. Questa forma si accompagna spesso a una deviazione degli occhi e a piccole scosse all'arto superiore o ai muscoli della testa. Vi sono poi delle crisi parziali semplici in cui vi sono fenomeni motori sensoriali o psicomotori senza perdita di coscienza che riflettono l'area dell'encefalo colpita. Nello stato di male epilettico, invece, le crisi si susseguono senza periodi interposti di funzionalità neurologica normale: questo stato può essere fatale e può conseguire alla sospensione troppo rapida dei farmaci anticonvulsivi. La confusione può essere l'unico segno clinico.

Nelle crisi parziali complesse la persona perde il contatto cosciente con l'ambiente per 1-2 minuti, con movimenti afinalistici, emettendo suoni intellegibili. La confusione può persistere per 2 minuti dopo che i movimenti sono cessati. Queste crisi originano più frequentemente dal lobo temporale, e presentano un'incidenza più elevata di alterazioni psichiatriche.



Il Decorso



La persona affetta da epilessia deve condurre una vita normale in tutto, compreso l'esercizio fisico, sempre sotto adeguata protezione.

Le crisi comiziali possono recidivare a intervalli di anni o riproporsi dopo un periodo indefinito. Comportano, dal punto di vista fisico, un indubbio pericolo di lesioni. Esiste tuttavia una componente altrettanto importante, che riguarda l'aspetto psicologico di questa patologia: l'interruzione del rapporto con la realtà, infatti, e l'impossibilità di prevedere e gestire la crisi costituiscono una grave minaccia per l'identità e la sicurezza della persona, che vive l'epilessia con senso di vergogna, di colpa e con reazioni di difesa.

Inoltre, nei casi che non rispondono alla terapia, è preclusa una normale vita lavorativa e di relazione. Un aspetto costante in alcuni tipi d'epilessia, quindi, è che, oltre ai disturbi organici, si sovrappongono sintomi psichici, solitamente con turbe caratteriali che portano ad un generico malessere.

