

I LEZIONE di ELEMENTI DI NEUROPSICHIATRIA

Docente. Dr.ssa Valeria Fenzi

EPILESSIA

Definizione: ricorrenza cronica di crisi epilettiche

E' una condizione parossistica (inizia e termina bruscamente), a manifestazione clinica polimorfa (rottura del contatto, scosse diffuse a tutto il corpo o localizzate ad un distretto corporeo, disturbo dell'eloquio, sensazioni strane, paura, allucinazioni uditive, visive od olfattive, ecc...), successiva ad una scarica elettrica corticale abnorme.

Va differenziata da:

1. Convulsioni Febrili
2. Crisi occasionali

50% esordio sotto i 10 anni

85 nuovi casi/anno/100000 abitanti in età scolare

Le crisi epilettiche (e l'epilessia) si classificano in:

1. generalizzate (la scarica interessa l'intero cervello)
2. focali o parziali (la scarica parte da un unico punto del cervello e rimane localizzata)
3. focali con secondaria generalizzazione (l'inizio è uguale a 2. ma poi la scarica diffonde ed interessa tutto il cervello)

ed ancora, a seconda della causa scatenante, in:

1. idiopatiche (sono legate ad una predisposizione genetica, non secondarie a lesioni cerebrali o a deficit intellettivi, molto spesso ad evoluzione benigna, con scomparsa delle crisi dopo la pubertà)

2. secondarie o sintomatiche (sono dipendenti da un'alterazione dimostrabile del cervello, spesso associate a ritardi intellettivi e deficit neurologici o neuropsicologici, evoluzione variabile)
3. criptogenetiche (si pensa dipendano da una causa organica che interessa l'organizzazione e/o lo sviluppo del cervello ma nè la causa nè l'alterazione sono dimostrabili)

Per quanto concerne le **forme sintomatiche** si distingue a seconda dell'etiologia (o causa scatenante) in:

1. non progressive (il danno si realizza in un periodo determinato dello sviluppo prenatale e l'epilessia, così come gli altri segni neurologici, ne rappresentano le conseguenze):
 - embriopatie (la causa si estrinseca a 3-8 sett di gestazione)
 - fetopatie (la causa si estrinseca tra 9 sett e la nascita) 55%
 - malformazioni 30-40%
2. progressive: patologie degenerative, metaboliche (la causa del disturbo è la mancanza parziale o totale di un enzima o l'alterazione della struttura della cellula nervosa, che dipendono a loro volta da un'alterazione del patrimonio genetico da neomutazione o patologia genetica ereditaria. La causa si estrinseca per tutta la vita, determinando un progressivo peggioramento, eccetto nelle situazioni in cui sia possibile somministrare l'enzima mancante o evitarne l'effetto negativo con farmaci e dieta) 5%

Utile considerare la frequente associazione Malformazione e Dismorfismi:

- iper/ipotelorismo (distanza tra gli occhi ridotta o eccessiva)
- impianto basso delle orecchie
- micrognazia (mento piccolo e sfuggente)
- attaccatura alta o bassa dei capelli
- conformazione del naso, della bocca e degli occhi
- dita sovranumerarie e con anomalie
- ecc...

Fattori favorenti (ma non causali) l'attacco epilettico:

- età
- fasi di transizione sonno/veglia
- funzione ovarica (ciclo mestruale)
- stati tossici (alcol, farmaci)
- stimolazione luminosa intermittente (S.L.I.)

TERAPIA

La terapia con antiepilettici è solo sintomatica!

In casi selezionati possibile risoluzione con intervento chirurgico

Epilessie Primitivamente Generalizzate

Si tratta di:

forme idiopatiche

ad esordio tra i 3 e 12 anni

QI (quoziente intellettivo) ed EON (esame obiettivo neurologico o visita neurologica) nella norma

20-50% presenza di familiarità per epilessia (indirizza verso una genesi genetica)

EEG (elettroencefalogramma): ben organizzato

- **PICCOLO MALE (PM)**

Crisi tipo assenza (definizione: sospensione e ripresa brusche della vigilanza, della durata di 10-40 secondi) accompagnata o meno dall'aura (sensazione premonitrice)

Crisi a frequenza pluriquotidiana

A livello motorio: solo clonie (scossette agli arti o alle palpebre) e revulsione oculare (tono, postura, marcia, movimenti nella norma)

EEG tipico (PO – punte onda – a 3 Hz)

80% guarisce senza sequele (esiti a distanza di tempo)

20% sviluppa un epilessia PM/GM

- **GRANDE MALE (GM)**

Si associa o meno ad aurea

Fase tonica in estensione(dura 10-15 sec) a cui segue cianosi (diventa scuro in volto), trisma (serra la bocca), apnea (smette di respirare), tachicardia (frequenza cardiaca elevata)

Fase clonica in flessione in cui presenta brusche contrazioni ritmiche degli arti (dura 25-50 sec), interessa la bocca, riprende la respirazione, scialorrea (perde saliva), perdita di urine

Dopo la crisi segue la Fase postcritica (15-30 minuti), caratterizzata da stupore, areattività, respiro stertoroso (rumoroso), sonnolenza.

- **EPILESSIE MIOCLONICHE GENERALIZZATE**
- **FORME PARTICOLARI** (Fotosensibili, indotte dalla S.L.I., cioè dalla stimolazione luminosa intermittente, vedi per esempio con le luci stroboscopiche e alcuni programmi del computer)

Cosa fare?

Evitare che si faccia male (contro spigoli o superfici dure)

Decubito laterale al termine

Se la crisi dura a lungo chiamare l'ambulanza

Da **NON fare**:

Non aprire la bocca

Non estendere gli arti in flessione

Non effettuare manovre rianimatorie o somministrare farmaci (somministrare diazepam rettale solo se si è in grado di farlo e si è concordato di procedere nella somministrazione del farmaco con i familiari!)

Epilessie focali con secondaria generalizzazione

(possibile evoluzione in Encefalopatie epilettiche)

- **Sindrome di WEST**

esordio nel primo anno di vita

crisi a tipo di spasmi

EEG caratteristico (ipsaritmia, cioè completa disorganizzazione del tracciato)

Regressione delle competenze psicomotorie

80-85% residuano deficit psico-intellettivi

- **Sindrome di LENNOX-GASTEAUT**

Esordio a 2-5 anni (anche dopo una S. di West)

Crisi polimorfe (assenze atipiche, c. atoniche, cioè con caduta, c. toniche, ecc...)

Frequenza pluriquotidiana

Durata 50-90 sec

Farmacoresistenza (sono o sono stati trattati con 2 o più farmaci, senza ottenere un completo controllo delle crisi)

Deficit intellettivi ed alterazioni psico-relazionali pesanti

Epilessie parziali o focali

La crisi può essere, a seconda della presenza o assenza della coscienza:

- Semplice (il paziente è in grado di ricordare e riferire della crisi presentata)
- Complessa (il paziente non ricorda nè riferisce, se non sensazioni confuse)

Esordio:

- sotto 18 mesi di età -> si tratta di forme sintomatiche
- tra 18 mesi e 13 anni -> si tratta nel 70% dei casi di forme idiopatiche
- sopra i 13 anni -> si tratta di forme sintomatiche

Clinica della crisi (diversa a seconda della sede del cervello toccata dalla scarica elettrica abnorme):

- motoria
- visiva
- a carico del linguaggio
- a carico del lobo temporale (sempre complessa: aura, automatismi es. di deglutizione, alterazioni olfattive-gustative, vertigini, afasie, alterazioni uditive con allucinazioni, fuga)
- ecc...

Stato di Male epilettico

Definizione: crisi epilettica che dura più di 30 minuti o crisi subentranti, cioè che ricorrono a brevi distanza (1 minuto) per una durata di 30 min, senza avere un recupero di coscienza tra due crisi successive.

Aspetti psicologici ed Epilessia

- Intelligenza (?)
- Personalità epilettica (?)
- Vergogna e paura del rifiuto
- Bassa Autostima e fiducia in sè, da cui si può generare un Disturbo del comportamento (immaturità affettiva, bassa tolleranza alle frustrazioni, impulsività, ipercinesia)

-> Cambia l'atteggiamento verso il mondo, sia per i comportamenti e le reazioni dei genitori che per le reazioni del soggetto stesso: frequenti limitazioni (nuoto, calcio, bici, gite, ...)

-> Raramente alterazioni dell'analisi di realtà e della percezione del proprio corpo

In ADOLESCENZA

- Pensiero di annullamento e morte
- Angoscia nella relazione
- Condotte contrarie e/o aggressive
- Disturbo di personalità

Famiglia ed Epilessia

Atteggiamento dei genitori:

- negazione
- accudimento operativo (aggressività trasformata)
- iperprotettività (-> simbiosi materna)

I genitori devono confrontarsi con:

- proprie paure e credenze sull'epilessia
- sensi di colpa
- aspettative e progetti sul figlio (bambino fantasmatico confrontato a quello reale)
- disgregazione familiare
- prospettive per eventuali gravidanze successive

Epilessia e scuola

-> Ritardo mentale nel 7% degli alunni epilettici

-> Problemi di Apprendimento nel 50% dei casi (!), che dipende da:

- sede del focus epilettogeno (dove parte la scarica elettrica anormale)
- frequenza e durata delle crisi
- terapia farmacologica in atto
- difficoltà psicologiche ed ambientali secondarie al disturbo

L'epilessia va differenziata (**DD**) dalle **MANIFESTAZIONI PAROSSISITICHE NON EPILETTICHE (MPNE)**

- Anosso-ischemiche ed anosso-asfittiche, cioè da ridotta ossigenazione cerebrale (es. sincope)
- Del sonno (es. enuresi, bruxismo cioè digrignamento dei denti, sonnambulismo)
- Della motricità (es. Malattia dei Tics o Gilles De La Tourette)
- Periodiche (es. cefalea, dolore addominale, vomito, vertigini – equivalenti emicranici in età evolutiva – ipertermie o febbri ricorrenti senza causa apparente)
- Con ipersonnia (es. cataplessia e narcolessia)
- Della respirazione (es. Sindrome da iperventilazione parossistica)
- Da farmaci
- “FUNZIONALI” (es. conversione isterica)

DEFICIT SENSORIALI

a) DEFICIT UDITIVO

Definizione di IPOACUSIA: acuità uditiva che non consente di imparare la propria lingua, di partecipare alle normali attività della propria età e di seguire con profitto l'insegnamento scolastico (O.M.S.).

Si parla quindi di:

1. SORDITA' se il deficit uditivo è superiore a 85 dB (decibel)
2. IPOACUSIA PROFONDA se il deficit uditivo è tra 60 e 85 dB
3. IPOACUSIA LIEVE/MEDIA se il deficit uditivo è tra 40 e 60 dB
4. SORDASTRO se il deficit uditivo è inferiore a 40 dB

In 3 e 4 è possibile l'acquisizione del linguaggio.

Il decibel (dB) è un'unità di misura che esprime soltanto il rapporto logaritmico esistente tra la pressione di un suono e la pressione di un valore di base assunto come valore di riferimento. Nei comuni audiometri l'intensità del suono

emesso è graduata di 5 in 5 dB ed il valore soglia è espresso da un numero che indica il valore in dB del deficit uditivo rispetto ad un orecchio normale. I valori soglia ricercati per via ossea e per via aerea, per ciascuna frequenza udibile, consentono di costruire dei grafici (sull'ascissa le frequenze, sulle ordinate le intensità), le curve audiometriche. L'audiogramma effettuato nell'ipoacusico presenta un andamento differente a seconda della causa scatenante e quindi da questa indagine è possibile ricavare alcune informazioni anche sulla natura del disturbo. Tale indagine, essendo basata sulle risposte del paziente, necessita di una attiva collaborazione e pertanto risulta poco attendibile nei bambini sotto i 4-5 anni, nei soggetti con turbe psico-affettive e nei simulatori.

Il deficit può interessare tutte o selettivamente le diverse frequenze (alte, basse, dell'area della conversazione, ecc..).

Classificazione dell'ipoacusia in base al livello di interessamento della via uditiva:

- **trasmissiva**: secondaria ad un disturbo a livello dell'orecchio esterno o medio (condotto uditivo, membrana timpanica, catena ossiculare: incudine, staffa e martello)
- **neurosensoriale o recettiva**: secondaria ad un'alterazione dell'orecchio interno (coclea) e/o del nervo acustico. Tipicamente interessa le frequenze più alte.
- **centrale**: secondaria ad interessamento del Tronco dell'Encefalo o della Corteccia Cerebrale Uditiva
- **mista**

Etiologia (o Causa):

- Genetica o cromosomica 35%
- Infezioni congenite (in gravidanza: es. rosolia) 13%
- Meningiti 8%
- Altre 10%
- **NON DETERMINATA 34%**

Sordità e sviluppo cognitivo

-> Intelligenza pratica nella norma

-> Deficit di astrazione e del pensiero formale (?)

Sordità e sviluppo affettivo

Talvolta si riscontrano:

- comportamenti particolari: soggetti rumorosi, indisciplinati, emotivamente labili, ostinati, intolleranti alle frustrazioni, insicuri, ...
- Atteggiamento dei genitori e della società
- difficoltà di comprendere e condividere i sentimenti altrui, da cui possono scaturire:
 1. reazioni antisociali e comportamenti violenti
 2. associazione con autismo (?): indifferenza verso gli altri, “uso” degli altri

Terapia

- Protesi per ipoacusie lievi e medie
- Impianto Cocleare per ipoacusie profonde e sordità
- Impianto su Tronco Encefalico per ipoacusie centrali (sperimentazione)
- Terapia “logopedica”, che si concentra su:
 - percezione uditiva, visiva, tattile
 - abilità pratto-esecutive (canale grafo-plastico, mimico-gestuale, verbale fonatorio)
 - competenza linguistica (verbale e non verbale)
 - sviluppo cognitivo ed emotivo-affettivo

b) DEFICIT VISIVO

Cenni sulla strutturazione della via nervosa visiva e delle possibili alterazioni a seconda del livello di alterazione (vedi per es. Principi di Neuroscienze Kandel-S)

Definizioni:

CECITA': acuità visiva inferiore a 1/20 (in USA 1/10)

AMBLIOPIA: acuità visiva inferiore a 3/10

CECITA' CORTICALE: dovuta a lesione della via visiva retrogenicolata.

Cause più frequenti:

- Cataratta congenita (opacizzazione del cristallino)

- Retinopatia da prematurità (immaturità della retina)
- Infezioni in gravidanza (toxoplasmosi, rosolia)
- Malformazioni ed infarti occipitali (sede dell'area visiva primaria)
- Sofferenza anossica (da mancata ossigenazione cerebrale) pre- e peri-natale
- Malattie progressive, metaboliche
- ...

Le lesioni “anteriori” si accompagnano a movimenti abnormi degli occhi (di ricerca, nistagmo – scosse ritmiche e rapidissime-) e a digitopressione oculare.

Sviluppo psicomotorio e cecità

Ritardo di motricità degli arti superiori

Ritardo posturale

Ritardo nel cammino (2-3 anni)

Sviluppo cognitivo e cecità

Ritardo intellettivo che in realtà si pareggia con il progredire dell'età (?)

Sviluppo affettivo e cecità

Atteggiamenti frequenti del soggetto:

- rifiuto della competizione
- mancanza di aggressività
- disturbi d'ansia
- fobie del toccare

Atteggiamenti dei familiari:

- iperprotettività
- abbandono affettivo e depressione

Caratteristici i “BLINDISMI”: gesti automatici, ripetitivi, ritmici (dondolio della testa o del tronco o di un arto, saltellamento da un piede all'altro, dita negli occhi, ecc...).

Descritta associazione con quadri psicotici (?)

NB: Questa lezione è presentata solo per punti più significativi e rispecchia i lucidi proiettati a lezioni. Per essere compresa appieno necessita pertanto delle spiegazioni e degli approfondimenti prodotti a lezioni.