

EPILESSIA E SCLEROSI TUBEROSA (TSC): STUDIO ELETTROCLINICO MEDIANTE VIDEO-EEG DI 51 PAZIENTI

Epilepsy in tuberous sclerosis complex (TSC): electro-clinical features of video-EEG recorded seizures in 51 patients

M.N. Savini^{1,4}, A. Mingarelli¹, A. Vignoli^{1,4}, F. La Briola¹, V. Chiesa¹, A. Peron^{1,4}, R. Mai², L. Tassi², M. Mastrangelo³, M.P. Canevini^{1,4}

¹ Centro per l'Epilessia, Neuropsichiatria Infantile, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano; ² Centro di Chirurgia dell'Epilessia "C. Munari", Ospedale Niguarda, Milano; ³ Unità di Neurologia Pediatrica, Ospedale V. Buzzi, A.O. ICP, Milano; ⁴ Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano

RIASSUNTO

La Sclerosi Tuberosa (TSC) è una patologia multisistemica ad ereditarietà autosomica dominante. L'Epilessia è la manifestazione neurologica più frequente, i fenotipi elettroclinici associati sono ad oggi scarsamente descritti. In questo studio sono state analizzate le caratteristiche elettrocliniche degli episodi critici video-registrati in 51 pazienti affetti da TSC. Abbiamo identificato 4 gruppi principali: pazienti con epilessia focale (18/51), con spasmi epilettici e crisi focali (17/51), unicamente con spasmi epilettici farmacoresistenti (2/51) e con un'evoluzione tipo Lennox-Gastaut (14/51). Sono state registrate 45 crisi focali, 13 spasmi e 7 crisi generalizzate. In 32/45 crisi focali si osserva un'attività critica focale in assenza di rapida diffusione della scarica. In 5/13 episodi di spasmo il correlato EEG di tipica onda lenta diffusa si associa ad una attività rapida di basso voltaggio, a prevalenza focale. Le crisi focali sono risultate essere il tipo di crisi più frequente, con focalità variabile, ma con un coinvolgimento predominante delle regioni fronto-centrali. Le caratteristiche semeiologiche dipendono dalla localizzazione del focus epilettogeno e dall'età del paziente, ma spesso si verificano minime manifestazioni motorie e assenza di chiari segni riferibili a esordio focale. Gli spasmi epilettici costituiscono una presentazione tipica a tutte le età, ma sono spesso presenti caratteristiche di asimmetria e manifestazioni focali.

SUMMARY

Tuberous sclerosis complex (TSC) is an autosomal dominant, multisystemic disease. Epilepsy is the most common neurological symptom and the electro-clinical phenotype associated is poorly described. In this study electroclinical description of ictal video-electroencephalographic (V-EEG) recordings of 51 patients with TSC are reported. We identified 4 different groups of patients: focal epilepsy (18/51), Lennox-Gastaut Syndrome evolution (14/51), focal epilepsy with persisting spasms (17/51) and persisting spasms only (2/51). We reviewed 45 focal seizures, 13 epileptic spasms and 7 generalized seizures. In 32/45 focal seizures, the ictal pattern was focal without evidence of diffusion; we did not identify a particular electroclinical pattern. In 5/13 epileptic spasms typical diffuse slow wave pattern is associated with low voltage fast activity, with focal predominance. Focal seizures result as the most frequent seizure type recorded, with variable foci but predominant involvement of the fronto-central regions. Seizure semiology depends on ictal localization and age of patient, with frequent minimal motor signs in neonatal period and absence of clear focal signs in young children. Epileptic spasms are a typical presentation at all ages, but there were frequently asymmetrical characteristics and clinical manifestations had lateralizing features, especially in older patients.

PAROLE CHIAVE

Epilessia - Sclerosi Tuberosa - Epilessia focale - Semeiologia critica - Spasmi epilettici

KEY WORDS

Epilepsy - Tuberous Sclerosis - Focal epilepsy - Ictal semiology - Epileptic spasms