MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI **Settembre 2013** numero 7

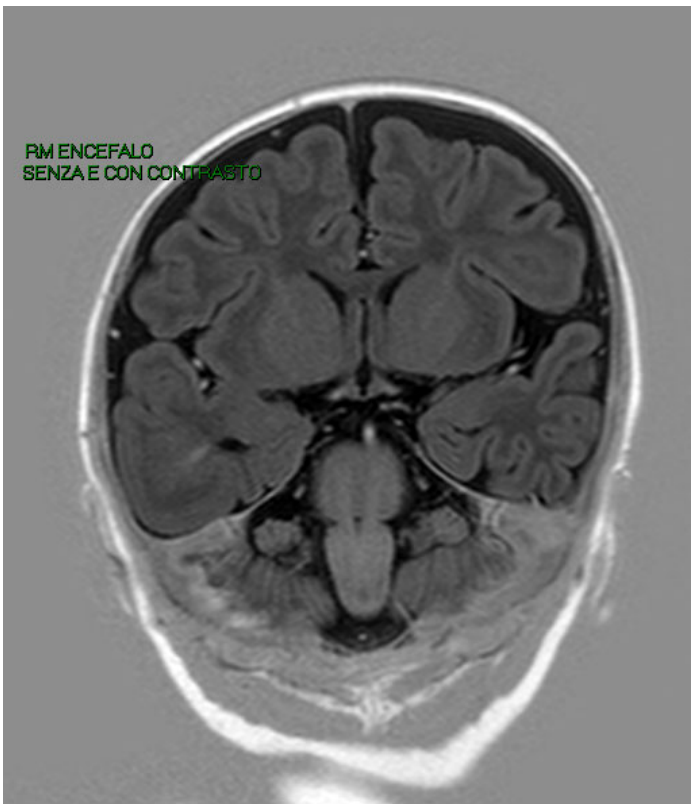
CASI INDIMENTICABILI

Il caso di Elena

Sara Ciccone[1], Giada Gaiba[1], Gloria Borsari[1], Adriana Fumarola[2], Elisa Maria Gabriella Marrella[2], Sylvie Tagliati[2], Elisa Fiumana[2], Raffaella Faggioli[2]

[1] Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ferrara [2] Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Anna, Ferrara





Caso clinico Elena nasce da PS alla 39ª settimana, gravidanza normodecorsa. Alla nascita buon adattamento; indice di Apgar 9-10; PN 3140 g. Allattamento misto ben tollerato; crescita staturo-ponderale regolare. L'anamnesi familiare risulta positiva per convulsioni febbrili nella sorella. A 3 mesi e 10 giorni i genitori di Elena notano che la piccola presenta, soprattutto al risveglio, episodi caratterizzati da perdita di contatto, deviazione del capo a sinistra, estensione dell'arto superiore sinistro. Gli episodi hanno breve durata (da pochi secondi a circa 1 minuto) e sono seguiti talvolta da pianto. Non sopore o altra sintomatologia post-critica. Il giorno successivo, per il persistere della sintomatologia, la piccola è stata condotta presso il nostro AAP: si procede per il ricovero. I genitori riferiscono inoltre irritabilità da una settimana. Elena presenta un esame obiettivo normale, assenza di malformazioni/dismorfismi evidenti, e un esame obiettivo neurologico normale per l'età (cc 40 cm, al 50°P, FA 2 x 2 cm, normotesa, controllo capo alla trazione +/-, buona la posizione prona, RT presenti, simmetrici, normoevocabili, Babinski +/-, riflessi della marcia e dello scalino normoevocabili. Mani aperte; segue, sorride, vocalizza). Durante il ricovero la piccola presenta ulteriori episodi critici prevalentemente caratterizzati da perdita di coscienza, estensione dell'arto superiore sinistro, deviazione del capo a destra con sguardo verso l'alto, movimenti oro-buccali, di durata variabile da 30 secondi a 1 minuto, in assenza di sintomatologia post-critica. Gli esami ematici eseguiti (emocromo con formula, PCR, profilo epatorenale, elettroliti, EAB, ammoniemia, lattati, glicemia) risultano normali, gli esami metabolici sono in corso. L'ecografia cerebrale dimostra: "linea mediana in asse, sistema ventricolare normale per forma e volume; il parenchima visualizzato appare regolare". L'EEG rivela anomalie parossistiche prevalenti a dx. Data la persistenza e l'aumento di frequenza delle crisi, in II giornata iniziamo terapia con barbiturico per os. Eseguiamo in III giornata la RM cerebrale che rivela, a livello della porzione antero-laterale del lobo temporale dx, "aspetto malformativo coinvolgente parte del giro temporale inferiore e medio, caratterizzato da ridotta girazione, focale ispessimento corticale di verosimile natura displasica, alterazione nodulare del segnale proveniente dalla sostanza bianca sottocorticale limitrofa estesa sino in prossimità del corno temporale omolaterale, in prima istanza riferibile a sostanza grigia eterotopica". Il reperto neuroradiologico depone quindi per una patologia malformativa complessa del lobo temporale dx (disturbo di migrazione neuronale con associata anomalia di girazione tipo pachigiria e verosimile displasia corticale). Introduciamo gradualmente la carbamazepina per os, che risulta, al momento, efficace: Elena non presenta più crisi da una settimana; i genitori riferiscono che è meno irritabile. **DISCUSSIONE** L'esordio dell'epilessia nel primo anno di vita, in assenza di perinatalità significativa, è spesso legato a forme lesionali; in questo caso è quindi d'obbligo eseguire uno studio neuroradiologico. Le malformazioni dello sviluppo corticale sono caratterizzate dalla precocità dell'esordio, dalla gravità dell'epilessia e dalla presenza di gravi anomalie dell'EEG. Ciò determina per questi pazienti una prognosi sfavorevole, che risulta legata sia all'andamento dell'epilessia, che diventa facilmente farmaco resistente, sia al deterioramento dello sviluppo cognitivo associato a queste forme. La strada neurochirurgica nel caso di Elena rappresenta un percorso percorribile per ridurre l'entità nel danno anche cognitivo.