

Epilessia associata ad Amartoma Ipotalamico

Dalla diagnosi alla terapia



Primi Sintomi

I primi sintomi riportati sono spesso poco specifici: risate/sorrisi, movimenti oculari o della bocca, reflusso. Le risate sono in realtà crisi epilettiche – crisi gelastiche, nello specifico – e sono spesso indicative di amartoma ipotalamico. Altre manifestazioni caratteristiche sono sintomi spesso associati ad ADHD, come impulsività e "attacchi di rabbia" immotivata. Possono inoltre coesistere comportamenti simili a disturbo dello spettro dell'autismo, oppure ritardo o declino cognitivo (dovuto alla continua interferenza dell'attività epilettogena). Durante la crescita, tipicamente tra i 4 e i 10 anni, l'epilessia può evolvere presentando anche crisi focali e generalizzate. Alcuni pazienti possono presentare difficoltà di memoria a breve termine e di elaborazione, disturbo del sonno, disturbi endocrini come pubertà precoce, alterazioni degli ormoni sessuali, ipotiroidismo, panipopituitarismo, deficit di ormone della crescita e obesità ipotalamica.

NECESSARIO E' fondamentale che gli episodi parossistici (spesso molto aspecifici e di difficile riconoscimento) siano inquadrati come crisi epilettiche e non come manifestazioni comportamentali o reflusso gastro-esofageo. È necessaria una risonanza magnetica mirata e con protocolli specifici, perché alcuni amartomi ipotalamici possono essere molto piccoli e talora possono non essere riconosciuti.

IDEALMENTE Se si sospetta un amartoma ipotalamico, anche una risonanza apparentemente normale dovrebbe essere riesaminata da radiologi e neurologi con esperienza in tale patologia. E' fondamentale l'invio ad un centro specializzato, con professionisti esperti in epilessia e un team multidisciplinare a disposizione.

Diagnosi

Frequentemente i sintomi non vengono immediatamente riconosciuti come associabili ad amartoma ipotalamico. I pediatri spesso non riconoscono gli episodi di risata/pianto come crisi epilettiche. I movimenti oculari e della bocca possono essere interpretati come "tic". A causa delle comorbidità comportamentali e dei ritardi cognitivi, i pazienti sono spesso inizialmente diagnosticati con ADHD, autismo o altri disturbi dell'apprendimento o comportamentali. Al contrario, i pazienti con amartoma ipotalamico che presentano pubertà precoce ricevono più spesso una diagnosi tempestiva. EEG e video-EEG sono spesso, inizialmente, poco utili, poiché le crisi gelastiche non si rilevano facilmente.

NECESSARIO Centro di terzo livello con strumentazione adeguata (risonanza magnetica con protocolli specifici) e un team medico multidisciplinare esperto (spesso viene riportato che, in ambito meno specialistico, l'amartoma ipotalamico è una patologia poco conosciuta). E' necessario escludere problematiche endocrinologiche ed eseguire approfondimenti genetici (circa il 5% degli amartomi ipotalamici sono associati a Sindrome di Pallister-Hall, causata da una mutazione del gene Gli3)

IDEALMENTE Ogni caso dovrebbe essere valutato nell'ambito di un'equipe multidisciplinare esperta. Le raccomandazioni in merito al trattamento chirurgico devono essere personalizzate in base al tipo e alla localizzazione dell'amartoma. Tutte le opzioni terapeutiche devono essere discusse con i pazienti e le famiglie.

Trattamento farmacologico

La pubertà precoce è solitamente ben controllata dai farmaci. Le crisi gelastiche sono generalmente refrattarie ai farmaci anticrisi, anche se le crisi secondarie possono essere meglio controllate. La chirurgia per disconnettere o distruggere l'amartoma ipotalamico è l'unico metodo efficace per interrompere o ridurre permanentemente le crisi. Dopo l'intervento, le eventuali crisi residue e le comorbidità richiedono spesso una gestione continuativa e la chirurgia può comportare effetti collaterali.

NECESSARIO Le più recenti evidenze scientifiche suggeriscono che un intervento precoce porta a risultati migliori. Anche nei pazienti con deficit cognitivi gravi non è opportuno ritardare l'intervento chirurgico, in quanto i farmaci antiepilettici sono tendenzialmente poco efficaci sulle crisi gelastiche.

IDEALMENTE L'intervento chirurgico tempestivo rimane l'opzione terapeutica più efficace. Prima dell'intervento è necessario eseguire valutazioni endocrine, neuropsicologiche e oftalmologiche. Necessario follow-up regolare dopo l'intervento.

Intervento chirurgico

Diverse tecniche chirurgiche mirano a disconnettere o ablare l'amartoma ipotalamico, con efficacia variabile a seconda della tipologia di amartoma e del tipo di intervento eseguito. La radiocirurgia mediante Gamma Knife è più efficace per amartomi piccoli, con basso rischio di complicazioni. L'ablazione laser ha un buon tasso di successo, con cessazione immediata delle crisi ma un maggior rischio di complicanze. La termocoagulazione stereotassica è usata con successo in Giappone e in alcuni centri europei. L'endoscopia o la chirurgia transcallosale possono essere indicate per amartomi ipotalamici più grandi.

NECESSARIO Spesso è necessario più di un intervento chirurgico. Anche in caso di successo chirurgico, i pazienti possono necessitare di supporto educativo a lungo termine (insegnante di sostegno, educatore/psicomotricista, logopedista).

In alcuni casi l'intervento chirurgico può causare effetti collaterali significativi (es. problemi endocrini o di memoria) che richiedono monitoraggio. La pubertà può riattivare o peggiorare sintomi epilettici e comportamentali. **IDEALMENTE** Approccio multidisciplinare continuo, perché una migliore qualità della vita non passa esclusivamente dal solo controllo delle crisi. Il team dovrebbe supportare educatori e insegnanti e collaborare con i servizi di salute mentale dell'età adulta, dell'infanzia e dell'adolescenza. L'amartoma ipotalamico è una sindrome complessa con molte comorbidità e va gestita come tale. Auspicabile inoltre una transizione graduale ai servizi per adulti per supportare indipendenza, integrazione sociale, lavoro e salute mentale.

Traduzione in italiano revisionata da: Specchio, N.

Follow up

Dopo la diagnosi e, se viene eseguito, dopo l'intervento chirurgico, il paziente deve essere seguito da un team multidisciplinare comprendente un neurologo/neuropsichiatra infantile che si occupi della gestione delle crisi epilettiche, ma anche da personale specializzato in ambito endocrinologico e neuropsicologico. Le valutazioni hanno in genere cadenza annuale o semestrale. L'amartoma ipotalamico è infatti una condizione multifattoriale che richiede un team di diversi specialisti.

