

Epilessia, cantiere aperto in età pediatrica

8 feb 2019

Medicina e ricerca

di Renzo Guerrini*

S
24

In Italia, 500.000 persone sono affette da Epilessia ed ogni anno, si calcolano circa 30.000 nuovi casi. Si tratta, quindi, di una delle più frequenti patologie neurologiche, che interessa tutte le fasce d'età e presenta molteplici risvolti sociali. Circa 125.000 persone con epilessia presentano forme resistenti alla terapia farmacologica. I bambini sono i più colpiti. Nei due terzi dei casi, infatti, la malattia si manifesta prima della pubertà.

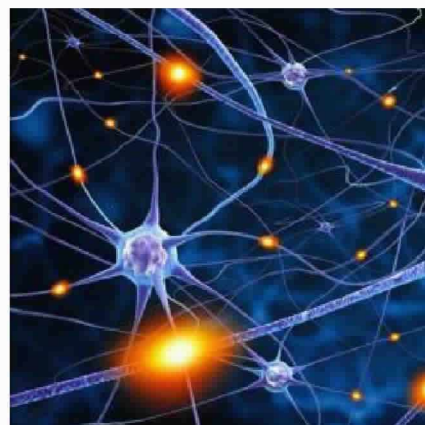
La diagnosi di epilessia è soprattutto una clinica basata sulla descrizione degli eventi che precedono, accompagnano e seguono le crisi, secondo quanto riportato dalla persona stessa e/o da chi era presente. I segni clinici di una crisi dipendono da numerosi fattori: l'area cerebrale coinvolta, la modalità di diffusione dell'attività neuronale anomala, il contesto in cui l'evento si verifica, le cause dell'epilessia e l'età dell'individuo.

La necessità di ricorrere a un trattamento farmacologico e la rapidità con cui questo dovrebbe essere eventualmente instaurato, variano da un individuo all'altro e dipendono dalle caratteristiche delle crisi, dal rischio di ricorrenza, e dalle loro possibili conseguenze in uno specifico individuo.

Una questione di grande importanza riguarda gli aspetti comportamentali e le problematiche cognitive e di apprendimento che un certo numero di soggetti con epilessie gravi hanno in età evolutiva. Il profilo neuropsicologico di un bambino con epilessia deve essere sempre tenuto in grande considerazione come elemento cardine delle programmazioni terapeutiche e, se necessario, riabilitative. I neuropsichiatri infantili hanno ben presente nel loro operato come affrontare il problema della diagnosi e degli obiettivi del trattamento dell'epilessia in modo personalizzato, in relazione alle manifestazioni cliniche, al contesto medico generale e al profilo neuropsicologico di ogni singolo soggetto.

Il trattamento delle epilessie in età pediatrica ha però implicazioni particolarmente complesse ed è gravato da un ampio margine di arbitrarietà che ha origini multiple.

Un primo elemento di grande complessità nel trattamento risiede nella eterogeneità delle cause delle epilessie con esordio infantile e nella varietà dei sintomi, talvolta molto rari, di diversa gravità e con profili evolutivi spesso imprevedibili. A questa complessità intrinseca si possono sovrapporre difficoltà da parte di chi deve studiare il bambino con epilessia nel disporre di tutti i mezzi necessari per approfondire e concentrare in breve tempo gli elementi su cui si fonda il processo decisionale terapeutico.



Un secondo elemento di complessità deriva dalla bassa specificità dei trattamenti disponibili. Non solo per la maggioranza dei farmaci il meccanismo di azione rimane scarsamente o per nulla conosciuto, spesso tanto quanto lo è il meccanismo alla base del processo epilettogeno del malato, ma non vi è talvolta neanche evidenza sul profilo di efficacia nella specifica condizione che si vuole trattare.

Le cause di questa situazione risiedono non solo nella eterogeneità di cui sopra, ma anche nella macchinosità dell'iter che conduce alla autorizzazione e introduzione sul mercato di molecole ad azione antiepilettica. Storicamente, gli studi di efficacia e autorizzativi sono stati inizialmente condotti sugli adulti e solo successivamente e non sistematicamente, su soggetti in età pediatrica. Alternativamente il giudizio di efficacia nel bambino è prodotto, in modo indiretto, tramite un processo deduttivo derivante da studi sugli adulti, inevitabilmente condotti su popolazioni con forme di epilessia spesso non paragonabili a quelle tipiche dell'età infantile.

A differenza di altre patologie neuropsichiatriche infantili, però, l'epilessia dispone della copertura di una buona rete clinica su tutto il territorio nazionale, anche grazie al lavoro fatto dalle Società scientifiche e, senza vanagloria, si può affermare che non vi sono aree in cui la clinica sia deficitaria rispetto al resto d'Europa. Una condizione che consente di guardare al futuro con speranza.

*Vicepresidente [Sinpia](#), Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze