

STUDIO LICE SULLE EPILESSIE MIOCLONICHE PROGRESSIVE

Referenti: Silvana Franceschetti e Roberto Michelucci

RAZIONALE

Le epilessie miocloniche progressive (PME) rappresentano un gruppo di rare malattie su base genetica caratterizzate dalla coesistenza di mioclono, crisi epilettiche e segni neurologici (in genere atassia), ad andamento spesso progressivo.

Le cause più comuni di PME sono rappresentate da: malattia di Unverricht-Lundborg (ULD), malattia di Lafora (LD), ceroidolipofuscinosi, le sialidosi e le encefalomiopatie mitocondriali. Cause più rare includono: malattia di Gaucher, celiachia, action myoclonus-renal failure sindrome, atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana, etc. Le diverse condizioni si possono differenziare in base a caratteristiche cliniche e neurofisiologiche distintive ma in genere è necessario percorrere un iter diagnostico specifico e laborioso, spesso non alla portata dei centri per la diagnosi e terapia dell'epilessia. Infatti se da un lato lo sviluppo di metodiche diagnostiche di tipo patologico, biochimico, e di genetica molecolare ha consentito di poter operare la diagnosi in vivo nella maggior parte dei pazienti, dall'altro lato diversi casi rimangono non diagnosticati sia per la rarità della condizione che per la difficoltà ad operare uno screening diagnostico esaustivo e ragionato.

OBIETTIVI

Le finalità dello studio sono:

- Rilievo epidemiologico delle diagnosi "certe" di PME in Italia
- Identificazione dei casi non classificabili e non diagnosticati
- Poiché è impossibile inserire in un data-base tutti i dati inerenti i pazienti non-classificati (in particolare il loro fenotipo clinico-neurofisiologico), una delle finalità è un workshop da organizzare alla fine della raccolta dei dati per discutere i limiti dei fenotipi e la completezza degli esami diagnostici compiuti.
- Eventuale formulazione di "linee guida" di ordine diagnostico e terapeutico

METODI

Lo studio consiste nella compilazione della scheda allegata che consente di delineare il fenotipo dei singoli casi e il tipo di studio diagnostico effettuato. La rilevazione riguarda casi con il fenotipo classico di PME* correntemente seguiti presso i centri epilessia italiani.

AVVERTENZE PER LA COMPILAZIONE DELLA SCHEDA

***SI INTENDE PER FENOTIPO PME CLASSICO UN DISORDINE NEUROLOGICO CHE SI PRESENTA:**

- 1- Con esordio in età compresa fra 6 e 30 anni (includendo le forme tardive come malattia di Kufs e SCARB2 ed eventuali casi non classificati). La presenza di età d'esordio più precoce (o più tardiva rispetto a quella classica) o l'esordio con altri segni o sintomi neurologici, seguiti nel tempo dalla comparsa della sindrome PME classica, devono essere segnalate come atipie, anche per i casi con diagnosi definitiva.
- 2- Non devono essere incluse tutte le encefalopatie epilettiche ad esordio precoce che si presentano con crisi polimorfe, incluse crisi miocloniche;

possono invece essere inclusi pazienti con deficit neurologici precoci, ma esordio della sindrome mioclonica nell'età sopraindicata

- 3- Presenza di mioclono corticale (e.g. mioclono d'azione o riflesso o multifocale a riposo)
- 4- Altri segni, come la sindrome cerebellare, le crisi generalizzate e la demenza, possono mancare o essere dubbi (ad esempio dismetria o disartria la cui origine non sia attribuibile con certezza ad un coinvolgimento cerebellare vs. mioclono)

Gli esami di laboratorio/istologici ecc. fatti, ma senza valore diagnostico (risultati negativi) non devono essere riportati se vi è diagnosi positiva (ad. esempio oligosialosaccaridi urinari negativi in paziente che ha raggiunto una diagnosi di malattia di Lafora), ma devono essere specificati per i casi non-classificati.

Per la valutazione del mioclono fare riferimento alla seguente scala che valuta l'intensità e le conseguenze del mioclono, con punteggio da 1 a 5

Simplified myoclonus rating scale.**

0. Assenza di mioclono
1. Mioclono minimo, che non interferisce con la vita quotidiana
2. Mioclono lieve, che interferisce con i movimenti fini e/o il linguaggio, ma non ha effetto sulla deambulazione
3. Mioclono moderato, il paziente è ancora in grado di camminare senza aiuto
4. Mioclono da moderato a severo, il paziente è in grado di stare in piedi ma è incapace di camminare senza aiuto
5. Mioclono severo, paziente confinato su una sedia a rotelle o allettato

** da: Magaudo A, Ferlazzo E, Nguyen VH, Genton P. Unverricht-Lundborg disease, a condition with self-limited progression: long-term follow-up of 20 patients. *Epilepsia*. 2006;47:860-6.

N.B .

- Nella scheda sono stati inseriti alcuni casi anonimi come modelli ed esempi utili per la compilazione
- Ogni nuovo caso inserito nella Scheda dai diversi Centri contro l'Epilessia va inviato a Silvana Franceschetti (franceschetti@istituto-besta.it) che in raccordo con Roberto Michelucci e con tutti gli aderenti al Gruppo di Studio LICE sulle Epilessie Miocloniche Progressive raccoglierà ed analizzerà il Data Base generale