



**PROPOSTA DI STUDIO SULLE ATYPICAL BENIGN PARTIAL  
EPILEPSY WITH ROLANDIC SPIKES: una sindrome a parte o  
l'evoluzione severa delle Benign childhood epilepsy with centro-  
temporal spikes (BCECTS)**

**BACKGROUND**

È noto che l'evoluzione dell'Epilessia Benigna dell'Infanzia a Punta Rolandiche (EPR – BCECTS) può essere talvolta complicata dalla comparsa di deficit neuropsicologici specifici soprattutto a carico del linguaggio, dell'attenzione e della coordinazione visuo-motoria determinando disturbi dell'apprendimento di vario tipo ed anche del comportamento (Deonna et al., 2000; Yung et al., 2000; Massa et Al., 2001; Baglietto et al. 2001). Questi autori tendono anche a correlare tali deficit cognitivi settoriali specifici alla sede delle anomalie epilettiformi, ad un loro più o meno marcato aumento della frequenza di scarica sia in veglia che, soprattutto, durante sonno ed al loro protrarsi nel tempo. Normalmente al momento della remissione delle crisi epilettiche e della normalizzazione dell'EEG si verifica un completo recupero delle funzioni neuropsicologiche.

Questi quadri di EPR – BCECTS ad evoluzione “complicata” vanno tenuti distinti dai casi descritti da Aicardi e Chevrie nel 1982 sotto il nome di “Atypical benign partial epilepsy of childhood” e confermati in seguito da H Doose nel 1989 e da Hahn et al nel 2001 sotto il nome di “Atypical “benign” partial epilepsy or Pseudo-Lennox Syndrome”. Questi ultimi quadri clinici, infatti, si caratterizzano per la comparsa durante l'evoluzione, oltre alle tradizionali crisi rolandiche brachio facciali e cheiro-oral, di crisi a tipo di assenze atipiche, di crisi parziali motorie con secondaria generalizzazione, di crisi miocloniche e di crisi atoniche segmentali o bilaterali, note come mioclono negativo (Rubboli et al.1995) Il quadro EEG intercritico di veglia è costituito da Punta Lente unilaterali, bilaterali, multifocali simili morfologicamente alle PL tipiche delle EPR – BCECTS, più burst di PO diffuse o generalizzate. Nel sonno NON-REM le anomalie diventano molto più diffuse e quasi continue fino ad occupare più dell'80% del tracciato e a costituire, di fatto, un quadro di Punta Onda Continue del Sonno (POCS – ESES).

Come la definizione stessa suggerisce, l'opinione comunemente accettata ritiene che questi quadri rappresentino un'evoluzione atipica delle EPR – BCECTS. L'impressione sempre più diffusa, invece, è che queste forme di epilessia costituiscano una sindrome epilettica ben distinta e differenziata dall'EPR – BCECTS , talora anche con caratteristiche

di familiarità (Caraballo, Dravet, EEG-Olofsson, Stephani, Striano – personal communication). Sono a sostegno di questa ipotesi il fatto che questi pazienti sin dall'inizio della loro epilessia abbiano già almeno una disarmonia dello sviluppo psicomotorio, se non proprio qualche ritardo cognitivo specifico, che le crisi sin dall'inizio siano più frequenti, prima ancora della comparsa delle brevi assenze atipiche, e che il pattern EEG sin dalle prime osservazioni si caratterizzi per una maggiore tendenza alla diffusione secondaria delle anomalie EEG sia in sonno che in veglia, dove tendono già a raccogliersi in brevi bouffées, come preannunciando le prossime assenze, e per una nettissima attivazione della frequenza di scarica delle anomalie epilettiformi durante sonno. Inoltre, al momento della remissione del quadro epilettologico ed EEGrafico, persistono deficit neuropsicologici di vario tipo.

## **OBIETTIVI**

L'obiettivo primario del progetto è la raccolta di casi con "Atypical "benign" partial epilepsy of childhood" e verificare se davvero questa condizione costituisce un quadro sindromico distinto e definito. A tal scopo, lo studio prevede una **prima fase retrospettiva** dedicata alla raccolta di casi (attraverso un database o una scheda clinica "ad hoc") che renda possibile un'analisi delle caratteristiche cliniche, neuropsicologiche ed EEGrafiche di veglia e sonno all'esordio della malattia.

Successivamente alla fase clinica, sarà valutata la possibilità di iniziare uno **studio genetico** secondo modalità e metodi che potranno essere definiti solo alla luce dei dati clinici accumulati.

## **METODI E SELEZIONE DELLA CASISTICA PER LA PRIMA FASE DI STUDIO**

### Criteri di inclusione

Saranno inclusi nello studio casi sporadici e familiari con EPR atipica.

I criteri sono costituiti da:

Età d'esordio dell'epilessia tra i 3-13 anni

Presenza di crisi rolandiche

Presenza di crisi di altro tipo, incluse assenze, crisi focali  $\pm$  SG, crisi atoniche segmentali o bilaterali (mioclono negativo)

Quadro EEG intercritico:

in veglia: Punte Lente unilaterali, bilaterali, multifocali simili morfologicamente alle PL tipiche delle EPR – BCECTS, con burst di PO diffuse o generalizzate.

nel sonno NON-REM: anomalie molto più diffuse e quasi continue fino ad occupare più dell'80% del tracciato a tipo Punte Onda Continue del Sonno (POCS – ESES).

Disponibilità di una valutazione neuropsicologica di base all'esordio, ripetuta durante l'evoluzione.

Normalità delle Neuroimmagini.

Assenza di segni neurologici a focolaio o di lato espressione di lesione cerebrale.

## **BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE**

1. Yung WY, Park YD, Cohen MJ, et al. Cognitive and behavioural problems in children with centrotemporal spikes. *Pediatr Neurol* 2000;23:391–5.
2. Deonna T. Rolandic epilepsy: neuropsychology of the active epilepsy phase. *Epileptic Disord* 2000;2(suppl. 1):S59–61.
3. Massa R, de Saint-Martin A, Carcangiu R, et al. EEG criteria predictive of complicated evolution in idiopathic rolandic epilepsy. *Neurology* 2001;57:1071–9.
4. Baglietto MG, Battaglia FM, Nobili L, et al. Neuropsychological disorders related to interictal epileptic discharges during sleep in benign epilepsy of childhood with centrotemporal spikes. *Dev Med Child Neurol* 2001;43:407–12.
5. Aicardi J, Chevrie JJ. Atypical benign partial epilepsy of childhood. *Dev Med Child Neurol* 1982;24:281–92.
6. Hahn A, Pistohl J, Neubauer BA, et al. Atypical “benign” partial epilepsy or Pseudo-Lennox Syndrome. Part I: symptomatology and long-term prognosis. *Neuropediatrics* 2001;32:1–8.

---

Dr. Giuseppe Gobbi  
Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile  
Dipartimento di Neuroscienze  
Presidio Ospedaliero Bellaria-Maggiore  
Ospedale Maggiore "C.A. Pizzardi"  
Largo Nigrisoli, 2  
40133 Bologna - Italy  
Tel: +39 3391549482  
E-Mail: [giuseppe.gobbi@ausl.bologna.it](mailto:giuseppe.gobbi@ausl.bologna.it)  
[giuseppe.gobbi@fastwebnet.it](mailto:giuseppe.gobbi@fastwebnet.it)