

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA



LA NOTTE CHE SPAVENTA

Mariangela Caruso

Università "La Sapienza", Roma

Indirizzo per corrispondenza: mariangela.caruso@gmail.com

Bambino di 7 anni e mezzo affetto da mucopolisaccaridosi II, con ritardo psicomotorio e del linguaggio, in terapia enzimatica sostitutiva con Idursulfasi. Giunge alla nostra attenzione per la comparsa da circa 10 giorni di frequenti risvegli notturni caratterizzati da agitazione psicomotoria e pianto, della durata di pochi secondi, che si ripresentano a distanza di meno di un'ora l'uno dall'altro, stereotipati. Da quando sono insorti, il bambino ha presentato una regressione del linguaggio verbale ed è diventato aggressivo. Avviamo quindi un percorso diagnostico volto a escludere le cause di disturbi del sonno in questi pazienti: apnee ostruttive e centrali, parasonnie ed epilessia. Viene effettuato un EEG in sonno e in veglia che mostra un'attività elettrica disorganizzata a livello frontale. Tali episodi sono compatibili con una forma epilettica che si presenta spesso nei bambini con mucopolisaccaridosi, chiamata epilessia frontale notturna (NFLE, *Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy*). In letteratura è descritta come episodi notturni, caratterizzati da risvegli improvvisi, automatismi motori, ipercinesia e manifestazioni disautonomiche, spavento, rigidità muscolare. Nel nostro caso la diagnosi si è basata sulla presenza di anomalie EEG regi-

strabili a livello frontale, sul quadro clinico caratteristico e sulla risposta alla carbamazepina. Inoltre, così come i casi descritti in letteratura, tali episodi si sono accompagnati ad alterazioni comportamentali come riduzione del linguaggio verbale, iperattività e impulsività. L'epilessia, spesso misdiagnosticata a causa della compromissione neurologica già presente in questi pazienti, si accompagna a un aggravamento della neurodegenerazione. L'avvio repentino della terapia anticomiziale permette il reustaurarsi del ritmo sonno veglia e il recupero delle tappe cognitive e comportamentali perse. Durante il ricovero ha progressivamente ripreso un normale ritmo sonno-veglia. Presenta ancora sporadici risvegli notturni, che scompariranno con il tempo, ma non più crisi.

Da questo caso ho imparato che:

1. Pensa alla NFLE in paziente con disturbi del sonno associati e alterazioni comportamentali;
2. È importante riconoscerla subito per avviare la terapia anticomiziale e per evitare danni neurologici irreversibili;
3. Fai EEG non appena si presenta regressione cognitivo-comportamentale.