

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

EPILESSIA FARMACORESISTENTE E SINDROME MALFORMATIVA COMPLESSA? DIAMO LE UNA SCOSSA!

Chiara Barboni¹, Daniele Grioni², Silvia Maitz¹, Angelo Selicorni¹

¹UOS di Genetica, Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, ²UOS Neurofisiologia pediatrica, AO San Gerardo, Monza

Indirizzo per corrispondenza: chiara_barboni@yahoo.it

L'epilessia è una comorbidity ad alto impatto sulla qualità di vita di un bambino. Un paziente viene definito "farmacoresistente" se continua ad avere crisi pur avendo provato almeno due farmaci (AED) specifici per quel tipo di epilessia, somministrati alla dose giusta e per un adeguato periodo, in monoterapia o in associazione. L'impianto di stimolatore vagale (VNS) è un trattamento riconosciuto come efficace per la cura dell'epilessia farmacoresistente. Fra le indicazioni approvate vi è l'epilessia correlata a sclerosi tuberosa.

Nei pazienti seguiti presso il Centro di Monza abbiamo riscontrato epilessia farmacoresistente associata a diverse patologie genetiche; la *Tabella* mostra l'uso off-label del VNS in una coorte di 10 bambini.

In tutti i pazienti si è assistito a migliore controllo delle crisi, mancata recidiva di stato di male e, in caso di politerapia farmacologica, riduzione del numero di farmaci. L'esperienza nella nostra coorte mostra un impatto positivo dell'uso del VNS nei bambini con epilessia farmacoresistente associata a sindrome malformativa complessa.

USO OFF-LABEL DELL'IMPIANTO DI STIMOLAZIONE VAGALE

Paziente	Diagnosi	Caratteristiche	FU (mesi)	Stato epilettico	AED pre-impianto	AED post-impianto
SD	Sx sindrome (dismorfismi, ritardo psicomotorio)	Assenze atipiche	64	Si	1	1
GG	Sindrome di Down	Spasmi	46	No	1	1
SA	Inv-dup 15	Crisi focali	33	No	2	1
CD	Ring 20	Assenze atipiche, spasmi	28	Si	3	1
MB	Inv-dup 15	Crisi focali	18	Si	2	1
SS	Sx sindrome (Seq. Pierre Robin, ritardo psicomotorio)	Spasmi	23	Si	2	1
DJ	Sx sindrome (cecità, sordità, ritardo psicomotorio)	Crisi toniche	30	Si	2	1
PN	Tetrasomia 18p	Crisi miocloniche generalizzate	5	Si	2	1
GL	Sx sindrome (ipoacusia bilaterale, ritardo psicomotorio, scarso accrescimento)	Mioclonie generalizzate, spasmi	21	No	3	2
RG	Emimegalencefalia, emipertrofia	Crisi focali	34	Si	3	2

Tabella