



## **Chi è LICE (Lega Italiana contro l'Epilessia)**

La LICE è una società scientifica che raccoglie circa 1000 specialisti italiani che si occupano di epilessia.

Il suo obiettivo è contribuire alla cura e all'assistenza dei pazienti affetti da questa patologia nonché al loro inserimento nella società, promuovendo e attuando ogni utile iniziativa per il conseguimento di tali scopi.

LICE opera in stretto rapporto con la ILAE (International League Against Epilepsy) per promuovere la ricerca sulle cause e sulle terapie dell'epilessia, provvedendo alla raccolta ed alla elaborazione di dati statistici e di informazioni su base nazionale e regionale.

Si occupa dell'assistenza ai pazienti ed alle loro famiglie e della formazione di tutte le figure coinvolte nella diagnosi, terapia ed assistenza di persone affette da epilessia.

LICE provvede inoltre a favorire le sinergie tra il mondo medico e le associazioni laiche, adoperandosi per il miglioramento degli aspetti sociali di coloro che soffrono di epilessia.



## Epilessia: da male sacro a malattia sociale

L'Epilessia, dal verbo greco *epilambanein* "essere sopraffatti, essere colti di sorpresa", è il più comune disordine cerebrale importante, ma è spesso circondato da pregiudizi e da false credenze.

In diverse parti del mondo ed in culture differenti le persone con epilessia furono considerate "prescelte" o "possedute", a seconda della prevalente credenza popolare: affette da un "male sacro" dovuto all'intervento divino o, all'opposto, in balia di spiriti demoniaci.

La convinzione che si trattasse di una malattia infettiva, il cui contagio sarebbe avvenuto attraverso il respiro o la saliva, è perdurata fino al XVIII secolo ed ha notevolmente influenzato il comportamento della società verso le persone con epilessia.

Eppure sono molti i personaggi affetti da questa patologia che hanno ottenuto significativi risultati nella vita: tra i tanti possiamo ricordare Alessandro Magno, Pietro il Grande, Giulio Cesare, Richelieu, Carlo V, Giovanna d'Arco, Handel, Berlioz, Flaubert, Petrarca, Byron, Van Gogh, Dostoevsky, Gershwin.

Un aumentato interesse psichiatrico ha condotto a studi sul comportamento delle persone con epilessia, mettendo in luce come le condizioni sociali fossero in gran parte responsabili della "condizione epilettica": i malati venivano infatti evitati e isolati in ogni ambito sociale.

Disposizioni legislative basate su secoli di pregiudizi sono state abrogate abbastanza di recente e in molti paesi sono ancora vigenti: agli epilettici era proibito il matrimonio (fino al 1956 negli USA e al 1970 nel Regno Unito), si impediva loro il libero accesso a molti luoghi pubblici quali ristoranti e teatri, erano vittime di forme di discriminazione sul lavoro.

Le persone con epilessia, a loro volta, si sono fatte influenzare dalle opinioni diffuse e dagli stereotipi radicati, sentendosi incapaci di cambiare la situazione. È dunque la paura, basata sulla disinformazione circa la malattia, la causa primaria di discriminazione e non la patologia stessa.

## Cos'è l'epilessia

Epilessia è il nome di un gruppo di disordini funzionali del cervello causati da eccessive scariche elettriche anormali dei neuroni e caratterizzata dal ripetersi di crisi.

Le **crisi epilettiche** sono risposte non specifiche del cervello ad ogni tipo di insulto, perciò le epilessie possono avere una moltitudine di cause differenti. Convenzionalmente una diagnosi di epilessia richiede che il paziente abbia avuto un minimo di due crisi spontanee.

Si distingue tra crisi parziali o focali, che iniziano in una zona circoscritta di cellule nervose in un emisfero del cervello da cui si propagano, e crisi generalizzate, che coinvolgono dall'inizio i due emisferi cerebrali.

Ulteriori distinzioni vengono fatte sulla base dei sintomi associati alla crisi, quali contrazioni motorie, percezioni sensoriali alterate (sintomi soggettivi o aure), perdita di coscienza. La maggior parte delle crisi epilettiche, che possono essere isolate o in serie, dura da pochi secondi a pochi minuti.

Le **sindromi epilettiche** sono caratterizzate da una serie di segnali che si manifestano insieme e costituiscono una particolare condizione clinica; la loro classificazione permette di indirizzare ad una cura e



determinare la prognosi. Si distinguono epilessie generalizzate e localizzate, sintomatiche (dovute a malformazioni, traumi, tumori) e idiopatiche (causate da un difetto genetico); viene inoltre compiuta una distinzione tra sindromi in cui l'insorgenza è in relazione all'età e sindromi per cui non sussiste tale relazione.

## **Dati epidemiologici**

L'eterogeneità delle caratteristiche cliniche delle crisi è uno dei motivi che causano problemi di interpretazione e valutazione dei dati epidemiologici sull'epilessia, con l'aggravante della mancanza di definizioni standardizzate, di diagnosi accurate e la tendenza di alcuni pazienti a nascondere la malattia interrompendo i trattamenti.

Circa il 5% delle persone ha una crisi una volta nella vita, ma il rischio di avere una singola crisi epilettica è circa doppia rispetto a quello di sviluppare un'epilessia. La patologia colpisce quasi un italiano su 100, per un totale di 400 mila persone affette e 25 mila nuovi casi diagnosticati ogni anno; si manifesta soprattutto in età infantile o avanzata, anche se può colpire in ogni periodo della vita, con un'incidenza leggermente maggiore nei maschi rispetto alle femmine.

Con un'adeguata e tempestiva terapia prolungata nel tempo, oltre il 75% dei pazienti con epilessia non sviluppa più crisi, mentre il 25% circa può non rispondere ad alcun tipo di terapia. I risultati dei trattamenti curativi ed i vantaggi della remissione clinica possono essere compromessi da una serie di ostacoli rappresentati dalle conseguenze psicosociali e socioeconomiche dell'epilessia, che causano spesso maggiore sofferenza delle crisi stesse.

## **Diagnosi**

La diagnosi dipende innanzitutto dalle informazioni ottenute dopo una dettagliata intervista del paziente e dei testimoni della crisi, cui segue un esame neurologico. Bisogna identificare il tipo di crisi (focale o generalizzata) attraverso i sintomi che si sono manifestati, individuando eventuali fattori scatenanti.

Nella maggioranza dei pazienti con epilessia, la diagnosi può essere fatta con una dettagliata anamnesi ed un esame neurologico (EEG, CT e/o MRI). In certi pazienti, la cui diagnosi clinica è poco chiara o che richiedono una precisa localizzazione della zona da cui la crisi si scatena (ad esempio, in caso di trattamento chirurgico), è necessario registrare le crisi attraverso un monitoraggio video-EEG.

Per effettuare un'indagine accurata delle cause della malattia è necessario una risonanza magnetica (MRI), in grado di evidenziare la presenza di probabili lesioni responsabili dell'epilessia. Non è necessaria per le epilessie di chiara natura, mentre occorre effettuare test diagnostici più approfonditi per casi di epilessia farmaco-resistente.

Il passo finale è classificare l'epilessia tra le sindromi conosciute, per poter iniziare un adeguato trattamento e fornire al paziente una previsione sul decorso e sulla prognosi della patologia da cui è affetto.



## La ricerca

Le prime attività di ricerca sull'epilessia risalgono a 150 anni fa e sono legate al nome di Huggings Jackson. Da allora ci sono stati grossi progressi: nel 75% dei casi le terapie disponibili si rivelano adeguate o con prognosi favorevole, ma c'è ancora molto da fare per poter garantire alle persone affette da questa patologia una cura adeguata.

Le sfide attuali sono tese principalmente:

- allo sviluppo di nuovi farmaci per impedire il progredire verso epilessie croniche gravi
- alla prevenzione di esiti gravi attraverso interventi farmacologici e/o chirurgici adeguati
- alla definizione del ruolo dei geni nelle epilessie di probabile origine genetica, derivanti da possibili interazioni tra fattori genetici e ambientali

La ricerca scientifica europea manca di un coordinamento centrale. Tra le azioni per migliorarla, è importante creare banche di materiale biologico (tessuto cerebrale ricavato da campioni chirurgici, DNA) e banche dati molecolari e genomici a disposizione dei progetti di studio collaborativi internazionali.

LICE ha attivato al suo interno commissioni di ricerca e gruppi di studio in collaborazione con altri enti nazionali e internazionali per dare il proprio contributo alla ricerca sulla malattia epilettica. Tra queste, di particolare interesse per le linee di intervento individuate, la *Commissione genetica dell'epilessia*, la *Commissione per le linee guida* e il gruppo di studio *Epilessia e gravidanza*.

La ***Commissione genetica dell'epilessia*** ha lo scopo di individuare la localizzazione cromosomica e i geni mutati nelle diverse sindromi epilettiche.

La strategia di studio si basa principalmente sulla individuazione di peculiari famiglie con più casi di epilessia, i cui componenti vengono inseriti nell'ambito delle periodiche riunioni della LICE. Il Centro periferico che ha individuato la famiglia invia l'albero genealogico e la sintesi diagnostica alla Banca Dati di Arezzo ed il materiale biologico di ciascun membro della famiglia, affetto o non affetto dalla patologia, alla Banca del DNA dell'Istituto Besta di Milano.

La ***Commissione per le linee guida*** ha lo scopo di individuare argomenti e temi di particolare attualità e controversia in epilettologia, per i quali sia necessario formulare linee guida o raccomandazioni di ordine diagnostico, terapeutico o di indirizzo. In tale contesto la LICE ha elaborato alcune linee guida, delle quali 3



(diagnosi e trattamento dello stato di male epilettico nell'adulto, diagnosi e terapia della prima crisi epilettica e uso dei prodotti generici di farmaci antiepilettici) sono già state pubblicate. Altre due linee guida, relative alle convulsioni febbrili e alla gestione della gravidanza e del puerperio in donne con epilessia, sono ultimate e prossime ad una loro diffusione.

Il **Gruppo di studio Epilessia e Gravidanza** agisce nell'ambito del progetto EURAP, lo Studio Internazionale Collaborativo Prospettico degli Effetti dei Farmaci Antiepilettici sullo Sviluppo Fetale.

Obiettivo primario del progetto EURAP è la caratterizzazione del rischio di malformazioni fetali maggiori in seguito ad esposizione a singoli farmaci antiepilettici o a combinazioni specifiche di tali farmaci durante la gravidanza. La raccolta di queste informazioni è essenziale per la formulazione di linee guida sul trattamento dell'epilessia in donne in età fertile.

Lo studio non richiede alcuna modifica del trattamento o delle procedure di controllo da parte del medico curante; consiste infatti nella rilevazione di una serie essenziale di dati in ciascun trimestre di gravidanza e dopo un anno dalla nascita. I dati vengono inizialmente raccolti presso Registri Nazionali e successivamente trasmessi al Registro Centrale per un'analisi comparativa integrata.

Lo studio è operativo in 40 Paesi europei ed extraeuropei ed è aperto al contributo di qualunque centro o singolo medico che voglia aderire.

## Cura

### Trattamento farmacologico

Alcuni dei farmaci antiepilettici (AEDs) usati oggi furono introdotti oltre 80 anni fa, ma non ci sono dati convincenti che dimostrino che i medicinali moderni, paragonati ai vecchi, risultino migliori nel controllo delle crisi. I vecchi farmaci sono stati usati da un gran numero di pazienti, quindi sono stati ampiamente sperimentati sotto il profilo della sicurezza; ciononostante, c'è bisogno di nuovi farmaci clinicamente più efficaci e meno tossici.

Gli AEDs sono principalmente usati come trattamento a lungo termine per prevenire l'insorgenza delle crisi. Una delle più importanti regole nel trattamento dell'epilessia è l'approccio personalizzato alla scelta del medicinale e alla posologia, considerando il tipo di crisi, di sindrome epilettica, l'età del paziente, le condizioni di vita ed i fattori di rischio. Lo scopo del trattamento è il completo controllo delle crisi con il minor numero di effetti collaterali possibile.

Si tende a preferire la monoterapia, che risponde completamente per circa il 70% dei pazienti con epilessia di recente insorgenza; nei pazienti refrattari si possono tentare combinazioni di farmaci con modalità d'azione complementari.

In base all'età ed al tipo di epilessia, la sospensione del trattamento può essere presa in considerazione nei pazienti che non hanno avuto crisi per un periodo di 2-5 anni; la diminuzione della terapia dovrebbe avvenire gradualmente nel corso di diversi mesi. In ogni caso, i pazienti devono essere tenuti ben informati e partecipare alle decisioni riguardanti il loro trattamento.

### Chirurgia



La chirurgia dell'epilessia comprende qualsiasi intervento neurochirurgico con lo scopo di migliorare un'epilessia non trattabile con farmaci (circa il 25-30% dei casi), per abolire o ridurre le crisi evitando effetti neurologici collaterali.

I trattamenti chirurgici prevedono una serie di condizioni preoperatorie da valutare:

- l'intervento è valido principalmente per le epilessie parziali;
- le crisi devono essere farmacoresistenti ed invalidanti;
- la durata minima dell'epilessia prima dell'intervento deve essere di 2 anni;
- condizioni speciali si applicano a neonati e a bambini che presentano forme di epilessia particolarmente gravi.

La tempestività della chirurgia dell'epilessia è di importanza cruciale: le persone che soffrono di sindromi epilettiche con una bassa probabilità di risposta al trattamento medico ed una prognosi chirurgica favorevole dovrebbero essere prese in considerazione precocemente per una terapia chirurgica. Questo per evitare che il trattamento continuato con farmaci privi o quasi di effetto abbia conseguenze psicosociali gravi e per frenare lo sviluppo progressivo di alcune sindromi o di altre possibili complicazioni.

Il successo della chirurgia dell'epilessia dipende da una completa valutazione prechirurgica della regione del cervello che genera le crisi abituali, dimostrando che può con sicurezza essere rimossa senza causare deficit inaccettabili. La chirurgia recettiva ha lo scopo di rimuovere quella parte del cervello in cui hanno origine le crisi, eliminandole; funziona nel 70% dei casi. Esistono inoltre tecniche chirurgiche alternative – la chirurgia di disconnessione, la stimolazione del nervo vago - ma si tratta di procedimenti palliativi.

La chirurgia dell'epilessia richiede la stretta collaborazione di un team multidisciplinare di specialisti, perciò deve essere effettuata in centri con personale e condizioni tecniche appropriate, che rispondano agli standard di qualità necessari per essere accreditati.

Nonostante i notevoli progressi tecnici sia nella valutazione prechirurgica sia nella chirurgia, esiste tuttora una forte discrepanza tra il grande numero di pazienti che trarrebbe beneficio dall'intervento ed il numero relativamente basso dei trattamenti.

### **Aspetti sociologici e qualità della vita**

L'epilessia può avere un impatto significativo sulle normali attività delle persone che ne sono affette, imponendo limiti nella vita quotidiana assenti prima della diagnosi. Una corretta informazione permette al paziente e ai suoi famigliari di adeguare il proprio stile di vita alla nuova situazione, aiutando ad affrontare le difficoltà che essa comporta.

### **Gravidanza, allattamento, contraccezione**

L'epilessia è perfettamente compatibile con la possibilità di avere figli: circa 4 bambini su 1000 nascono da madri affette da questa patologia.

Si consiglia comunque alle pazienti di programmare la gravidanza e di avvertire il neurologo curante, affinché possa valutare una riduzione della terapia antiepilettica o l'introduzione di eventuali supplementi. In particolare, pur cercando di mantenere il controllo delle crisi, si tende a ridurre la terapia ad un unico farmaco. Va assolutamente evitata, invece, una brusca sospensione della cura.

La malattia non aumenta il rischio di malformazioni al feto, ma diversi studi hanno dimostrato che alcuni farmaci possono influire negativamente sul suo sviluppo, soprattutto se assunti congiuntamente o in dosi elevate. La frequenza di questi casi, comunque, è molto bassa: la probabilità di avere un bambino normale per donne affette da epilessia che assumono farmaci antiepilettici durante la gravidanza è superiore al 90%.



Solo alcune forme di epilessia sono ereditarie: una diagnosi corretta è essenziale per stabilire se si tratta di una forma geneticamente trasmissibile e la frequenza di trasmissione.

Per quanto il latte materno possa veicolare sostanze contenute nei farmaci assunti da madri epilettiche, la percentuale di tali elementi è molto bassa. L'allattamento al seno, dunque, va valutato tenendo conto degli indiscutibili vantaggi che esso comporta per il bambino.

I risvegli notturni per allattare possono accentuare le crisi su donne che soffrono di forme di epilessia favorite dalla privazione di sonno, in questi casi è opportuno che le pazienti preparino il latte durante il giorno e si avvalgano dell'aiuto di un familiare per le poppate notturne.

L'assunzione di contraccettivi orali non influenza la frequenza o la gravità delle crisi, ma l'efficacia del loro effetto può essere ridotta a causa dell'interazione con alcuni farmaci antiepilettici.

Gli altri metodi anticoncezionali non danno alcun tipo di problema.

## **Scuola**

Solo una piccola percentuale di bambini affetti da epilessia presenta problemi comportamentali o di sviluppo nell'apprendimento. Per tutti gli altri le difficoltà di inserimento non sono dovute alla malattia, bensì alle scarse conoscenze e ai pregiudizi che l'ambiente scolastico può dimostrare verso la loro condizione, ponendoli in situazioni di svantaggio o emarginandoli. Tali disagi rischiano di ripercuotersi sul normale sviluppo psichico del bambino, minandone l'autostima e la fiducia in se stesso e, di conseguenza, influenzando sul rendimento scolastico.

Una corretta informazione degli insegnanti, che li prepari ad affrontare eventuali episodi critici legati al manifestarsi di crisi o agli effetti della terapia, è fondamentale affinché possano assistere gli alunni epilettici in modo adeguato e ne agevolino l'integrazione tra i coetanei.

## **Lavoro**

La maggior parte dei soggetti affetti da epilessia (circa il 65-70%) può svolgere normali attività lavorative, negli altri casi, le difficoltà dipendono da patologie associate, come deficit motori o sensoriali, disturbi psichici o di comportamento, insufficienza mentale o etilismo.

L'indice di occupazione di persone con epilessia, però, è nettamente inferiore rispetto alla media della popolazione. La malattia può comportare difficoltà nell'inserimento lavorativo, disoccupazione, impieghi sottoqualificati o un precoce pensionamento.

Per chi è affetto dalla patologia, in ogni caso, è meglio evitare occupazioni che esponano a rischi in caso di crisi epilettica o che favoriscano il manifestarsi delle crisi stesse. Sono sconsigliati, dunque, lavori su impalcature o scale, la guida di mezzi di trasporto o turni che comportino irregolarità nel sonno.

Nei casi in cui le capacità lavorative di una persona affetta da epilessia siano ridotte a meno di due terzi rispetto alla sua mansione, può essere emesso il giudizio di invalidità. Se l'infermità genera un'incapacità lavorativa permanente, il soggetto può essere considerato inabile dopo un'accurata relazione medico legale e



visita collegiale. Facendo apposita domanda, che viene accuratamente valutata, il riconoscimento dell'invalidità o dell'inabilità dà diritto alle relative pensioni.

Per pazienti di età compresa tra i 18 ed i 65 anni, una riduzione delle capacità lavorative pari o superiore al 46% permette l'iscrizione negli elenchi delle "categorie protette" (ex-legge 482/68).

La legge 104/92, che disciplina il riconoscimento della condizione di "persona con handicap", prevede possibili agevolazioni sul posto di lavoro, quali l'avvicinamento al domicilio o giorni di permesso aggiuntivi.

### **Esenzioni dal ticket**

La diagnosi di epilessia dà diritto all'esenzione dai ticket sui farmaci e sulle prestazioni sanitarie, per motivi di invalidità o per patologia. L'ufficio amministrativo delle ASL di residenza è delegato a rilasciare l'uno o l'altro tipo di esenzione.

Il codice per l'epilessia è 017.345.

### **Patente di guida**

I soggetti affetti da epilessia possono conseguire la patente di categoria A e B, a condizione che non abbiano avuto crisi da almeno due anni ed indipendentemente dalla assunzione di farmaci antiepilettici.

La Commissione medica Patenti locale richiede una certificazione specialistica che accerti l'assenza delle crisi da almeno due anni, compilata da un neurologo della struttura pubblica e non anteriore a 30 giorni. A quel punto esprimerà il giudizio di idoneità o meno alla guida e la data entro cui ripetere la visita per la conferma o revisione della patente.

Non possono essere rilasciate o confermate, invece, patenti di tipo C, D ed E per la guida di autobus o camion a persone epilettiche al momento della richiesta o in passato.

### **Attività sportiva e tempo libero**

L'attività sportiva è consigliata a chi soffre di epilessia, sia per salvaguardare il benessere fisico sia per agevolare una normale vita insieme agli altri.

È opportuno però evitare sport o situazioni che possono esporre a pericoli in casi di crisi, quali alpinismo, paracadutismo, sport subacquei o motoristici.

In linea generale i regolamenti e le commissioni medico-sportive negano nella maggior parte dei casi l'idoneità alla pratica di sport a livello agonistico.