



NEUROSCIENZE

Epilessia e contrazione muscolare

Circa l'1% della popolazione del Pianeta soffre di **epilessia**, che è quindi una delle più comuni malattie neurologiche. L'epilessia è una malattia del sistema nervoso centrale caratterizzata nella maggior parte dei casi dall'insorgenza di crisi epilettiche dovute a un'attività neuronale anomala. Questo avviene quando un vasto numero di neuroni scarica in modo sincrono e non controllato, producendo un insieme di manifestazioni, quali:

- **crisi di assenza**, ovvero improvvise e fugaci perdite di coscienza della durata di 4-20 secondi, in cui la persona fissa un punto nel vuoto e non risponde agli stimoli;
- **presenza di déjà vu**, ossia la sensazione di essere già stato in un certo luogo o di aver già visto un determinato gruppo di immagini;
- **allucinazioni** visive o acustiche transitorie e senso di spersonalizzazione;
- **convulsioni**, cioè spasmi rapidi e incontrollabili della muscolatura scheletrica, dovute a un ciclo ininterrotto di contrazione e rilassamento dei muscoli.

QUANTI TIPI DI CRISI EPILETTICHE ESISTONO?

Le crisi epilettiche che provocano un'attività incontrollata del sistema muscolare possono essere distinte in diverse tipologie, caratterizzate da una diversa gravità dei sintomi.

- **Miocloniche**: sono spasmi di lieve entità con presenza di brevi sussulti di braccia e gambe.
- **Atoniche**: provocano la perdita del controllo muscolare, che può provocare improvvise cadute.
- **Toniche**: contrazioni più intense con irrigidimento dei muscoli di schiena, gambe e braccia che possono provocare una caduta a terra.
- **Toniche/cloniche**: caratterizzate da perdita di coscienza e da spasmi muscolari seguiti dal rilassamento della muscolatura. L'alternanza di questi due stati di contrazione e rilassamento è responsabile delle convulsioni, tipiche scosse muscolari ritmiche associate alla crisi epilettica.

QUALI SONO LE CAUSE?

L'epilessia è un disturbo che può comparire in qualsiasi età della vita, ma interessa maggiormente i primi anni di vita e l'età anziana.

In circa la metà delle persone che soffrono di epilessia, le cause all'origine del disturbo sono ancora sconosciute, ma tra quelle individuate possiamo trovare:

- **fattori genetici** caratterizzati da diverse modalità di trasmissione, localizzazione cromosomica e tipo di mutazione genetica implicata;
- **fattori acquisiti** caratterizzati da alterazioni congenite che originano durante lo sviluppo del sistema nervoso centrale, sofferenza pre o post-natale, anomalie dello sviluppo della corteccia cerebrale, esiti di traumi cranici, infezioni cerebrali e interventi neurochirurgici, tumori cerebrali, l'uso di alcol e droghe da parte della madre durante la gravidanza, anossia alla nascita, ischemia dei vasi cerebrali. Per

non dimenticare l'influenza dello stress, o l'uso prolungato di particolari luci o suoni come quelli dei videogames.

Il disturbo parte da un gruppo di neuroni chiamati **foci epilettogeni**, ovvero zone cerebrali in cui si concentra la popolazione neuronale con attività anomala. Questi possono rimanere silenti per periodi più o meno prolungati in quanto circondati da neuroni sani che tendendo a inibire le scariche elettriche anomale. Tuttavia, quando l'attività di questi neuroni viene sopraffatta e la cosiddetta «soglia di convulsività» è superata, insorgono i sintomi tipici della malattia.

QUALI ESAMI SONO NECESSARI PER LA DIAGNOSI DI EPILESSIA?

Alcuni sintomi dell'epilessia possono essere confusi con quelli di altri disturbi neurologici, tra cui l'emicrania, la narcolessia e altri disturbi mentali.

Per la diagnosi vera e propria della patologia, il medico esamina i sintomi e prescrive una serie di esami di approfondimento, tra cui un esame neurologico, test neuropsicologici (per valutare le capacità di pensiero, di memoria e di linguaggio), gli esami del sangue (per verificare la presenza di infezioni, malattie genetiche o altre condizioni che possono essere associate all'epilessia), ma il test più comunemente utilizzato è l'**elettroencefalogramma**, abbreviato in **EEG**, che rileva la presenza di eventuali anomalie cerebrali.

RISPONDI

Tra le possibili cause di epilessia, che cosa si intende con **fattore genetico**? E con **fattore acquisito**?