



Stato epilettico con exitus in epilessia sintomatica di leucodistrofia correlata a Malattia di Pompe ad esordio infantile (IOPD)

Menni F.¹, Scali M.², Bonarrigo F.¹, Mariani S.², Vizziello P.³, Furlan F.¹, Dilella R.⁴

¹ Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Pediatria ad Alta Intensità, Clinica De Marchi, Via Commenda 9, Milano, Italia; ² Università degli Studi di Milano, Via Festa del Perdono 7, Milano, Italia; ³ Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Unità di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Via Francesco Sforza 35, Milano, Italia; ⁴ Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale, Unità di Neurofisiologia Clinica, Via Francesco Sforza 35, Milano, Italia.

INTRODUZIONE

La malattia di Pompe ad esordio infantile (IOPD) è una malattia neuromuscolare da deficit dell'enzima alfa glucosidasi acida. Con la terapia sostitutiva enzimatica (ERT) l'aspettativa di vita è aumentata, ma è emerso un fenotipo neurologico centrale.

PAZIENTI

Maschio, diagnosi di IOPD a 3 mesi.
A 4 mesi avvia ERT con recupero clinico.
Sviluppo psicomotorio quasi normale fino 6 anni.
A 6 anni: QI 79 (ai limiti inferiori, WPPSI-IV).
Poi lento deterioramento psicomotorio:
a 11 anni

- QI 56
- RM encefalo → leucodistrofia (fig. 1)
- EEG → attività di fondo diffusamente rallentata
- potenziali evocati → rallentamento della conduzione centrale
- EMG → marcati segni di sofferenza miogena con scariche ripetitive ad alta frequenza.

RISULTATI

A 16 anni: crisi epilettica focale → inizio levetiracetam. EEG: onde aguzze frontali intercritiche (fig. 2).
A 18 anni → accesso in PS per vomito e rallentamento, TC encefalo negativa.
Dopo 5 giorni: crisi focali con alterazione di consapevolezza (correlato motorio di deviazione di capo occhi verso destra). EEG: stato epilettico con onde lente aguzze in emisfero sinistro (fig. 3) → carico aggiuntivo di levetiracetam. RM encefalo: atrofia sottocorticale nell'ambito della nota leucoencefalopatia e diffusa alterazione corticale posteriore sinistra (fig. 4).
Successiva comparsa di crisi tonico-cloniche generalizzate, senza risposta a midazolam e lacosamide.
Decesso a 1 mese dal ricovero. Negato il riscontro autoptico.

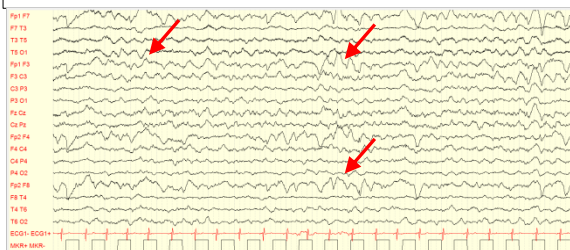


Figura 2

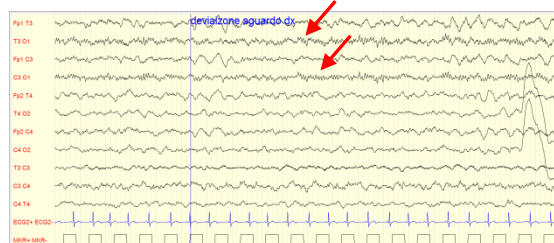


Figura 3

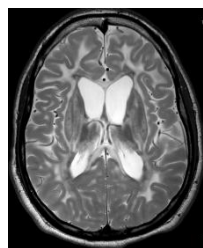
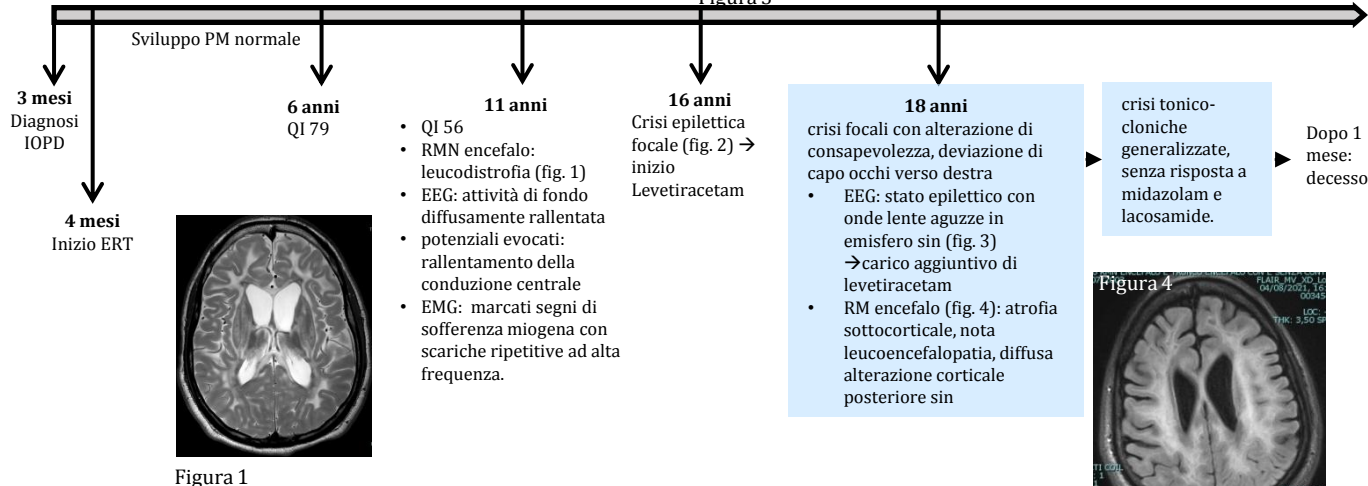


Figura 1

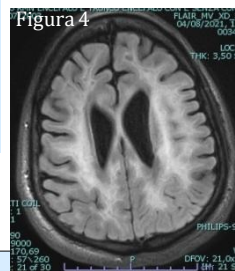


Figura 4

DISCUSSIONE

I bambini con IOPD sopravvissuti grazie a ERT possono sviluppare già in epoca infantile una **leucodistrofia evolutiva associata a progressivo deterioramento neurologico ed epilessia**. Ad oggi sono noti altri 5 pazienti con epilessia. Il nostro caso deceduto per stato epilettico come causa di morte terminale va ad ampliare la casistica e fornisce ulteriori dettagli clinici, neuroradiologici ed neurofisiologici.

BIBLIOGRAFIA

Korlimarla A et al, Abstracts / Molecular Genetics and Metabolism 135 (2021)
Paoletti M et al, Front. Neurol. 11:569153 (2020)