

L'emplegia alternante può manifestarsi con una varietà di sintomi neurologici. E' come vivere con molte diverse sindromi neurologiche in una



Esordio ...

1

... diagnosi ...

2

... Terapia ...

3

... Interventi chirurgici...

4

...Evoluzione (infanzia e adolescenza)...

5

... Evoluzione (età adulta)...

6

## 1. Esordio (entro i 18 mesi)

L'esordio dell'emplegia alternante è sempre neurologico ma non specifico. Può includere una qualsiasi delle seguenti manifestazioni parossistiche o una combinazione di esse: crisi epilettiche, episodi distonici (spasmi muscolari dolorosi) o tonici, alterazione della coscienza, movimenti oculari anormali, episodi di disfunzione autonoma o altri sintomi neurologici.

Il sintomo caratteristico dell'emplegia alternante consiste in episodi ricorrenti di emplegia (arti flaccidi/ipotonici) che si alternano ed interessano entrambi gli emilati, diffondendosi occasionalmente all'intero corpo. Questi episodi, solitamente ma non sempre, compaiono in una fase successiva del decorso, in aggiunta ai sintomi precedenti.

Questi episodi si interrompono solitamente con il sonno.

**Necessità:** la famiglia necessita di informazioni e rassicurazioni durante il lungo e complicato processo diagnostico. Anche il coinvolgimento attivo è importante. Le descrizioni degli episodi che si verificano a casa devono essere tenute in grande considerazione.

**Idealmente:** effettuare una diagnosi corretta nel minor tempo possibile per evitare l'avvio di terapie inefficaci e potenzialmente pericolose. Accrescere la consapevolezza della famiglia nell'accettare la diagnosi di emplegia alternante, la sua rarità e complessità, e nell'affrontare il carico delle diverse comorbidità neurologiche mediante informazioni adeguate e gruppi di supporto.

## 2. Diagnosi

Una diagnosi precoce può basarsi sulla valutazione delle manifestazioni parossistiche, confermata se possibile dal test genetico.

Nella maggioranza dei pazienti si riscontra una mutazione del gene ATP1A3.

In assenza di mutazione del gene ATP1A3, è possibile confermare la diagnosi clinica se i criteri diagnostici sono soddisfatti e dopo aver escluso qualsiasi altra diagnosi differenziale.

**Necessità:** la famiglia necessita di un counselling clinico e genetico circa la prognosi e la possibile evoluzione della malattia. Il paziente dovrebbe essere preso in carico da un centro di riferimento multispecialistico con una notevole esperienza nell'emplegia alternante, direttamente o come supervisore di un centro locale.

**Idealmente:** la famiglia dovrebbe ricevere consulenza circa la gestione della sindrome e tutti gli aspetti neurologici concomitanti, sia parossistici che non parossistici, quando si manifestano nel corso della vita. Un programma riabilitativo (fisioterapia, logopedia e terapia occupazionale) dev'essere definito il più presto possibile.

## 3. Terapia

La terapia antiepilettica è indicata per i pazienti con diagnosi confermata di epilessia ed episodi di stato epilettico. Se la diagnosi di epilessia è incerta è possibile somministrare farmaci antiepilettici considerando il rapporto rischi/benefici.

Per le altre manifestazioni parossistiche si utilizzano la flunarizina ed altri farmaci, benché solamente in aperto, sia come profilassi che in acuto.

## 4. Chirurgia

Non esistono interventi chirurgici specifici per l'emplegia alternante. In caso di forme epilettiche gravi e farmacoresistenti, il centro di riferimento può consigliare la stimolazione del nervo vago. In presenza di disturbi cardiaci associati possono essere necessari defibrillatore o pacemaker. In alcuni casi può essere necessaria la gastrostomia per favorire l'alimentazione

**Necessità:** l'introduzione di qualsiasi farmaco, specialmente se la flunarizina è inefficace, dovrebbe essere discussa dettagliatamente e decisa in completa collaborazione con il neurologo ed il centro di riferimento locali. La famiglia dovrebbe anche essere informata in merito ai fattori scatenanti più comuni, all'importanza di identificare quelli specifici del proprio figlio e alle modalità idonee a prevenirli.

**Idealmente:** un piano di trattamento completo, comprendente la tenuta accurata di un diario delle diverse tipologie di episodi ed un protocollo d'emergenza, è utile.

## 5. Evoluzione (infanzia e adolescenza)

Altri sintomi compaiono nella prima infanzia oltre alle manifestazioni parossistiche, principalmente deficit motori, cognitivi e sensoriali. Sia nell'infanzia che nell'adolescenza possono comparire anche problemi comportamentali. Sono descritti casi di morte improvvisa, correlate crisi epilettiche gravi, episodi prolungati di emplegia alternante o anomalie cardiache.

## 6. Evoluzione (età adulta)

Tutte le manifestazioni, sia parossistiche che non parossistiche, persistono nell'età adulta, con notevole variabilità quanto a combinazione, frequenza e gravità. E' sempre possibile l'esordio improvviso di nuove manifestazioni parossistiche, in particolare epilettiche, o il peggioramento improvviso di altri sintomi, con conseguente regressione, anche in pazienti adulti non particolarmente gravi.

**Necessità:** i genitori ed il personale medico devono creare una collaborazione stretta e paritaria con il neurologo di riferimento esperto in emplegia alternante, basata sul riconoscimento dei rispettivi ruoli e della conoscenza della sindrome. I pazienti adulti e le loro famiglie devono essere assistiti nella transizione dal neuropsichiatra infantile al neurologo per gli adulti.

**Idealmente:** un team multispecialistico dovrebbe effettuare regolarmente visite di follow up, comprendenti valutazione neurologica, neuropsicologica, oftalmologica e, in determinati casi, cardiologica (più ulteriori visite specialistiche ove necessario). Il team dovrebbe anche coordinare e supportare tutti gli altri servizi coinvolti: riabilitativo, educativo, assistenziale sia domestico che sociale, psicologico, ecc...