



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



Carissimi, in occasione del convegno di Assisi, abbiamo organizzato una tavola rotonda con l'obiettivo di discutere tra specialisti epilettologi dei farmaci antiepilettici per la sindrome di Angelman.

L'obiettivo è stato quello di condividere e discutere le esperienze più significative riguardo l'epilessia nella sindrome di Angelman, al fine di migliorare la conoscenza dei partecipanti e trasferirla all'esterno.

Grazie al lavoro svolto dagli specialisti in particolare modo dal dott. Giuseppe Gobbi, dott. Antonino Romeo, dott. Maurizio Elia, dott. Paolo Bonanni, dott.ssa Annarita Ferrari che nonostante le difficoltà e rischi dovuti al particolare periodo di pandemia COVID-19, hanno partecipato in presenza ai lavori, contribuendo alla realizzazione del documento che ho il piacere di presentarVi.

A loro va il mio ed il vostro più sentito ringraziamento.

Raccomandazioni per la gestione delle crisi epilettiche nella sindrome di Angelman

La sindrome di Angelman è caratterizzata da crisi epilettiche di diverso tipo, ad esordio per lo più in epoca infantile. Le crisi sono prevalentemente:

- miocloniche: contrazioni muscolari piuttosto rapide, improvvise che possono interessare una o più parti del corpo, senza compromissione della coscienza, talora con caduta;
- assenze atipiche: spesso non facilmente riconoscibili; con alterazione del contatto ed interruzione/rallentamento dell'attività in corso, di durata variabile, in genere con inizio e fine graduale, che può essere accompagnata da scosse delle palpebre e/o delle braccia e/o delle gambe;
- focali: spesso con deviazione del capo e degli occhi verso un lato, con o senza compromissione dello stato di coscienza;



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



- stati epilettici non convulsivi: manifestazioni prolungate (della durata anche di ore o giorni), sovrapponibili clinicamente alle assenze atipiche, ma talora con componente mioclonica prevalente.

Fattori favorenti le crisi possono essere un rialzo della temperatura corporea, stimoli ambientali (visivi, uditivi, ecc.) o emotivo-comportamentali.

Sono presenti, anche, frequentemente manifestazioni miocloniche non epilettiche o la cui natura epilettica è ancora dubbia. Il mioclono non epilettico, caratterizzato da contrazioni muscolari rapide non correlate con alterazioni elettroencefalografiche, si presenta come un “tremore” ritmico, continuo, diffuso, meglio evidente alle mani, senza compromissione della coscienza e può avere una durata prolungata (ore o giorni).

Non esiste un trattamento farmacologico specifico scientificamente comprovato per la sindrome di Angelman.

Sono controindicati, perché possono peggiorare le crisi miocloniche e/o le assenze i seguenti farmaci: fenitoina, carbamazepina, oxcarbazepina, eslicarbazepina, vigabatrin, tiagabina, pregabalin, gabapentin.

Per alcuni nuovi farmaci, quali lacosamide e rufinamide, non solo non esistono al momento evidenze scientifiche sull'efficacia nel controllo delle crisi, ma è ipotizzabile un incremento delle crisi, sulla base del meccanismo d'azione.

Risultano, altresì, inefficaci o parzialmente efficaci, i seguenti farmaci: phenobarbital, primidone, topiramato e zonisamide.

Pertanto, sono comunemente utilizzati, per la loro efficacia, i seguenti farmaci di prima generazione: valproato, etosuccimide, benzodiazepine (clobazam, clonazepam, nitrazepam, lorazepam e delorazepam).

Nei casi di inefficacia delle terapie sopra riportate, sono proponibili i seguenti farmaci di seconda e terza generazione: lamotrigina, felbamato, levetiracetam, perampanel. Non



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN

Via Bressa n° 8 31100 **TREVISO**

Tel. **0422411132** Fax. **0422319571**

C.F.94047800266

<http://www.sindromediangelman.org>

Email: orsa@sindromediangelman.org



esistono attualmente evidenze scientifiche sull'efficacia del brivaracetam e del cannabidiolo; sono scarse quelle sulla dieta chetogenica e sulla stimolazione vagale.

Riguardo il mioclono non epilettico, possono essere efficaci il piracetam e il levetiracetam; sono ancora insufficienti le evidenze sul ruolo del perampanel.

Nella gestione terapeutica delle persone con sindrome di Angelman è importante la valutazione non soltanto dei potenziali effetti collaterali generici, ma anche di quelli specifici che tengano conto delle caratteristiche cliniche, di sviluppo e comportamentali, valutando accuratamente il rapporto costi- benefici.

Documento redatto e condiviso in Assisi il 03 ottobre 2020 dal dott. Giuseppe Gobbi, dott. Antonino Romeo, dott. Maurizio Elia, dott. Paolo Bonanni, dott.ssa Annarita Ferrari.

Treviso 04 Dicembre 2020

Il Presidente ORSA

Tommaso Prisco

