

PCDH19 - Sindrome di Dravet in età evolutiva: confronto del profilo psicologico e comportamentale

S. Cappelletti¹, M. Trivisano², S. Gentile¹, A. Terracciano³, N. Pietrafusa², L. de Palma², R. Cusmai², F. Vigeveno², N. Specchio²

¹ Unità di Psicologia Clinica, Dipartimento di Neuroscienze Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

² Unità di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

³ Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Razionale/Obiettivi: L'epilessia da mutazione di PCDH19 e la Sindrome di Dravet (SD) sono sindromi epilettiche che insorgono in età infantile e che possono avere un impatto negativo sullo sviluppo cognitivo e comportamentale e sull'adattamento psicosociale.

Spesso il comportamento viene descritto attraverso l'osservazione clinica.

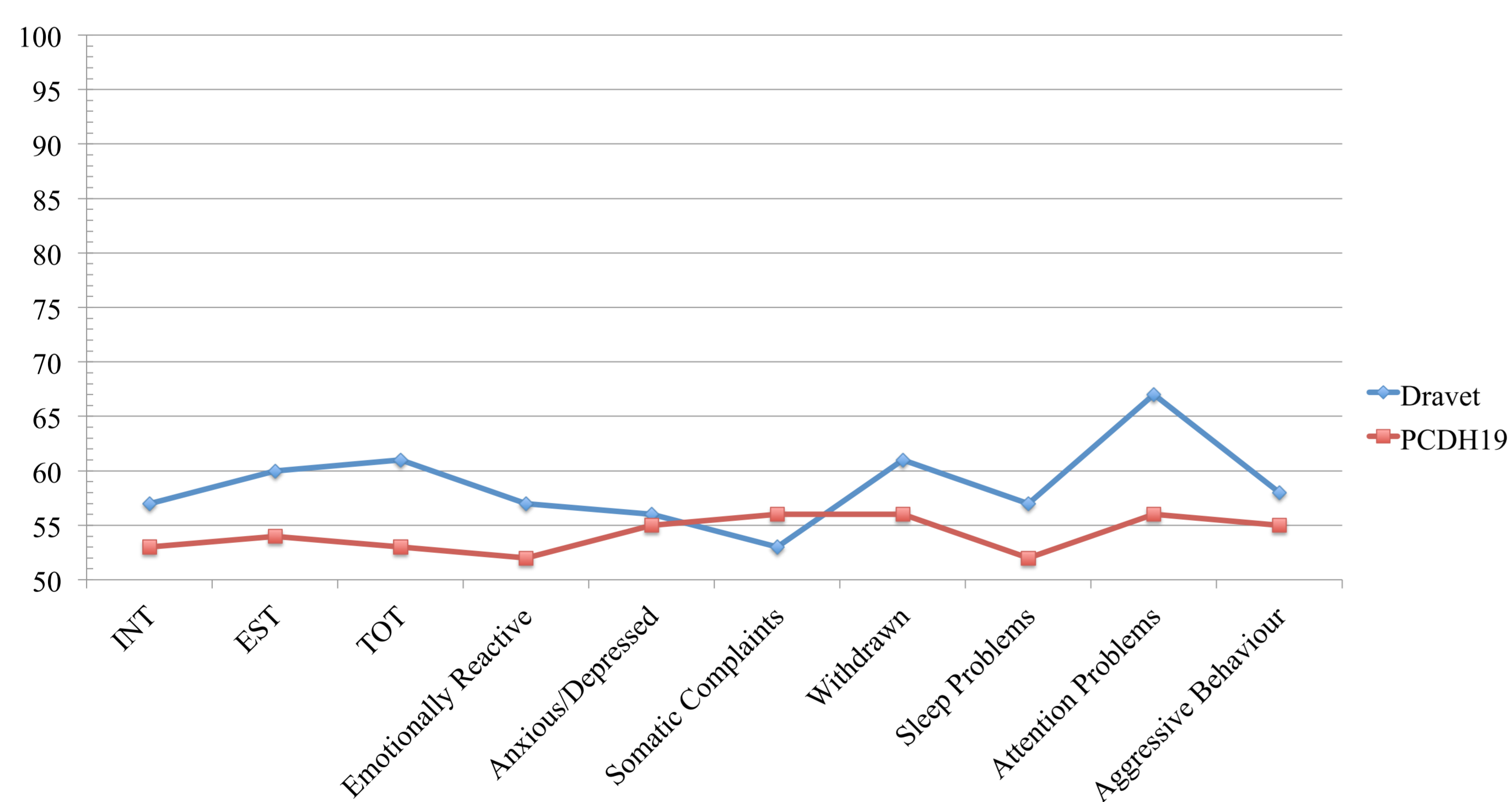
L'obiettivo di questo studio è quello di presentare una descrizione standardizzata del comportamento associato ad entrambe le sindromi e confrontarne il profilo.

Risultati (medie, ds, range, mediana)

	QI	INT	EST
PCDH19	65; 14,5; 42 - 81; 68	52; 9,6; 37 - 64; 54	53; 9,1; 40 - 71; 56
Sindrome di Dravet	79; 13,1; 54 - 93; 80	57,5; 9,5; 43 - 70; 59	60; 9,5; 39 - 77; 60

Nei bambini con epilessia da mutazione di PCDH19 viene segnalato un comportamento meno patologico rispetto ai coetanei con Sindrome di Dravet.

Fig.2 Profilo comportamentale a confronto



Nei bambini con Sindrome di Dravet il profilo comportamentale comprende una prevalenza di sintomi tra i quali ritiro, disturbo di attenzione ed aggressività. Nei bambini con epilessia da PCDH19, durante la stessa età, vengono segnalati sintomi quali ansia, ritiro e disturbo dell'attenzione.

Metodi: Sono stati analizzati retrospettivamente i dati di 20 pazienti, afferenti all'UO di Neurologia del Bambino Gesù con un regolare follow up:

8 PCDH19 (6 F; 2M) e 12 SD (6F 6M) di età compresa tra i 2 ed i 5aa.

Il profilo comportamentale è stato indagato attraverso la Child Behaviour Checklist (1½-5aa) di Achenbach, questionario compilato dai genitori. Tale strumento fornisce un profilo emotivo – comportamentale e raggruppa i sintomi in due punteggi principali:

T score di internalizzazione (INT) che comprende reattività emotionale, ansia/ depressione, disturbi somatici, ritiro;

T score di esternalizzazione (EST) che comprende il disturbo di attenzione ed i comportamenti aggressivi.

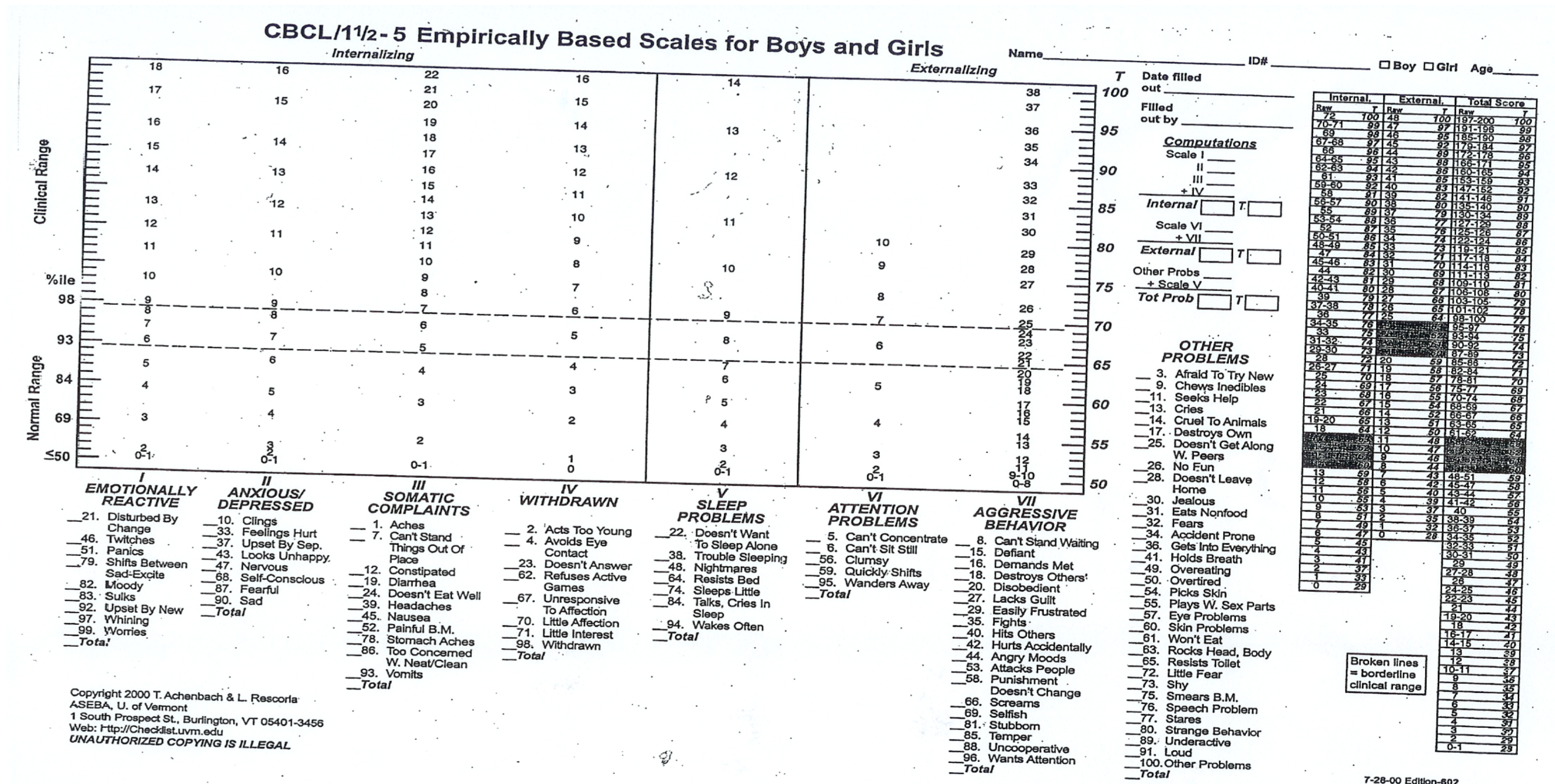
IL punteggio aumenta in modo direttamente proporzionale all'intensità dei sintomi:

range clinico: T score > 70;

borderline: T score 65 – 70;

range normale: T score < 65.

Fig.1 griglia per lo scoring



Conclusioni. I risultati suggeriscono dunque che PCDH19 e SD manifestano entrambe disturbo dell'attenzione.

Il comportamento associato alla SD pare maggiormente compromesso, considerando la fascia di età tra i 2 ed i 5aa.

Bibliografia

Camacho A, Simon R, Sanz R, Viñuela A, Martínez-Salio A, Mateos F. Cognitive and behavioral profile in females with PCDH19 mutation: two novel mutations and review of the literature. *Epil & Behav* 2012;24:134 -7.
 Ragona F, Granata T, Dalla Bernardina B, Offredi F, Darra F, Battaglia D, et al. Cognitive development in Dravet syndrome: a retrospective, multicenter study of 26 patients. *Epilepsia* 2011;52:386-92.
 Specchio N, Marini C, Terracciano A, Mei D, Trivisano M, Sicca F, et al. Spectrum of phenotypes in female patients with epilepsy due to protocadherin 19 mutations. *Epilepsia* 2011;52:1251-7.