

L.R., donna di 48 anni affetta da Sindrome di Down, diabete mellito di tipo 2, sovrappeso. Da circa nove anni presenta episodi di transitoria perdita di coscienza, di frequenza variabile da alcuni eventi al giorno a sporadici settimanali. La madre descrive tutti gli episodi come associati ad intensa sudorazione, cianosi, rigidità e disturbi della respirazione. Spesso gli episodi si verificano in fase post-prandiale o durante ortostatismo prolungato. Si sono peraltro verificati anche in clinostatismo. E' sempre presente amnesia retrograda, se si eccettua una sensazione di fastidio addominale che talvolta precede la sintomatologia.

Per tali disturbi la paziente è stata seguita dal centro per lo studio delle epilessie della Clinica Neurologica che, sulla base di numerosi tracciati elettroencefalografici intercrici risultati dubbi, ha posto diagnosi di verosimile etiologia epilettica prescrivendo alla paziente acido valproico. Nei mesi successivi la risposta alla terapia era stata scarsa e, nonostante l'incremento del dosaggio del valproato fino alle massime dosi tollerabili, la frequenza degli eventi non si era ridotta.

Dopo consulenza telefonica la paziente è stata inviata al nostro centro per lo studio della sincope dove è stata sottoposta a valutazione neuroautonomica, anche se il racconto degli episodi e i tracciati elettroencefalografici orientavano per una diagnosi di perdite di coscienza di natura non sincopale. Il massaggio dei seni carotidei è risultato negativo sia in clino che in ortostatismo, mentre il Tilt Test ha mostrato un trend di tipo disautonomico. Durante l'esame infatti si è infatti verificato un lento e progressivo calo della pressione arteriosa non associato a modificazioni della frequenza. Si è poi verificata una perdita di coscienza preceduta dalle stesse manifestazioni cliniche descritte dalla madre, che ha assistito all'esame, di probabile natura epilettica, con amnesia retrograda.

La disautonomia e l'ipotensione ad essa correlata verosimilmente sono uno dei possibili "trigger" per le crisi epilettiche della paziente. Trattata con le sole misure comportamentali per la prevenzione dell'ipotensione ortostatica gli episodi si sono molto ridotti di intensità e di frequenza. Solo l'interazione del neurologo e di un team specialista nella diagnostica della sincope ha permesso di svelare una complessa diagnosi e migliorare la qualità della vita della paziente.