

## **Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 12 febbraio '18**

**Presso l'UOC di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica Ospedale Buzzi Milano**

**Ospite: Dott. A Righini, Dott.ssa Cecilia Parazzini; Dott.ssa Giana Izzo, Dott.ssa Chiara Doneda**

### Caso 1

RM fetale eseguita alla 22 settimana di gestazione (H di Padova) per ventricolomegalia riscontrata all'esame ecografico. La RM conferma ventricolomegalia e evidenzia irregolarità del profilo corticale frontale bilaterale, aspetto piallato degli opercoli, malformazione del tronco encefalo e ispessimento della plica nucale. Si ipotizza un quadro malformativo nello spettro delle distrofie muscolari.

### Caso 2

Lattante femmina di 9mm. Esegue RM (H. Bambin Gesù, Roma) per insorgenza di ipertono e discinesie; microcefalia. L'esame del liquor è negativo. RM evidenzia modesta riduzione di spessore del parenchima cerebrale con ampliamento degli spazi liquorali e diffusa alterazione di segnale della sostanza bianca (ipomielinizzazione), con lieve prevalenza frontale. Multiple puntiformi immagini iperintense in T1 ed ipointense in T2/SWI nella sostanza bianca periventricolare, corona radiata, talami e nuclei della base, di verosimile significato calcifico. Vi si associano componenti cistiche nelle corone radiate e nei nuclei della base. Si avanza l'ipotesi di Aicardi-Goutieres Syndrome, sebbene la presenza di componenti cistiche (e l'assenza di linfociti nel liquor) non siano caratteristiche tipiche.

### Caso3

Bambino 13aa. Nato a termine, storia di encefalopatia ipossico-ischemica perinatale, paresi spastica dx>sn, epilessia con alterazioni EEG centro-anteriori. Esegue RM (H. Bambin Gesù, Roma) che evidenzia alterazione dello sviluppo corticale bilaterale, a tipo polimicrogiria, a sede centrale, con solchi dismorfici e profondi, separati dal margine ventricolare da sottile strato di sostanza bianca (come da schizencefalia incompleta); si associano alterazioni malacico-gliotiche ben evidenti come iperintensità FLAIR. Si discute sulla eziologia del quadro, propendendo per una forma clastica.

### Caso 4

Bambino 6aa. Si presenta in PS (H Carpi, Modena) per torcicollo da una settimana; la settimana prima riferite vescicole al volto. Non febbre. Esegue RM che evidenzia iperintensità STIR dell'arco posteriore di C1 e dei tessuti molli paravertebrali posteriori, con imbottimento dei tessuti periodontoidei; enhancement contrastografico nelle stesse sedi. Posto il sospetto di processo infettivo/infiammatorio, viene impostata terapia con antibiotico + FANS. Dopo una settimana, per il peggioramento del quadro clinico, il paziente effettua esame TC di controllo che evidenzia, in corrispondenza dell'arco posteriore di C1 a sinistra, una lesione a margini netti, sclerotica con cercine ipodenso e nidus centrale, aspetto tipico per osteoma osteoide (localizzazione insolita). La diagnosi viene confermata istologicamente. Si sottolinea come in questo caso l'esame diagnostico sia la TC.

### Caso 5

Bambina di 10aa esegue RM enc + midollo a 1,5T per tremore/clonie mano dx da circa due anni. EEG: attività parossistica centro-parietale sin in corso di episodi clinici. L'esame è refertato come normale. Circa un anno dopo la paziente ripete RM enc a 3T (H Civili di Brescia) per clonie mano e avambraccio dx a frequenza ingravescente, prolungati e solo parzialmente responsivi a Gardenale i.m (paziente già in terapia) EEG: anomalie a tipo OL e piccole punte sulle regioni centro-parieto-anteriori sin. L'esame evidenzia una displasia corticale focale rolandica in corrispondenza della regione della mano; si evidenzia il Power Button Sign (Radiology: Volume 274: Number 2—February 2015).

#### Caso 6

RM fetale eseguita a 21 sett di gestazione ( H Maggiore Policlinico Milano) per riscontro di cisti del velo interposito all'esame ecografico. L'esame evidenzia un' irregolarità del profilo del corno frontale del ventricolo laterale destro (reperto molto sfumato), cisti del velo interposto e generico dimorfismo dei ventricoli laterali. Gli stessi reperti si confermano a 28 sett di gestazione anche se forse più difficili da vedere. L'esame neonatale evidenzia un quadro francamente patologico con malformazione corticale frontale bilaterale, CC sottile, dimorfismo ventricolare con cisti multiple (endoventricolari, a livello del velo interposito), ipoplasia nervi ottici, discesa delle tonsille cerebellari oltre il forame magno. Si pone il sospetto di Sindrome di Aicardi (CC presente ma sottile, pz femmina).

#### Caso7

Bambina di 8aa presenta episodi emicranici ed episodi epilettici clonici. Esegue RM (Ospedali Riuniti di Ancona) che mostra multiple alterazioni corticali e sottocorticali diffuse con aspetto rigonfio dei giri; non vi è riduzione del coefficiente di diffusione. Liquor negativo; AB per encefaliti autoimmuni negativi; Melas esclusa (escluse altre forme metaboliche). Ripete RM a distanza di 10 mesi che mostra stazionarietà del quadro. Si discute pertanto sulla possibile natura displastica delle lesioni che per alcuni aspetti ricordano i tubercoli cortico-sottocorticali. Anche in assenza di noduli subependimali, alterazioni cutanee, epatiche e renali si valuta la possibilità di eseguire test genetico per la ricerca del TSC1/TSC2.