

Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 13 novembre '17

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

Lattante di 7 mm, genitori consanguinei, esegue Eco encefalo (H Alessandria) per macrocrania e ritardo psico-motorio. Si evidenzia sovvertimento della normale ecogenicità con iperecogenicità della sostanza bianca e ipoecogenicità corticale. Esegue RM encefalo che conferma una diffusa alterazione di segnale della sostanza bianca (sia profonda che sottocorticale, nettamente iperintensa in T2 e ipointensa in T1 con assenza della mielinizzazione normale) e dei nuclei pallidi e talami; coinvolto il tronco encefalo posteriormente e i nuclei dentati. Nel sospetto di malattia di Canavan si completa l'esame con Spettroscopia a TE lungo che mostra un netto aumento del picco di Naa (aspetto caratteristico) e picco di Cho ridotto. Malattia di Canavan successivamente confermata.

Caso 2

Neonata di 6 settimane esegue RM Encefalo (H Buzzi Milano) per malformazione capillare all'emivolto sinistro ed iperaccrescimento dell'arto inferiore sinistro. L'esame evidenzia una lieve asimmetria di volume tra i due emisferi cerebrali per sinistro più piccolo e un segnale della sostanza bianca, soprattutto posteriore, più basso in T2 dal lato sinistro come per ipermielinizzazione. Il quadro è suggestivo per sindrome di Sturge-Weber. La particolarità del caso sta nel fatto che dal punto di vista somatico vi è anche ipertrofia di un arto. Questi rari casi testati geneticamente per la mutazione del gene GNAQ (che è della S-W) evidenziano una mutazione a mosaico che non si rileva sul sangue (dove la mutazione risulta negativa) ma sul pezzo biotico del tessuto ipertrofico.

Caso3

Ragazzo di 15 aa sano, si presenta per una singola crisi epilettica. Esegue esame RM (H San Carlo Milano) che evidenzia ipodensità edemigena temporale sinistra, cui si associa aspetto soffiato della teca cranica corrispondente. Esegue RM che evidenzia lesione tondeggiante corticale superficiale dotata di intenso enhancement, edemigena. Si pone il sospetto di xantastrocitoma pleomorfo (meno probabile un ganglioglioma); programmato l'intervento chirurgico.

Si osserva anche la presenza di una puntiforme ipointensità temporale profonda di difficile interpretazione.

Caso 4

Bambino di 8aa con fibrosi congenita dei muscoli oculari estrinseci (FCEOM) con grave ptosi palpebrale; affetti anche il padre e il fratello. Esegue RM (IRCCS Nostra Famiglia di Bosisio Parini). Si osserva atrofia dei muscoli retti superiori e forse dei retti inferiori, assottigliamento dei III NC (presente anche nel padre e nel fratello) e dei VI NC che hanno decorso anomalo entrando più lateralmente nel cavo del Meckel. Nel fratello è riconoscibile solo un VI NC con decorso normale.

Caso 5

Bambino di 4aa esegue RM per arresto di crescita (Ospedale San Raffaele Milano). Si evidenzia meningocele rinofaringeo al di sotto della mucosa, a livello della regione sellare, dimorfismo ipotalamo-ipofisaria con assenza della ipofisi e neuroipofisi, malformazione chiasmatica con fibre chiasmatiche che sembrano non incrociare, e malformazione della regione del tuber. Programmato intervento chirurgico.

Caso 6

Bambina di 3aa esegue RM (H Buzzi Milano) per strabismo ed esoftalmo in OS di recente insorgenza. Si documenta lesione espansiva a probabile partenza dal tetto orbitario di sinistra, pluriloculata con livelli fluido-fluido, con estensione intracranica extraparenchimale e intraorbitaria extraconica. L'esame TC eseguito in contemporanea evidenzia aspetto soffiato ed interrotto dell'osso. Si ipotizza cisti aneurismatica. La lesione viene asportata e si conferma l'ipotesi diagnostica.