

Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 7 maggio '18
Presso l'UOC di Neuroradiologia Spedali Civili Brescia
Ospite: Dott. L. Pinelli

Caso 1

Bambino di 8 anni esegue RM encefalo (Spedali Civili Brescia) per pubertà precoce. L'esame evidenzia lesione corticale parietale parasagittale destra con piccola calcificazione nel suo contesto, priva di enhancement. Si discute sulla DD della lesione: tubero (in assenza di ulteriori alterazioni correlate alla ST), lesione tumorale (ganglioglioma, DNET), meningoangiomatosi (associata alla NF2 o sporadica). Normali i reperti della regione ipotalamo-ipofisaria.

Caso 2

Bimbo di 3 anni esegue RM encefalo (Spedali Civili Brescia) per stereotipie motorie e atassia della marcia insorte acutamente e con progressivo peggioramento. Il sospetto diagnostico è quello di encefalite autoimmune; esame del liquor evidenzia unicamente la presenza di 8 cellule. Esami tossicologici negativi. La RM evidenzia aspetto rigonfio e con segnale alterato dei nuclei della base (caudato-putamen-pallido) bilaterale simmetrico. Il pz inizierà terapia immunoglobulinica e tiamina (nel sospetto anche di deficit di tiamina), si ipotizza eventuale plasmferesi. In attesa di epicrisi.

Caso 3

Bambina di 13 mesi nata da genitori consanguinei con una sorella deceduta da piccola, si presenta in PS (Ospedale Maggiore Policlinico di Milano) per difficoltà respiratoria e con sindrome nefrosica, anomalie scheletriche, ritardo p-m in anamnesi. Si evidenzia piastrinopenia e leucocitosi. Esegue RX torace che mostra un focolaio polmonare. Nelle ore successive presenta crisi epilettiche e peggioramento dello stato di coscienza. Viene intubata. Esegue TC encefalo che mostra ipodensità estesa soprattutto all'emisfero di destra. Esegue RM che evidenzia multiple lesioni focali soprattutto cortico-sottocorticali e nuclei della base, con prevalenza a destra, caratterizzate da riduzione del coefficiente di diffusione. Normali i vasi arteriosi e i seni venosi all'angioRM. Dubbia polimicrogiria fronto basale. Piccolo picco di ac lattico ai limiti della significatività, all'esame spettroscopico. Enhancement leptomeningeo. Le ipotesi diagnostiche fatte sono quelle di meningoencefalite o forma metabolica. Il sospetto di SEU, posto clinicamente, non sembra essere supportato dall'imaging. A posteriori si recupera esame RM eseguito 2 mesi prima (Ospedale Santi Paolo e Carlo di Milano) per microcefalia, nistagmo e grave ritardo p-m. L'esame aveva evidenziato ipomielinizzazione e polimicrogiria per cui si era ipotizzata patologia perossisomiale. Si pone anche il sospetto di sindrome di Galloway-Mowat che associa sindrome nefrosica, ipomielinizzazione, malformazioni corticali e microcefalia (BRAIN 2015: 138; 2173-2190; AJHG 2014; 95, 637-648, December 4; JCN 2011; 26 (4) 510). Probabilmente quindi vi è stato un evento acuto, attualmente non ancora chiarito, che si è aggiunto ad una patologia di base e che ha condotto a morte la piccola paziente.

Caso 4

Neonata esegue intervento di atresia esofagea (Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma) Successivamente per riscontro di fossetta sacrale esegua RM encefalo e rachide. Si evidenzia lesione espansiva intra ed extra spinale con passaggio attraverso i forami di coniugazione che risultano ampliati e con effetto di dislocazione sul midollo/ radici della cauda e sul m. psoas. Dilatazione idrosiringomielica medio-dorsale. La lesione è isointensa in T2 con componente paramagnetica (emorragica?) e dotata di enhancement. L'ipotesi più probabile è quella di neuroblastoma. A livello intracranico si osserva rotazione del verme e cisti della pars intermedia dell'ipofisi.