

Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 11 febbraio '19

Presso l'UOC di Neuroradiologia Pediatrica Ospedale dei Bambini V.Buzzi Milano

Ospite: Dott. A. Righini, Dott.ssa C. Parazzini, Dott.ssa G. Izzo, Dott.ssa C. Doneda, Dott.ssa C. Ciardi

Caso 1

Bambino di 2 anni esegue RM encefalo (Ospedali Riuniti Ancona) mirata allo studio della regione ipotalamo-ipofisaria per insorgenza di diplopia, strabismo e riscontro di minimo incremento della prolattina. L'esame documenta la presenza di una formazione cistica della ghiandola ipofisaria, tra adeno e neuroipofisi, che al controllo RM ad 1 anno di distanza è ridotta di dimensioni, con riduzione del segnale in T2 e normalizzazione della prolattina. Alla discussione del caso la diagnosi più probabile è quella di cisti della pars intermedia che talvolta può modificarsi nel tempo sia come dimensioni che come segnale. Si tratta di reperto privo di significato patologico e che in genere non necessita di valutazione con m.d.c.

Caso 2

Ragazza di 12 anni esegue RM encefalo (Ospedale Civile di Alessandria) per comparsa, in pieno stato di benessere, di emiparesi destra. L'esame documenta lesione ovalare nella corona radiata di sinistra, con segni di restrizione della diffusività protonica, priva di enhancement dopo introduzione ev. di m.d.c. e modesto incremento dei lattati all'esame spettroscopico. L'esame chimico e batteriologico del liquor è negativo. Si intraprende terapia con corticosteroidi, con miglioramento clinico. Al controllo eseguito ad una settimana di distanza si osserva aumento delle dimensioni della porzione più caudale della lesione, che appare più ipointensa in T1 ed iperintensa in T2; i valori di ADC permangono ridotti. Alla discussione collegiale si pone il sospetto di lesione demielinizzante (CIS) o di alterazione ischemica; indispensabile follow-up.

Caso 3

Gravida alla 22^a settimana di gestazione si sottopone ad RM fetale (Ospedale Maggiore Policlinico di Milano) che documenta globale riduzione dei parametri biometrici del cervelletto (e in particolare del verme), del tronco encefalico e del diametro biparietale con sproporzione tra lobi temporali che appaiono eccessivamente voluminosi rispetto ai lobi frontali/parietali; questa morfologia fa porre il sospetto di quadro sindromico complesso. Inoltre si evidenzia prominenza della regione ipotalamica, di non sicuro significato patologico. L'RM encefalo autoptica conferma le alterazioni già descritte e l'aspetto prominente della regione ipotalamica, probabile espressione di lesione espansiva (amartoma?). Si discute della difficoltà di valutare la zona ipotalamica alla RM sia fetale (per motivi di risoluzione spaziale) che autoptica (per motivi legati alla deformazione di tale regione durante l'espulsione del feto).

Caso 4

Bambina di 4 anni con macrocrania affetta da mucopolisaccaridosi di tipo 3b, si sottopone a RM encefalo (Ospedale di Monza) che documenta grossolana formazione espansivo/infiltrativa del verme e emisfero cerebellare di destra, prevalentemente cistica e con zolle solide caratterizzate da marcato CE. Tuttavia il cervelletto presenta aspetti displasici (in particolare a livello dei folia, ben evidente nelle sezioni sagittali). Si discute sulla ipotesi di una doppia patologia, tumorale

(ganglioglioma o astrocitoma pilocitico) e displasica correlata alla mucopolisaccaridosi, o sull'eventualità di un quadro solo displasico, tuttavia insolito dato il marcato enhancement. La bambina viene operata e l'esame istologico depone per tessuto displasico compatibile con la malattia di invio. L'esame RM post-operatorio mostra i segni del recente intervento con ampio cavo chirurgico e, in profondità, una residua piccola componente solida con tenue CE.

Caso 5

Bambino di 20 mesi esegue RM encefalo (Ospedale Bellaria di Bologna) per macrocrania, fontanelle pervie, accentuazione del reticolo venoso cutaneo sull'emivolto destro; sviluppo p-m nella norma. L'esame evidenzia fistola artero-venosa piaie, caratterizzata da marcata ectasia dei vasi venosi piali emisferici a destra e dei seni venosi durali; iniziale dilatazione del sistema ventricolare e impegno tonsillare. Si sottopone il bambino ad esame angiografico, che conferma la FAV piaie, e a trattamento endovascolare con chiusura della pouch venosa di maggiori dimensioni con spirali e colla. I controlli RM successivi documentano riduzione di calibro dei vasi venosi.

Caso 6

Primogenito, nato a termine IUGR, oligoamnios, piedi torti, microretrognazia, artrogriposi. Esegue RM encefalo (Spedali Civili di Brescia) che mostra PMG perisilviana bilaterale estesa posteriormente. L'artrogriposi può avere diverse cause, tuttavia l'associazione con una PMG e la microretrognazia ha fatto ipotizzare una mutazione BICD2. Tale mutazione sembra responsabile di un difetto del secondo motoneurone. Verrà effettuato completamento con studio del rachide per valutare una eventuale atrofia del midollo spinale (descritta in letteratura in un caso). Si discute sulla necessità di segnalare tale possibile mutazione da parte del neuroradiologo nell'era del pannello genetico per le malformazioni corticali. Tuttavia tale gene non sembra essere compreso nel suddetto pannello. Si discute se sia più corretto procedere prima con il pannello e poi con la ricerca di mutazioni di questo gene o il contrario. (European Journal of Paediatric Neurology 14 (2010) 270–273; Neuromuscular Disorders 26 (2016) 744–748)