

## **Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 8 aprile '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**

Neonato di 2 giorni, microcefalico e con ipotono generalizzato, nato a 38 settimane di gestazione da gravidanza normodecorsa e con Apgar score di 2, 6 e 9 a 1', 5' e 10' minuto esegue RM encefalo presso l'ospedale di Varese. L'esame evidenzia spiccata iperintensità in T2 della sostanza bianca con coefficiente di diffusività protonica aumentato, dilatazione ventricolare sovratentoriale, presenza di cisti subependimali lungo i ventricoli laterali, cisti del solco talamo-caudato e dei poli temporali e apparente girazione semplificata dei lobi frontali. Si evidenziavano inoltre puntiformi alterazioni disposte lungo il margine endimale dei ventricoli laterali e nella sostanza bianca periventricolare bilateralmente (calcificazioni?). L'anamnesi gravidica è negativa per sierconversione materna e gli esami sierologici e metabolici di screening eseguiti sul neonato sono risultati negativi. Dalla discussione il quadro descritto presenta, seppur con riscontro di negatività degli esami sierologici, caratteristiche tipiche di infezione da patogeni del complesso TORCH. In alternativa, va valutata l'ipotesi di malattia di Aicardi-Goutières.

### **CASO 2**

Bambina di 11 anni con recente storia di trauma occipitale e dolore progressivo in regione cervicale si sottopone ad esame TC del rachide cervicale presso l'ospedale di Monza che documenta riduzione in altezza dell'emisoma destro di C6, con alterazione strutturale ossea di natura litica associata. All'integrazione con esame RM si conferma il reperto (vertebra plana) e si documenta tessuto dotato di enhancement che sostituisce parte del soma vertebrale e si estende a sede paravertebrale e posteriormente allo spazio extradurale anteriore, riducendo appena il diametro antero-posteriore del canale vertebrale. Si pone il sospetto di istiocitosi a cellule di Langerhans confermato dall'esame biptico.

### **CASO 3**

Gravida alla 19+4 settimane di gestazione di feto maschio si sottopone a RM fetale presso l'ospedale di Parma, per riscontro di ventricolomegalia bilaterale all'esame ecografico fetale. L'esame RM conferma il quadro di marcata dilatazione del sistema ventricolare sovratentoriale sostenuto da stenosi dell'acquedotto di Silvio. Si evidenziava inoltre un quadro malformativo a carico della giunzione diencefalo-mesencefalica che nelle immagini assiali mostra un aspetto caratteristico come si osserva nei casi di displasia della giunzione diencefalo-mesencefalica (DMJD). Si pone il sospetto di mutazione L1CAM.

### **CASO 4**

Bambina di 5 anni si sottopone a RM encefalo quadro neurologico complesso caratterizzato da atassia, disartria, dismetria, disturbo della motilità oculare, ritardo psicomotorio e ritardo della dentizione. La RM documenta un diffuso quadro di ipomielinizzazione sia sovra- che sottotentoriale, associato ad aspetto assottigliato del corpo calloso e a moderato ampliamento degli spazi liquorali subaracnoidei cerebrali e cerebellari. La bambina si sottopone successivamente ad indagini genetiche, dalle quali emerge una mutazione POLR3A (ex sindrome 4H). All'età di 8 anni si sottopone a nuovo controllo RM (Ospedale Buzzi Milano); vi è peggioramento della sintomatologia per comparsa di sindrome piramidale progressiva con perdita

della capacità di deambulare. L'esame conferma severa ipomielinizzazione e solo minimo incremento degli spazi liquorali.

#### **CASO 5**

Bambina di 2 anni si sottopone a RM encefalo per quadro neurologico complesso, caratterizzato da atassia cerebellare e disturbi della motilità oculare, insorti a partire dal primo anno di vita; dell'anamnesi emerge disturbo della dentizione con presenza di elementi dentari alla nascita. La RM documenta un diffuso quadro di ipomielinizzazione sia sovra che sottotentoriale, associato a marcata atrofia cerebellare. Dai risultati delle indagini genetiche, si riscontra mutazione di POLR3B (ex sindrome 4H). Il successivo controllo RM (Ospedale Buzzi, Milano) a 5 anni di vita, documenta ipomielinizzazione con parziale risparmio della mielina nella PLIC e radiazioni visive e incremento dell'atrofia, più marcato in sede cerebellare. (si discute sulle differenze tra le due mutazioni- casi 4 e 5)