

Riunione di Neuroradiologia Pediatrica del 13 maggio '19
Presso l'UOC di Neuroradiologia Spedali Civili Brescia
Ospite: Dott. L. Pinelli

CASO 1

Primigravida di 43 anni si sottopone a RM fetale alla 22^a settimana di gestazione per riscontro ecografico di ventricolomegalia, aumento dei parametri biometrici del feto, dell'encefalo e della teca cranica (oltre il 90 percentile) e polidattilia. Alla RM, eseguita presso l'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, si evidenzia una condizione di macrocrania associata a dismorfismi facciali e ispessimento della plica nucale; lo studio dell'encefalo mostra, megalencefalia, ventricolomegalia, aspetto tendenzialmente piallato delle scissure silviane in rapporto all'età gestazionale, dubbia irregolarità del profilo corticale in sede frontale al vertice bilateralmente, ipertrofia della matrice germinativa (caratterizzata da ridotta diffusione). Dall'associazione dei reperti encefalici con la condizione di polidattilia si propone l'ipotesi diagnostica di sindrome MPPH (megalencefalia, polimicrogiria, polidattilia e idrocefalo), da verificare con eventuale indagine genetica.

CASO 2

Bambina di 9 anni, affetta da ritardo psicomotorio lieve ed epilessia dall'età di 4 anni, in terapia farmacologica con carbamazepina. Comparsa da circa un anno di tremore generalizzato accentuato durante la scrittura. L'EEG documenta anomalie in sede centrale a sinistra. Lo studio dell'encefalo, eseguito presso l'Ospedale Carlo Poma di Mantova, non mostra focali anomalie parenchimali né alterazioni del profilo corticale, ma evidenzia alcuni aspetti senza apparente significato patologico: una cisti della fessura corioidea di destra con minima impronta sul profilo superiore dell'ippocampo omolaterale, un ridotto spessore del corpo calloso in corrispondenza dell'istmo e del terzo posteriore del tronco e un aspetto "sui generis" della sella turcica (a maggior sviluppo verticale) e conseguentemente dell'ipofisi, ma con normale rappresentazione di adenoipofisi e neuroipofisi. I reperti descritti, alla luce della discussione collegiale, risultano compatibili con dismorfismi minimi o con varianti della norma.

CASO 3

Ragazza di 14 anni si reca presso in PS per insorgenza di offuscamento transitorio del visus a destra e, dallo stesso lato, dolore e diplopia nei movimenti oculari verso l'alto. Dopo pochi giorni la ragazza riferisce miglioramento dei sintomi con persistenza di fastidio e diplopia minima nei movimenti verso l'alto. La RM encefalo eseguita presso Ospedale Buzzi di Milano mostra un'areola di alterato segnale, iperintensa in T2/FLAIR nella lamina quadrigemina, in corrispondenza del collicolo inferiore di destra, priva di segni di restrizione della diffusività protonica e di impregnazione di mdc, di significato al momento non specifico (piccola lesione espansiva? Lesione demielinizante?). La valutazione oculistica documenta successivamente i segni/sintomi di una trocleite (sindrome di Brown) cui corrisponde all'imaging un aspetto tumefatto della troclea, con imbibizione edematosa della stessa e dei tessuti molli adiacenti nelle immagini con saturazione del segnale del tessuto adiposo e impregnazione locale nelle immagini dopo mdc. La ragazza sarà sottoposta a nuovo controllo per il follow-up del reperto mesencefalico.

CASO 4

Bambino di 2 anni con LLA in remissione e edema periorbitario sinistro si sottopone a TC dei seni paranasali per irritabilità e sospetta etmoidite presso gli Spedali Civili di Brescia. La TC basale conferma edema dei tessuti periorbitari a sinistra, presenza di materiale ipodenso nel seno

mascellare e nella fossa nasale omolaterale e tumefazione dei muscoli oculari estrinseci retto mediale e inferiore a sinistra. Il successivo completamento con RM con mdc conferma la tumefazione dei muscoli oculari, a segnale alterato, e non evidenzia aree di ridotta diffusività protonica, compatibili con ascessi subperiostali. Dopo somministrazione di mdc si apprezza un'area priva di contrast enhancement a margini netti che si estende oltre i confini anatomici del seno mascellare di sinistra, interessando anche la porzione mediale ed inferiore dell'orbita di sinistra e solo parte dei muscoli oculari estrinseci tumefatti (quadro RM molto particolare); sono evidenti inoltre enhancement durale in corrispondenza della doccia olfattoria di sinistra e piccoli noduli subaracnoidei parietali a destra. *(All'esame TC eseguito successivamente, dopo mdc si demarcava un'area priva di enhancement nelle stesse sedi, reperto dirimente il dubbio di un probabile artefatto alla RM)*. L'esame istologico ha successivamente documentato la presenza di *Aspergillus Flavus* angioinvasivo, esteso al seno mascellare e all'orbita. I controlli successivi hanno mostrato aumento del segnale T1 nella stessa area, per presenza di sangue, e aumento dimensionale dei noduli subaracnoidei, compatibili anch'essi con localizzazione di infezione fungina.

CASO 5

Bambina di 6 mesi di etnia Rom esegue RM encefalo per sordità, nistagmo e disturbi visivi. Presenta familiarità per ritardo psicomotorio grave e precedenti ricoveri per crisi comiziali. In anamnesi otiti ricorrenti trattate con terapia antibiotica. La RM mostra ipomielinizzazione sovra e sottotentoriale; i putamina e le porzioni laterali delle teste dei nuclei caudati sono privi del normale segnale e non sono riconoscibili rispetto alla sostanza bianca limitrofa. Viene posta la diagnosi di H-ABC ma risulta negativa la ricerca della mutazione di Tubulina beta 4. Viene invece riscontrata la mutazione del gene UMF1 che determina un quadro clinico di maggior gravità rispetto alla H-ABC classica per tetraparesi e maggiore distonia. Nei casi di mutazione UMF1 il quadro neuroradiologico si differenzia per il risparmio della porzione mediale della testa del nucleo caudato, che mostra normale segnale RM. La mutazione UMF1 inoltre è più diffusa nei pazienti di etnia Rom per "effetto fondatore" e maggior frequenza di consanguineità.