

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA

UN CASO DI MACROCRANIA EVOLUTIVA

Francesca Morigi¹, Mino Zucchelli², Mariella Lefosse², Martino Cellerini³,
Francesco Toni³, Deborah Silvestrini⁴, Laura Serra⁴

¹Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bologna; ²Neurochirurgia Pediatrica, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche, Ospedale Bellaria, Bologna

³Neuroradiologia, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche, Ospedale Bellaria, Bologna

⁴UOC Pediatria-Nido, Ospedale Santa Maria della Scaletta, Imola

Indirizzo per corrispondenza: francesca.morigi@gmail.com

Le fistole arterovenose piali (PAVF) sono lesioni rare che solo recentemente sono state riconosciute come entità distinta, essendo un tempo accomunate con le malformazioni arterovenose cerebrali. Tali fistole consistono in una comunicazione diretta ad alto flusso tra arterie piali e vene cerebrali senza l'interposizione di un letto capillare come è tipico invece delle MAV cerebrali. Nei pazienti pediatrici la maggior parte di queste lesioni è congenita. Tipicamente la PAVF si manifesta tra i 3 e i 15 anni con sintomi neurologici, tuttavia se la malformazione è considerevole si può presentare più precocemente, entro i 2 anni di vita, con quadri di scompenso cardiaco. Descriviamo il caso di un bambino nato a 37 settimane da parto spontaneo da madre con diabete gestazionale, ipertensione, colestasi e piastrinopenia. Alla nascita: peso 2850 g (36° pc), lunghezza 47 cm (20° pc), circonferenza cranica 32 cm (9° pc), esame obiettivo nella norma. In anamnesi: macrocrania paterna. A 11 giorni di vita per piastrinopenia materna il paziente eseguiva a completamento diagnostico una ecografia encefalo che evidenziava un parenchima cerebrale privo di anomalie maggiori con sistema ventricolare non dilatato. In seguito, il Pediatra Curante notava un progressivo aumento della circonferenza cranica che dal 9° percentile della nascita arrivava oltre il 90° centile (51 cm) a 20 mesi; a questo si associava fronte alta e prominente, dolicocefalia e reticolo venoso in sede temporale destra. Lo sviluppo psicomotorio del bambino risultava adeguato all'età, l'esame obiettivo neurologico era negativo, erano assenti dismorfismi riferibili a una sindrome genetica e sintomi e segni di ipertensione endocranica. Veniva quindi richiesta RMN encefalo in sedazione che mostrava fistola arterovenosa piale a sede temporo-laterale destra alimentata da rami ectasici dell'arteria cerebrale media in comunicazione diretta con strutture venose, anch'esse ectasiche. A questo si associava trombosi del seno sigmoideo omolaterale, discreta dilatazione idrocefalica triventricolare con aspetto beante dell'acquedotto

di Silvio accompagnato da iniziale discesa delle tonsille cerebellari nel forame magno e papilledema bilaterale. Non si evidenziavano aree di alterato segnale a carico del tessuto parenchimale. Il bambino veniva ricoverato in regime di urgenza presso il reparto di Neurochirurgia Pediatrica dove eseguiva Angio-TC encefalo che confermava la presenza di PAVF alimentata da rami posteriori ipertrofici dell'arteria cerebrale media di destra e scarichi venosi ectasici diretti tramite la vena temporo-basale destra drenanti ai seni sigmoideo e trasverso. Veniva pertanto data l'indicazione per l'intervento e programmata una consulenza cardiologica pre-chirurgica. Il cardiologo non rilevava anomalie all'esame obiettivo o segni di scompenso cardiaco e l'ecocardiografia era nella norma. Dopo pochi giorni il bambino veniva sottoposto a trattamento endovascolare: si rilasciavano 9 spirali con marcato rallentamento della velocità di flusso attraverso la fistola e si depositavano circa 0.5 ml di colla nel moncone distale del feeder arterioso principale. Il controllo angiografico eseguito immediatamente dopo l'embolizzazione confermava l'esclusione della fistola dal circolo. Il fundus oculi eseguito a breve distanza dall'intervento è risultato nella norma. Al follow-up a 3 mesi dall'intervento il piccolo presenta uno sviluppo motorio e neuropsichico nella norma e è in attesa di eseguire RM encefalo di controllo.

Le PAVF sono lesioni rare, con una prevalenza di 0,1-1 caso ogni 100.000 abitanti senza predominanza di sesso. Le PAVF nella popolazione pediatrica sono più frequentemente congenite, mentre negli adulti sono spesso acquisite. L'origine congenita può essere isolata o essere una manifestazione di una sindrome genetica come la malattia di Rendu-Osler-Weber, la sindrome di Ehlers-Danlos o la neurofibromatosi di tipo 1. Le PAVF acquisite trovano origine invece in una causa traumatica, iatrogena o da trombosi delle vene cerebrali. Le PAVF congenite e acquisite sono tuttavia simili per quanto concerne le caratteristiche anatomiche e cliniche. Possono svilupparsi in

qualsiasi regione cerebrale, ma sono più comunemente localizzate nello spazio sovratentoriale. Le PAVF usualmente diventano sintomatiche nell'infanzia, se pur il 4% delle lesioni può rimanere silente. Nella maggior parte dei casi esordiscono tra i 3 e i 15 anni con cefalea, crisi epilettiche, deficit neurologici focali e idrocefalo. Tuttavia, fistole complesse e di notevoli dimensioni, con molteplici connessioni arterovenose e con dilatazioni massive dei seni durali si manifestano più frequentemente sotto i 2 anni di età con quadri di scompenso cardiaco dovuto all'elevato stress emodinamico a cui la fistola ad alto flusso sottopone il circolo. Di rado, in questa precoce fascia di età, le PAVF si possono presentare anche con idrocefalo, macrocrania, ritardo dello sviluppo psicomotorio o deficit neurologici focali. Le opzioni terapeutiche sono il trattamento endovascolare, chirurgico o combinato. Nel 60% dei casi viene attuata come unica procedura quella endovascolare: tale modalità, se pur non priva di rischi, evita di ledere zone eloquenti cerebrali. Nel caso sopradescritto, l'anamnesi familiare positiva per macrocrania, la

negatività dell'ecografia encefalo neonatale e l'assenza di deficit neuropsicomotori hanno ritardato l'esecuzione di esami radiologici. La macrocefalia familiare benigna è infatti la causa più frequente di macrocrania, in particolare nei casi in cui lo sviluppo del bambino è nella norma e non ci sono caratteristiche cliniche suggestive di una sindrome specifica. Il nostro bambino, nonostante la RMN encefalo fosse marcatamente alterata, non presentava alcun sintomo/segno clinico di allarme. Riteniamo pertanto che sia opportuno consigliare l'esecuzione precoce di accertamenti di neuroimaging in bambini con eccessivo aumento della circonferenza cranica anche in caso macrocrania familiare e clinica negativa. In conclusione, le fistole arterovenose piali sono lesioni rare il cui riscontro è tipicamente pediatrico: per fare diagnosi è necessario un alto grado di sospetto clinico associato ad adeguata valutazione di imaging. Una diagnosi e un trattamento precoce sono fondamentali per evitare la perdita di sostanza cerebrale e permettere quindi uno sviluppo neurocognitivo adeguato.