

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIX

Febbraio 2016

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA RARA LOMBALGIA

Maria Chiara Pellegrin¹, Chiara Fossati², Maria Grazia Dell'Orto³, Carlo Giussani⁴,
Angelo Selicorni²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

²UOS di Genetica Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, AO San Gerardo, Monza

³Pediatra di famiglia, Varedo (Monza Brianza)

⁴UOC di Neurochirurgia, AO San Gerardo, Monza

Indirizzo per corrispondenza: mariachiara.pellegrin@gmail.com

Bambino di 7 anni che lamenta un dolore in sede lombare irradiato lungo la gamba destra. Il dolore è comparso da circa un anno, inizialmente intermittente poi persistente, sempre in apiressia. Ultimamente non migliora neanche con l'ibuprofene e il bambino ha smesso di giocare a calcio. Non c'è storia di traumi. L'obiettività risulta indenne, eccetto per il dolore localizzato a livello lombare e lungo il decorso del nervo sciatico.

La RM del rachide evidenzia lungo tutta la colonna non una, ma multiple lesioni espansive extradurali, che decorrono in sede intra- ed extra-rachidea, seguendo le radici dei nervi spinali. La maggiore di esse si trova tra L5-S1, compatibilmente con i sintomi del bambino. Le lesioni captano omogeneamente il mezzo di contrasto e sono compatibili con la diagnosi di neurinomi (o schwannomi) spinali.

La presenza di multipli neurinomi rimanda alla **neurofibromatosi tipo 2** (NF2), ma il nostro paziente non presenta familiarità in questo senso. Esegue quindi una seconda RM, questa volta all'encefalo, mirata allo studio dell'angolo ponto-cerebellare: qui si osservano due iniziali neurinomi all'emergenza dell'VIII nervo cranico bilateralmente (Figura). Clinicamente non sono ancora manifesti, eccetto per saltuaria sensazione di orecchie ovattate e sporadici disturbi dell'equilibrio. L'audiometria risulta nella norma.

La NF2 è una malattia rara (prevalenza 1:60.000) a trasmissione autosomica dominante (50% dei casi insorgono *de novo*), che predispone allo sviluppo di neoplasie multiple del sistema nervoso centrale. È dovuta a una mutazione del gene oncosoppressore NF2 (regione 22q12), che codifica per una proteina (merlina o schwannomina) coinvolta nel controllo della replicazione cellulare.

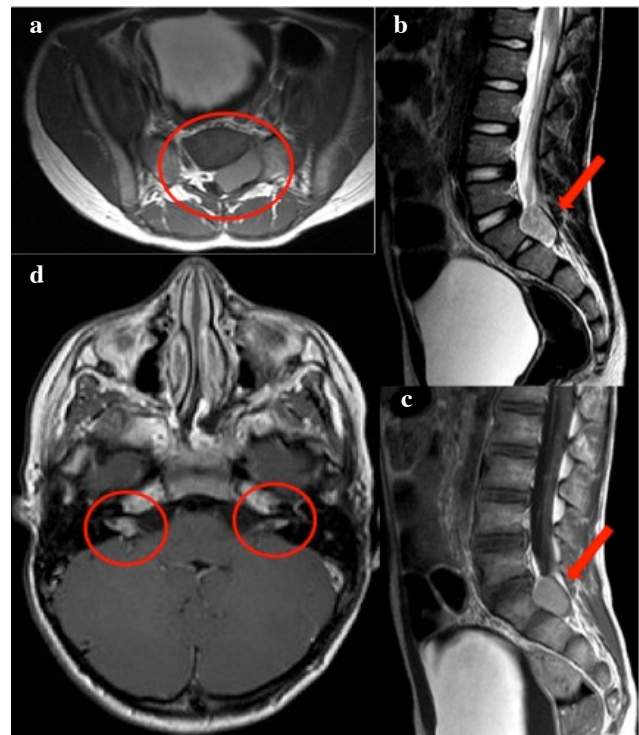


Figura. Immagini di RM del paziente alla diagnosi di NF2. **a.** Sequenza assiale del rachide che evidenzia una lesione spinale espansiva a sede intra- ed extrarachidea sinistra. **b-c.** Sequenze sagittali del rachide che documentano la medesima lesione. **d.** Sequenza assiale dell'encefalo: nei canali acustici interni si apprezzano aree di alterazione del segnale con impregnazione contrastografica riferibili a neurinomi dell'VIII nervo cranico.

Esordisce usualmente tra i 20 e 30 anni. L'esordio in età pediatrica è spesso "atipico", poiché solo il 15-30% dei casi presenta ipoacusia da neurinomi dell'VIII (che compaiono comunque più tardivamente nel 95% dei casi); più precoci risultano invece tumori intracranici non vestibolari (soprattutto meningiomi ed ependimomi) e gli schwannomi di nervi spinali o periferici. Questi ultimi sono tumori benigni, con tasso di crescita variabile. I sintomi variano a seconda della sede, da una neuropatia periferica sensitiva e/o motoria a sintomi da ipertensione endocranica. L'ipotesi di NF2 è suggestiva non solo per il tipo di tumori, infrequenti in età pediatrica, ma soprattutto per la loro numerosità. Nel 60-80% dei casi può comparire anche una cataratta, che va

sempre ricercata alla diagnosi e nel follow up (non presente nel nostro paziente). Il principale approccio terapeutico è quello neuro-chirurgico, con l'asportazione delle formazioni tumorali sintomatiche o a rapida progressione. Nel nostro caso, per il persistere di dolore agli arti inferiori con alterazione dei potenziali evocati somato-sensoriali a livello di L5-S2, è stato eseguito l'intervento di escissione della lesione maggiore.

Bibliografia di riferimento

- Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis 2009; 4:16.