

## MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIX

Giugno 2016

numero 6

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

#### WHAT A PHACE!

Sara Casagrande<sup>1</sup>, Milena Mariani<sup>2</sup>, Silvia Maitz<sup>2</sup>, Angelo Selicorni<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, Monza*

<sup>2</sup>*UOS di Genetica Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, Monza,  
Università degli Studi di Milano-Bicocca*

**Indirizzo per corrispondenza:** [casagrande.sara@gmail.com](mailto:casagrande.sara@gmail.com)

Descriviamo il caso di una neonata di un mese giunta alla nostra attenzione per angioma temporo-parietale destro con tumefazione e ptosi palpebrale omolaterale. In anamnesi riscontro fetale, prima ecografico quindi alla RMN, di ipoplasia cerebellare. Per comparsa di ingrossante angioma palpebrale con ptosi palpebrale, a 10 giorni di vita era stata eseguita RMN encefalo con evidenza di un “quadro malformativo della fossa cranica posteriore con ipoplasia del verme cerebellare e dell'emisfero cerebellare destro, associate a dilatazione cistica della cisterna magna in sede mediana e paramediana destra con ampia comunicazione con il IV ventricolo, aumentato di dimensioni”.

L'associazione di emangioma segmentario del volto e malformazioni della fossa cranica posteriore ci ha permesso di porre diagnosi di **sindrome PHACE**.

Ad approfondimento di possibili problematiche sindrome-associate, abbiamo eseguito RMN orbite e angio-RMN intra/extracranica con evidenza di una “voluminosa formazione espansiva endo-orbitaria destra che circonda il bulbo oculare, con marcato esoftalmo e ptosi

oculare, e tortuosità dell'arteria carotide interna nel tratto prepetroso”.

Le valutazioni oculistica, neuropsichiatrica infantile e cardiologica sono risultate nella norma. Visto il coinvolgimento oculare, abbiamo iniziato terapia con betametasone (0,2 mg/kg/die per 21 giorni, poi scalo in 28 giorni) e propranololo (1 mg/kg/die per 7 giorni, quindi 1,5 mg/kg/die per 7 giorni, poi 2 mg/kg/die per circa 3 mesi in seguito scalato sino a sospensione in 2 mesi) con progressiva riduzione della lesione angiomatosa ai controlli clinici successivi. A 6 mesi dall'inizio della terapia sono state ripetute RMN encefalo e angio-RMN intra/ extracranica con scomparsa della formazione espansiva orbitaria.

#### Conclusioni

La presenza di malformazioni fetali isolate è un campanello di allarme per eventuali malformazioni associate. Nei pazienti affetti da sindrome PHACE “a rischio standard” la terapia con propranololo sembra essere efficace e sicura.