

Ipoplasia cerebellare

L'ipoplasia cerebellare si riferisce ad una condizione sia anatomica che funzionale: le dimensioni del cervelletto sono ridotte (aspetto anatomico) per un ridotto sviluppo (aspetto funzionale).

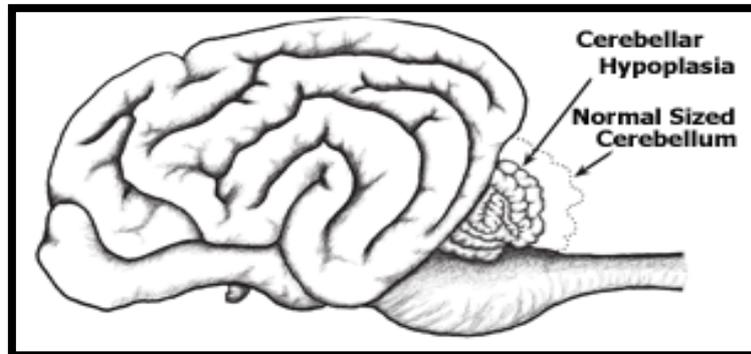


Figure 1. Confronto tra le dimensioni di un cervelletto di regolari dimensioni rispetto a uno affetto da ipoplasia

Da un punto di vista embriologico, il cervelletto, insieme al ponte, deriva dalla vescicola encefalica posteriore o metencefalo. Gli emisferi cerebellari si sviluppano come rigonfiamenti rotondeggianti all'interno del quarto ventricolo e risultano separati dal tetto del metencefalo che formerà poi il verme. Tale processo nevraltico si sviluppa tra le 13 e 16 settimane di gestazione.

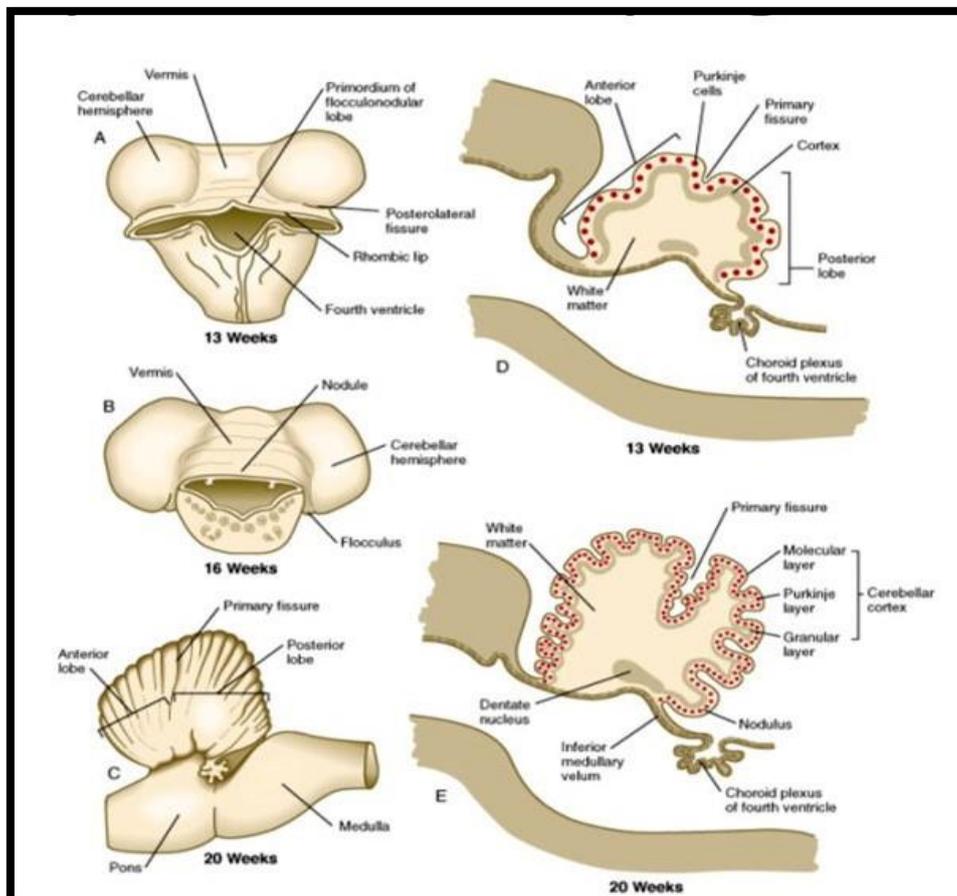


Figure 2. Sviluppo embriologico del cervelletto.

Alla fine del terzo mese compare un solco trasversale sulla superficie superiore del cervelletto che va a formare la prima fessura che divide il verme da entrambi gli emisferi. Successivamente, gli emisferi si espandono e tendono a ricoprire il verme. La migrazione dei neuroblasti permette, infine, lo sviluppo neuronale della corteccia cerebellare e dei nuclei centrali.

La riduzione del cervelletto non è una situazione isolata in quanto tale, ma sottende un problema malformativo complesso che può riferirsi ad una sindrome, ad una malattia metabolica o neurodegenerativa.

La classificazione delle anomalie della fossa cranica posteriore, di cui il cervelletto è parte fondamentale, è molto complessa ed è tuttora oggetto di discussione.

In linea generale, indipendentemente dalla problematica di base che può determinare un quadro clinico più o meno caratteristico, l'ipoplasia del cervelletto può portare a: notevole riduzione del tono muscolare; ritardo mentale; convulsioni; alterazione dell'equilibrio, ritardo nel linguaggio; sordità

L'anomalia può essere più o meno marcata; può coinvolgere tutte le strutture cerebellari o essere unilaterale (molto rara); può essere isolata o coinvolgere altre strutture del sistema nervoso centrale. L'assenza completa del cervelletto è molto rara. L'ipoplasia complessiva del cervelletto non deve essere confusa con le anomalie del verme che rappresentano un capitolo a parte e solo in alcuni casi l'alterazione del verme si accompagna alla riduzione anche degli emisferi (Dandy-Walker, Romboencefalosinapsi).

Dal punto di vista etiopatogenetico, l'ipoplasia del cervelletto può essere riportata a:

- riduzione dello sviluppo per un difetto di proliferazione/migrazione delle cellule che lo compongono (cromosomopatie, quadri sindromici, malattie metaboliche, etc);
- fenomeni distruttivi quali agenti virali, fenomeni ischemico-emorragici, radiazioni, farmaci, droghe, etc.



Figure 3. Ipoplasi cerebellare. Si noti il diametro trasverso del cervelletto di dimensioni ridotte rispetto ai percentili di normalità (il valore di 17.0 mm corrisponde al 2.3° percentile per epoca). Il 50° percentile a 21 w 5 d corrisponde, invece, a 23 mm).

La **diagnosi** viene formulata mediante la misura del diametro trasverso che comprende entrambi gli emisferi cerebellari, destro e sinistro e la porzione centrale, denominata verme. Il valore francamente patologico si ha quando tale misura è sotto il 5° percentile per epoca gestazionale; un valore compreso tra il 15° ed il 5° percentile deve spingere l'operatore ad un approfondimento dello studio sia del sistema nervoso centrale che di tutta la restante anatomia fetale.



Figure 4. Ipoplasia cerebellare.

Talvolta l'anomalia di grandezza si affianca ad un'anomalia della morfologia dell'organo.

Le più comuni anomalie associate sono:

- la ventricolomegalia: i trigoni cerebrali superano la misura di 10 mm; è semplice da evidenziare
- l'ipoplasia pontina: ridotto sviluppo di questa porzione di mesencefalo, il ponte cerebrale, struttura attigua al cervelletto; è estremamente difficile da riconoscere.

Management

Una volta identificata l'ipoplasia cerebellare, è necessario eseguire:

- attento studio dell'anatomia fetale;
- studio de cariotipo fetale con CGH-Array;
- consulenza genetica e del neurologo infantile;
- rivalutazione dei markers infettivologici, in primis il CMV;
- risonanza magnetica in utero;

Condizioni congenite potenzialmente associate ad ipoplasia cerebellare

- Syndrome di Joubert
- Malformazione di Dandy-Walker
- Ipoplasia pontocerebellare

- Sindrome di Walker-Warburg
- Sindrome di Williams
- Romboencefalosinapsi
- Sindrome da atassia-telangiectasia.