

Le patologie della fossa cranica posteriore

Inquadramento

Sotto questa definizione sono comprese una serie eterogenea di anomalie delle strutture contenute nella fossa cranica posteriore che nel tempo ha generato non poca confusione nella descrizione delle alterazioni della parte del cervello in essa contenute ed in particolare nelle patologie del verme cerebellare. Detta confusione è principalmente legata al fatto che ancora oggi non sono ben conosciute le varie fasi dello sviluppo fisiologico delle principali strutture della fossa cranica posteriore, rappresentate sostanzialmente dal verme e dagli emisferi cerebellari, base indispensabile per la comprensione delle anomalie congenite di sviluppo delle strutture in esame; ad esempio recenti studi hanno messo in discussione che la progressione dello sviluppo del verme avvenga in senso cranio-caudale ma piuttosto in senso ventro-dorsale: le prime strutture vermiane a formarsi sarebbero quelle più vicine al tronco encefalico e man mano quelle in direzione dell'occipite. Orbene, appare intuitivo che la mancata conoscenza precisa degli stadi di sviluppo di una struttura rendono estremamente complessa una sua piena comprensione nei meccanismi etiopatogenetici più fini.

La descrizione che seguirà non prenderà in considerazione quelle strutture del sistema nervoso centrale che pur occupando la fossa cranica posteriore non sono identificabili con l'ecografia (per esempio parte del tronco encefalico) ma principalmente il cervelletto (nelle sue componenti, gli emisferi ed il verme), il quarto ventricolo, la cisterna magna.

Cenni di embriologia dello sviluppo cerebellare

Il cervelletto deriva dal tubo neurale; l'estremità craniale del tubo neurale dà origine alla vescicola prosencefalica, quella mesencefalica e romboencefalica; da quest'ultima vescicola si formano il metencefalo che darà origine al ponte ed al cervelletto e il mielencefalo da cui origina il bulbo; da parte del metencefalo originano i "rombomeri" in numero di 8; attraverso una serie di processi complessi, grazie all'azione di alcuni geni e per effetto di neuromediatrici che vengono liberati localmente, principalmente dal rombomero 2 origina la matrice germinale da cui si formano i nuclei profondi del cervelletto e la lamina strata di cellule di Purkinje; da parte del rombomero 1, gli strati germinali superficiale e profondo, processo che continua per circa 18 mesi dopo la nascita; il verme si sviluppa successivamente rispetto agli emisferi probabilmente a partire da un gruppo di cellule scure mediane in prossimità dell'Acquedotto di Silvio.

Classificazione delle anomalie della fossa cranica posteriore

esistono numerose classificazioni delle anomalie della fossa cranica posteriore; quella che noi riteniamo abbastanza semplice ed al tempo stesso esaustiva le divide in

- anomalie con coinvolgimento prevalentemente cerebellare
- anomalie del cervelletto unitamente al tronco encefalico
- anomalie con coinvolgimento prevalente del mesencefalo

Le anomalie di nostro interesse appartengono al primo gruppo e possono a loro volta suddividersi in :

- a prevalente interesse del verme (malattia di Dandy-Walker, mega cisterna magna, cisti aracnoidea, cisti di Blake, ipoplasia isolata del verme)
- ad interessamento di tutto il cervelletto (romboencefalosinapsi, polimicrogiria, lissencefalia, displasia cerebellare, infezioni congenite)
- ad interessamento di un sola porzione del cervelletto (ipoplasia cerebellare monolaterale, displasia

corticale cerebellare; schisi cerebellare, PHACES complex)

MALATTIA DI DANDY-WALKER

È la più frequente alterazione dell'anatomia della fossa cranica posteriore con un'incidenza compresa tra 1:10.000 a 1: 30.000, prevalentemente sporadica (quindi basso rischio di ricorrenza, tra l'1% e il 5%), ma potenzialmente parte di cromosomopatie (trisomia 18, 13, 21, 9, duplicazioni o delezioni) o quadri sindromici complessi.

Segni ecografici

L'aspetto più tipico della malattia è la ipoplasia del verme cerebellare, raramente vi è l'agenesia totale come si riteneva in passato, che interessa quasi tutto il verme ma costantemente la porzione inferiore. Vi è associata una rotazione antioraria del verme stesso con inserzione più alta del tentorio: tutto ciò si traduce ecograficamente in una formazione "cistica" o in un "tunnel" mediano che mette in comunicazione il quarto ventricolo con la cisterna magna. In realtà non si tratta di una vera e propria formazione cistica, come si può avere nella cisti aracnoidea della fossa cranica posteriore, ma è proprio la dilatazione del quarto ventricolo che conferisce questo tipico aspetto cistico della fossa cranica posteriore in luogo del verme cerebellare; per lo stesso motivo possono essere presenti anomalie dell'inserzione del torcular e del seno trasverso che però non sono segni osservabili con l'ecografia prenatale, ma solo con l'ausilio della RM. L'ipoplasia del verme può essere talmente severa da rendere difficoltosa l'identificazione della piccola porzione presente.

Gli emisferi appaiono dislocati lateralmente e lievemente anteriorizzati, ma appaiono di dimensioni grossolanamente regolari per l'epoca gestazionale.

Altri segni associati: è frequente l'agenesia/ipoplasia del corpo calloso; disordini della migrazione quasi costantemente presente l'idrocefalia (circa nel 90%). Altri segni relativi alla patologia che eventualmente sottende la DWM (ad esempio la cardiopatia congenita e lo IUGR se vi è una trisomia 18).

La **diagnosi differenziale** deve essere posta con:

- mega cisterna magna
- cisti di Blake
- ipoplasia isolata del verme
- ipoplasie ponto-cerebellari nelle varie forme.

Le patologie menzionate che entrano nella diagnosi differenziale, sono state fatte rientrare in passato tutte nella definizione di "Dandy-Walker variant"; riteniamo superata tale definizione che pertanto non dovrebbe essere più utilizzata.

Grande utilità ha mostrato la RM in utero a partire dalle 22-24 settimane nel differenziare molte delle anomalie della fossa cranica posteriore

Imaging nel I trimestre

Non assume rilievo poiché lo sviluppo del verme non si completa prima delle 18 settimane

Imaging nel III trimestre

può essere d'ausilio nel monitoraggio dell'idrocefalo (che di solito è ingravescente) e/o di altre anomalie associate presenti (per es un IUGR)

Color-doppler

Non offre un contributo significativo alla diagnosi

Difficoltà della diagnosi

Bassa

MEGA CISTERNA MAGNA

La presenza di un incremento delle dimensioni della cisterna magna sopra i 10 mm viene comunemente definita mega cisterna magna.

Si tratta di una semplice ectasia dello spazio subaracnoideo della fossa cranica posteriore.

Tuttavia, oltre all'incremento > 10 mm di detto spazio, i criteri necessari per poter definire la mega cisterna magna sono:

- normale rappresentazione del verme sia in termini di biometria che di disposizione spaziale (non ruotato)
- normale rappresentazione del quarto ventricolo
- assenza di idrocefalia

Secondo alcuni Autori, una tardiva fenestrazione della tasca di Blake, può talvolta essere responsabile della comparsa di mega cisterna magna

Non vi è rischio di ricorrenza

Viene considerata una variante di normalità; lo sviluppo neurologico dei neonati portatori di mega cisterna magna è del tutto sovrapponibile a quello di feti sani

Imaging nel I trimestre

Non offre vantaggi nella diagnosi

Imaging nel III trimestre

può essere utile solo nei casi dubbi: la comparsa eventuale di idrocefalia depone per una differente diagnosi (ipoplasia inferiore del verme, cisti di Blake, Dandy-Walker)

Color-doppler

Non offre un contributo significativo alla diagnosi

Difficoltà della diagnosi

Bassa

CISTI DI BLAKE

Definizione

La cisti di Blake si forma a partire dalla primitiva tasca di Blake; quest'ultima è formata da un sottile strato di ependima che dall'area posteriore del quarto ventricolo (area membranacea posteriore) si spinge verso la cisterna magna; intorno alle 7-10 settimane, il fluido cefalo-rachidiano che in essa si raccoglie, defluisce nello spazio subaracnoideo posteriore (cisterna magna e poi canale midollare) attraverso il foro di Magendie. Per questo motivo piuttosto che di una vera e propria cisti sarebbe più corretto parlare di mancata

regressione della primitiva tasca di Blake per mancata perforazione del forame di Magendie e protrusione del velo midollare superiore nella cisterna magna. Sono segnalati casi di regressione della cisti di Blake fino al tardivo secondo trimestre (22-26 settimane), spiegandoli con la tardiva comparsa del forame di Magendie o più verosimilmente con la formazione tardiva dei forami di Luschka, aperture laterali che hanno la stessa funzione del foro di Magendie cioè di mettere in comunicazione il quarto ventricolo con la cisterna magna ed il canale midollare (di norma si formano tra le 14 e le 17 settimane).

Segni ecografici

Il segno principale è rappresentato da:

- presenza di una formazione cistica in fossa cranica posteriore che può simulare la malattia di Dandy-Walker; altri segni:
- rotazione antioraria del verme: è essenziale, per la diagnosi differenziale, riconoscere nella persistenza della tasca di Blake, la presenza dell'intero verme cerebellare, anche se spinto verso l'alto dalla cisti.

Si tratta di una diagnosi differenziale molto difficile che necessita la proiezione mediosagittale della fossa cranica posteriore che è possibile ottenere in un numero limitato di casi anche con l'aiuto della metodica in 3D. Alcuni autori per definire l'integrità del verme hanno suggerito di osservare un normale fastigium: a nostro avviso si tratta di un segno estremamente complesso da identificare e solo in un numero molto limitato di casi

- normale cisterna magna: per poter dimostrare la normalità della cisterna magna e differenziarla dalla cisti, è necessario adoperare una scansione estremamente precisa che comprenda lo spazio retrocerebellare senza includere parte della cisti; poiché in realtà la cisti sporge nella cisterna magna, ma non comunica con essa, qualche autore è riuscito a dimostrare la presenza della sottilissima parete della cisti posteriormente al verme ed una differente ecogenicità tra la cisti, completamente anecogena, e lo spazio subaracnoideo circostante (compresa la cisterna magna) caratterizzata da fini trabecolazioni interne. E' riportata in letteratura la frequente associazione con l'idrocefalia tetraentricolare: nella nostra esperienza l'incidenza di detta anomalia è risultata sporadica.

Difficoltà della diagnosi: molto elevata. Notevole il contributo offerto dalla RM in utero che deve essere assolutamente raccomandata

Imaging del I trimestre

Non offre elementi diagnostici; sono segnalati "case report" di sospetta patologia della fossa cranica posteriore per incremento della "translucenza intracranica" tra 12 e 14 settimane senza però specificare la patologia specifica.

Imaging del III trimestre

Conferma la presenza della formazione e l'eventuale comparsa di idrocefalia tetraentricolare

Color-doppler

Non offre un contributo rilevante se non nel riconoscere la cisti come struttura non vascolare.

IPOPLASIA ISOLATA DEL VERME

Si tratta di una condizione patologica caratterizzata appunto dallo sviluppo ridotto del verme, principalmente nella sua porzione inferiore; rappresenta la principale anomalia che è stata classificata fino a qualche anno fa come “variante Dandy-Walker”; ricordiamo ancora una volta di non utilizzare tale definizione in quanto priva di elementi diagnostici specifici e pertanto fonte di confusione nella differenziazione delle anomalie della fossa cranica posteriore.

Il segno diagnostico primario è la riduzione della volumetria del verme che interessa la sua parte inferiore, associata ad una regolare morfologia e biometria degli emisferi cerebellari.

Difficoltà della diagnosi: molto elevata; si raccomanda il ricorso alla RM per la conferma della diagnosi. La consulenza specialistica assume un ruolo primario per stabilire la prognosi in questa patologia che resta molto controversa.

La diagnosi è possibile nella sezione sagittale del verme, mediante la comparazione delle biometrie del verme con le tabelle di riferimento per l'epoca gestazionale.

Imaging del I trimestre

Di nessun aiuto per il tardivo sviluppo del verme specie nella sua porzione inferiore (mai prima delle 18-20 settimane); le diagnosi precoci sono gravate da un elevatissimo numero di falsi positivi.

Imaging del III trimestre

Conferma della patologia a valutazione di eventuali anomalie associate (per esempio idrocefalia).

Color-doppler

Nessun aiuto

CISTI ARACNOIDEA

La duplicazione della membrana aracnoidea della fossa cranica posteriore determina lo sviluppo di una formazione cistica.

La cisti appare come una formazione a contenuto completamente anecogeno, di dimensioni variabili da pochi mm a diversi cm, e di forma spesso ovoidale piuttosto che perfettamente sferica; lo sviluppo può avvenire in ogni area della fossa cranica posteriore, inferiormente o posteriormente al verme, lateralmente agli emisferi, anteriormente al ponte. Poiché la cisti molto spesso comprime il quarto ventricolo, è frequente la presenza di idrocefalia triventricolare associata.

In relazione alla sede di sviluppo della cisti, è possibile che il verme possa essere spinto verso l'alto come nella cisti di Blake, ma più frequentemente in cervelletto è spinto in toto anteriormente; la cisti non comunica con il quarto ventricolo né con gli spazi subaracnoidei circostanti.

Le cause che portano alla formazione della cisti non sono conosciute, ma sono chiamate in causa le infezioni congenite, l'assunzione materna di teratogeni ma è stata anche segnalata l'associazione con aneuploidie.

Patologie inusuali:

ROMBOENCEFALOSINAPSI

È l'assenza completa o quasi completa del verme cerebellare con fusione degli emisferi sulla linea mediana. Segni ecografici: il segno ecografico principale è rappresentato dall'assenza completa o pressoché completa del verme cerebellare. In questo caso l'assenza del verme cerebellare fornisce un quadro completamente differente rispetto alla malattia di Dandy-Walker, altra anomalia in cui manca il verme, in quanto piuttosto che la presenza di un tunnel mediano si riscontra la fusione dei due emisferi senza discontinuità delle folie cerebellari che attraversano i due emisferi e conferiscono al cervelletto in toto una forma inusuale con il margine posteriore uniformemente convesso verso l'occipite (mettere disegno delle folie, parallele vs perpendicolari); la cisterna magna, che appare non dilatata, è invece attraversata da numerosi tralci iperecogeni, residui della meninge primitiva che non si è fenestrata completamente.

La malattia è sporadica e con basso rischio di ricorrenza; tuttavia sono segnalati casi di romboencefalosinapsi nella malattia di Gomez-Lopez-Hernandez o nella VATER. Più frequente è invece l'associazione con anomalie dell'apparato urinario, tutt'ora oggetto di ricerche genetiche.

Difficoltà della diagnosi: elevata

IPERPLASIA CEREBELLARE O MACROCEREBELLUM

Patologia congenita estremamente rara caratterizzata da un incremento delle dimensioni in toto del cervelletto (emisferi e verme) e con morfologia conservata.

L'anomalia è stata riscontrata in forma isolata o associata ad alcune malattie metaboliche (mucopolissaccaridosi I e II) o a quadri sindromici quali la malattia di Sotos o di Costello. Il segno ecografico principale è rappresentato dall'incremento del volume cerebellare, valutabile mediante l'esecuzione delle biometrie cerebellari, in primis dal diametro trasverso del cervelletto associato ad una morfologia regolare; altri potenziali segni sono riconducibili alla eventuale patologia che sottende l'iperplasia cerebellare

IPOPLASIA CEREBELLARE

Sotto il termine di ipoplasia cerebellare sono incluse numerose lesioni comprendenti le ipoplasie ponto-cerebellari nelle varie forme, alcuni difetti di migrazione ed alcune displasie cerebellari. forme severe di ipoplasie sono state riscontrate in associazione a mutazioni del gene RELN e VLDLR. Entra a far parte di molteplici quadri sindromici.

Il segno ecografico principale è rappresentato da una riduzione globale delle dimensioni cerebellari valutabile mediante la riduzione del diametro trasverso del cervelletto; la patologia interessa quasi sempre l'organo in toto, emisferi e verme, ma può coinvolgere il verme in maniera prevalente rispetto agli emisferi e viceversa. Nella displasia (termine generico che a nostro avviso non andrebbe usato) il difetto può interessare solo un emisfero o anche solo parte di un emisfero che si manifesta con un'asimmetria del cervelletto per riduzione di solo una porzione di esso.

Il tronco encefalico, nelle ipoplasie ponto-cerebellare, non è valutabile con l'ecografia nemmeno mediante il 3D; solo la RM, fortemente raccomandata in questi casi, fornisce informazioni sulla riduzione del tronco encefalico.

Difficoltà della diagnosi:

non difficile nelle forme severe

estremamente difficile/impossibile nelle forme lievi

le ipoplasie cerebellari in forma lieve rappresentano un grosso problema per l'ecografista potendosi associare sia ad uno sviluppo psico-motorio perfettamente regolare, sia a gravi handicaps post-natali, soprattutto nelle forme di ipoplasie associate a difetti di migrazione neuronale.

Lesioni miste del cervelletto e del tronco encefalico:

MALATTIA DI JOUBERT

prima di affrontare il capitolo della malattia in oggetto è opportuno sottolineare che la diagnosi di patologia di Joubert viene formulata dopo la nascita sulla scorta di segni clinici; il deficit intellettivo associato ad atassia, ipotonia, episodi alternati di apnea ad iperpernea ed aprassia motoria oculare inducono all'esecuzione di approfondimenti diagnostici, in primis la RM, che porta alla diagnosi precisa.

Incidenza: tra 1:80.000 a 1: 100.000; patologia autosomica recessiva (rischio di ricorrenza 25%).

Si tratta di una anomalia con eterogeneità di manifestazioni cliniche e radiologiche oltre che genetiche.

Segni ecografici: ipoplasia più o meno severa del verme cerebellare con cisti in fossa cranica posteriore in presenza di emisferi cerebellari normali; il segno radiologico più tipico è legato all'ipoplasia dei peduncoli cerebellari superiori ed inferiori che determina il cosiddetto segno del dente molare, tra il cervelletto ed il tronco encefalico: si tratta di un'immagine specifica della RM non visibile agli ultrasuoni.

Anomalie associate: idrocefalia generalmente poco severa, disgenesia del corpo calloso, displasia cistica renale, fibrosi epatica, polidattilia.

Difficoltà della diagnosi: elevatissima

Destroglicanopatie (distrofie muscolari congenite)

LESIONI DISTRUTTIVE DEL CERVELLETTO

Il cervelletto è una delle prime strutture cerebrali a svilupparsi e per tale motivo risulta particolarmente vulnerabile ad agenti tossici, metabolici, ipossico-ischemici.

- agenesia cerebellare: rara anomalia caratterizzata da assenza completa o quasi completa di tessuto cerebellare; è legata principalmente a fenomeni emorragici ma sono segnalati casi su base genetica; spesso si associa ad ipoplasia del ponte.

La diagnosi si basa sull'assenza totale o quasi totale di tessuto cerebellare; può rinvenirsi tessuto residuo della porzione anteriore del verme. La fossa cranica posteriore è costantemente anomala.

- ipoplasia cerebellare monolaterale: perdita variabile di tessuto cerebrale localizzato ad un solo emisfero; la causa è quasi sempre vascolare. La diagnosi si basa sull'asimmetria degli emisferi cerebellari per riduzione volumetrica ed iperocogenicità di quello coinvolto; la cisterna magna è quasi sempre normale.

- schisi cerebellare: rara patologia della sostanza grigia di uno degli emisferi cerebellari con un'immagine di "minus" che dalla superficie esterna dell'emisfero si porta internamente verso il parenchima fino a raggiungere il quarto ventricolo; la causa è quasi sempre emorragico-ischemica. Il verme e la cisterna magna sono regolari.

La diagnosi delle lesioni distruttive del cervelletto sono molto difficili con l'ecografia, soprattutto nelle schisi piccole; di grande aiuto è la RM