

# Malformazioni del Sistema Nervoso Centrale

# Malformazioni del SNC

*Sono anomalie di sviluppo intercorse nei primi giorni di sviluppo intrauterino con alterazione della maturazione del sistema cranio-encefalico e spinale*

## ***MORFOGENESI del SNC***

**Ha origine dal neuroectoderma tra le 3 e le 8 settimane, Tubo Neurale al 22° gg attraverso la NEURULAZIONE di tipo PRIMARIO (con partenza cervicale e proiezione cefalo-caudale); NEURULAZIONE SECONDARIA a carico delle porzioni più caudali, con tubo neurale dalle cui pareti si originerà il SNC (i 2/3 anteriori costituiranno l'encefalo, la restante parte il midollo spianale).**

L'estremità encefalica si dividerà in Prosencefalo (encefalo anteriore), Mesencefalo (encefalo medio), Romboencefalo (encefalo posteriore). A 5 settimane di gestazione avviene l'INDUZIONE VENTRALE, con formazione del Telencefalo (con gli emisferi cerebrali primitivi), e il Diencefalo. Nella fase successiva di PROLIFERAZIONE E DIFFERENZIAMENTO NEURONALE (dai 2 ai 4 mesi di gestazione) le cellule neuroepiteliali del tubo neurale si differenziano nei Neuroblasti (precursori dei neuroni). Alla ottava settimana inizia la Migrazione Neuronale e, successivamente, l'Organizzazione Neuronale e la Mielinizzazione.

## Malformazioni del SNC

**Ampia varietà di noxae sia *endogene* sia *esogene*: anomalie genetiche, aberrazioni cromosomiche, fattori ambientali, farmaci che agiscono sulla gestazione; definire una causa specifica è difficile**

**Diagnostica: Ecografica cranica transfontanellare eseguibile in epoca neonatale; TAC e RMN**

**Manifestazioni cliniche: ipotonìa, ritardo di sviluppo, difetti di crescita, aumento/diminuzione delle dimensioni della testa, DI, convulsioni**

**Trattamento: chirurgico finalizzato alla cura dell'alterazione anatomica qualora possibile, percorso assistenziale neurologico e fisioterapico**

## Malformazioni del SNC

### Difetti del Tubo Neurale

Causati da *incompleta chiusura di porzioni del Tubo Neurale*, ad eziologia multifattoriale e multigenica; assunzione di folati da parte della gestante ha ridotto il loro tasso di prevalenza (400 microgrammi/die)

Comunque in Italia 1 su 1000 nati è colpito

### Eziopatogenesi

Durante la neurulazione primaria una incompleta fusione del tubo neurale comporta mancata disgiungione tra tessuto nervoso e tessuto epidermico, con difetto osseo del sistema cranio-vertebrale a qualunque livello dello stesso

Il Difetto è definito APERTO, ovverosia non coperto da cute, se il tessuto nervoso, encefalico, midollare giunge a contatto con l'epidermide tramite un difetto osseo senza interposizione di piani sottocutanei (SPINA BIFIDA APERTA). Difetti della neurulazione secondaria determinano malformazioni definite CHIUSE (SPINA BIFIDA CHIUSA, SINDROME DI CHIARI)

## Malformazioni del SNC

### Spina Bifida Aperta (Mielomeningocele)

Malformazione più nota, con forme molto eterogenee

85% dei casi localizzata fra L2 ed L4

Colpisce 1 su 1500 nati vivi

Spesso si associano deformità ortopediche (scoliosi, cifosi)

Alla nascita presenza di «placode», cioè una placca di tessuto nervoso posta sulla linea mediana in continuità ma ben delimitata dalla cute adiacente. Vi è erniazione attraverso il tessuto osseo difettoso a carico della porzione posteriore di una o più vertebre contigue che dovrebbero delimitare il canale midollare (all'interno sono contenute le meningi, il fluidorachidiano, i nervi spinali). Le radici coinvolte sono spesso danneggiate (più alto è il difetto più grave è la compromissione)

Il rischio infettivo è molto alto (meningiti)

Apparato muscolo-scheletrico che risente, con ipotrofia diffusa AAII, deformità della schiena, problemi al ginocchi e al piede

Trattamento: correzione chirurgica entro 24-48 ore dalla nascita (dissezione del placode dal tessuto normale, poi intervento di liberazione del tessuto nervoso da aderenze, ricollocamento nello spazio canalare e chiusura).

## Malformazioni del SNC

### Idrocefalo

**Il Liquido Cerebrospinale è prodotto nell' 80% a livello dei Plessi Coroidei ventricolari, il rimanente 20% a livello interstiziale e dello spazio ependimale tramite ultrafiltrazione del plasma a livello della barriera ematoencefalica.**

**Il Liquor transita dai Ventricoli laterali attraverso i Forami di Monro al III Ventricolo sino al IV passando per l'Acquedotto di Silvio; tramite i Forami di Luschka e Megendie si riversa poi nello spazio subaracnoideo cerebro-spinale. Il riassorbimento è poi operato a carico dei Villi Aracnoidali del Seno Venoso Sagittale e, in minima parte, dei Plessi Coroidei.**

**Eziopatogenesi:** 1 su 1000 nati vivi presenta Idrocefalo

**Caratterizzato da aumento del liquido cerebrospinale che si manifesta all'imaging con aumentato volume ventricolare**

**Non è di per sé una patologia ma la manifestazione di un problema cerebrale sottostante Cause:**

- **Malformazioni congenite**
- **Emorragie**
- **Infezioni (TORCH)**
- **Ischemie cerebrali**
- **Neoplasie cerebrali**

## Idrocefalo

### Classificazione

- **Idrocefalo non comunicante (Ostruttivo)** si verifica quando il liquido cerebrospinale ostacola il sistema ventricolare
- **Idrocefalo comunicante (non ostruttivo)** si verifica in caso di assorbimento inadeguato del liquido cerebrospinale

### Segni e Sintomi

Differiscono a seconda dell'età in cui si manifesta il problema

In epoca neonatale (prima della chiusura delle suture craniche) si verifica un anomalo incremento della circonferenza cranica (macrocrania), più evidente nella forma ostruttiva, con prominenza e tensione della fontanella anteriore, cute sottile, lucida e solcata da vene superficiali dilatate, letargia, irritabilità, deviazione dello sguardo.

Dopo i 12 mesi di vita compaiono i classici sintomi:

- **Nausea e vomito ripetuti**
- **Scarsa coordinazione**
- **Cefalea e irritabilità**
- **Sopore fino al coma**
- **Segno del sol calante (deviazione dello sguardo verso il basso)**
- **Crisi epilettiche**

## Idrocefalo

### Diagnosi

**Esami diagnostici possibili già durante la gravidanza (Eco Morfologica)**

**Dopo la nascita Ecografia Transfontanellare, ma sono TAC e RMN a consentire una valutazione precisa dei volumi ventricolari e subaracnoidei nonché di appurare anche la concomitante presenza delle lesioni cerebrali sottostanti**

**Dato clinico ma molto importante: valutazione della CIRCONFERENZA CRANICA (la crescita di oltre 1,25 cm/settimana può giustificare un atteggiamento interventistico)**

### Trattamento

**Dipende dalla causa sottostante; terapia diuretica finalizzata ad una vigile attesa per l'intervento chirurgico, tramite posizionamento di catetere per il drenaggio esterno (sistemi temporanei); impianto di Shunting ventricolo-peritoneali o ventricolo-atriali**

## Malformazioni del SNC

### Malformazioni di Chiari

Eterogeneo gruppo di malattie la cui caratteristica è l'erniazione delle Tonsille Cerebellari ugaule o superiore a 5mm sotto la linea di McRae, cui può associarsi erniazione del Verme cerebellare, del tronco encefalico, del IV Ventricolo

#### Classificazione

- **Malformazione Chiari 1 (CM-I)** disordine giunzione cranio-cervicale con discesa > a 5 mm delle sole tonsille cerebellari al di sotto del forame magno, senza erniazione del tronco encefalico; età d'esordio seconda/terza decade di vita, maggiore prevalenza sesso femminile; questa condizione si associa nel 30-70% dei casi a Siringomielia e nel 4-8% ad Idrocefalo. Sintomi: più comune il dolore localizzato a testa/collo
- **Malformazione Chiari 2 (CM 2)** allungamento e dislocazione del verme cerebellare e del tronco encefalico nel rachide cervicale; nel 90% dei casi si associa a idrocefalo; la presentazione clinica si associa al difetto del tubo neurale; sintomi: severa apnea, disfagia, bradicardia

#### Fisiopatologia

Riduzione in volume della fossa cranica posteriore (l'osso occipitale ha un'origine membranosa e cartilaginea, formato da 6 segmenti uniti tra loro e con le ossa temporali e sfenoidali; quando la fusione delle varie parti è prematura si va incontro a Malformazione di Chiari, con erniazione delle tonsille cerebellari

## Malformazioni del SNC

### Malformazioni di Chiari

#### Diagnosi Neuroradiologica

**RMN encefalo, giunzione cranio-cervicale e rachide in toto è l'indagine di scelta**

**Poichè il 70% dei casi di CM1 è associata a Siringomielia è importante ricercare la presenza di cavi siringomielici**

#### Terapia

**La strategia migliore è quella chirurgica (Craniectomia Decompressiva), il cui scopo è decomprimere il tronco encefalico e ristabilire una normale dinamica del liquido cefalorachidiano, con risalita delle strutture anatomiche erniate**

## Malformazioni del SNC

### Siringomielia

**Patologia cronica progressiva**

**Caratteristica:** cavitazione cistica a livello del midollo spinale che si estende a più di un segmento

#### Patogenesi

La compressione del midollo spinale, qualsiasi sia la sua natura, determina la formazione di un edema intramidollare (stato di presiringomielia); successivamente, qualora la patologia che determina la compressione midollare non venisse risolta si struttura la Siringomielia, solitamente nel punto di compressione

#### Classificazione

- Siringomielia comunicante: causata da ostruzione distale rispetto al IV ventricolo, all'efflusso liquorale e, di conseguenza, le cavitazioni risultano essere in comunicazione con il IV ventricolo (es Malformazione di Arnold Chiari)
- Siringomielia non comunicante: dilatazioni del canale centrale non comunicanti con il IV ventricolo, cavitazioni parenchimali primarie (Siringomielia extracanalicolare), Siringomielia ex vacuo caratterizzata da atrofia midollare, Cavitazioni neoplastiche

Vi è altra classificazione in base all'eziologia: Idiopatica e Secondaria (a Malformazione di Chiari, Post traumatica, Tumorale)

## *Malformazioni del SNC*

### *Siringomielia*

#### Diagnosi

La diagnosi neuroradiologica si basa su studi di Risonanza Magnetica (appare come una cavità colma di liquido, le pareti dei cavi siringomielici sono spesso irregolari)

#### Terapia

Solitamente chirurgica nella forma idiopatica (Shunt siringo-subaracnoideo o siringoperitoneale)

Nella forma secondaria è fondamentale risolvere l'insulto che ha determinato il formarsi del cavo siringomielico