

SNC e colonna vertebrale

Donato D'Antona

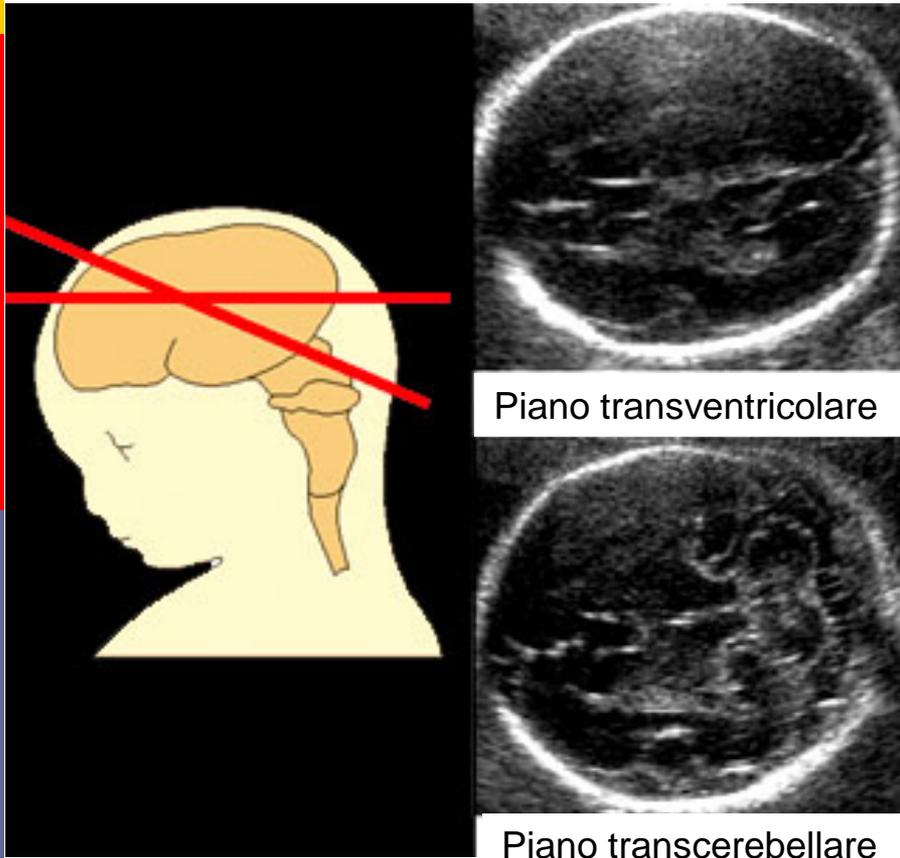


Metodo

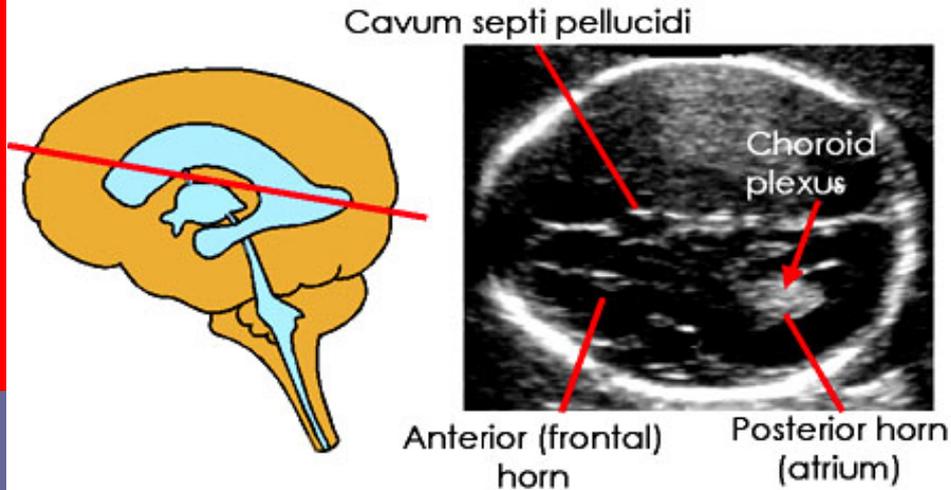
- Approccio sistematico
- Scansione Cranio → Caudale
 - Testa
 - Colonna vertebrale
 - Torace
 - Addome
 - Arti
 - Liquido amniotico
 - Placenta

Estremo cefalico

- Due piani
 - Transventricolare
 - Transcerebellare



Piano transventricolare



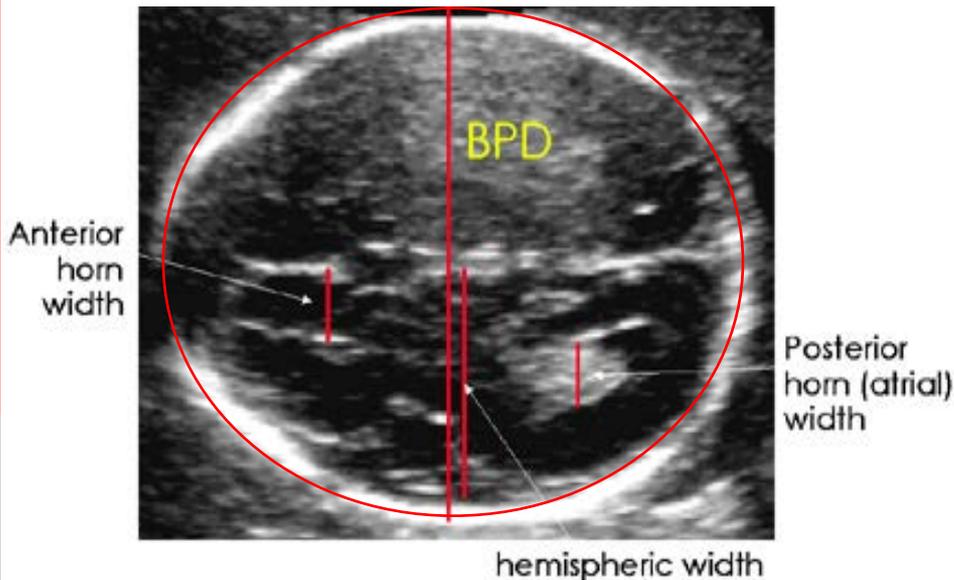
□ Visualizzazione

- Linea mediana
- Cavo del setto pellucido
- Corno posteriore del ventricolo laterale
- Corno anteriore del ventricolo laterale
- Plessi corioidei
- Talami

Piano transventricolare

□ Misurazione

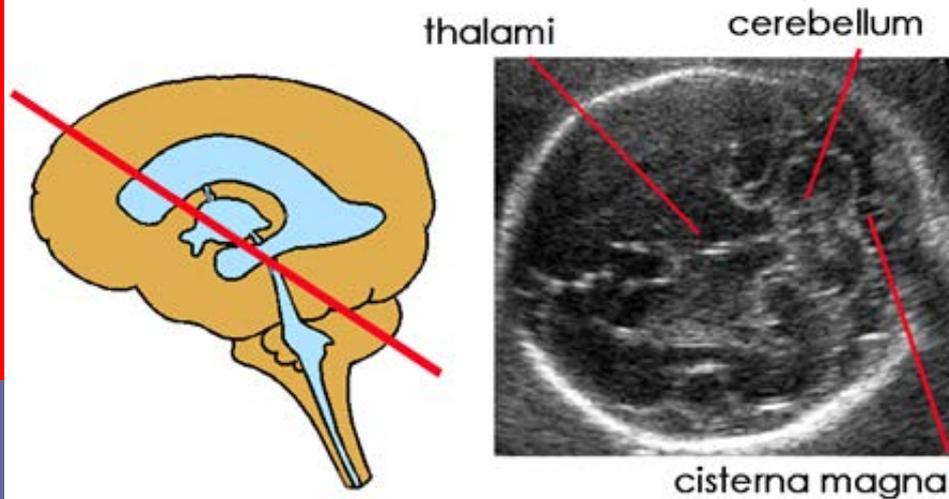
- DBP
- CC
- Corno anteriore del ventricolo laterale
- Corno posteriore del ventricolo laterale



Piano transcerebellare

□ Visualizzazione

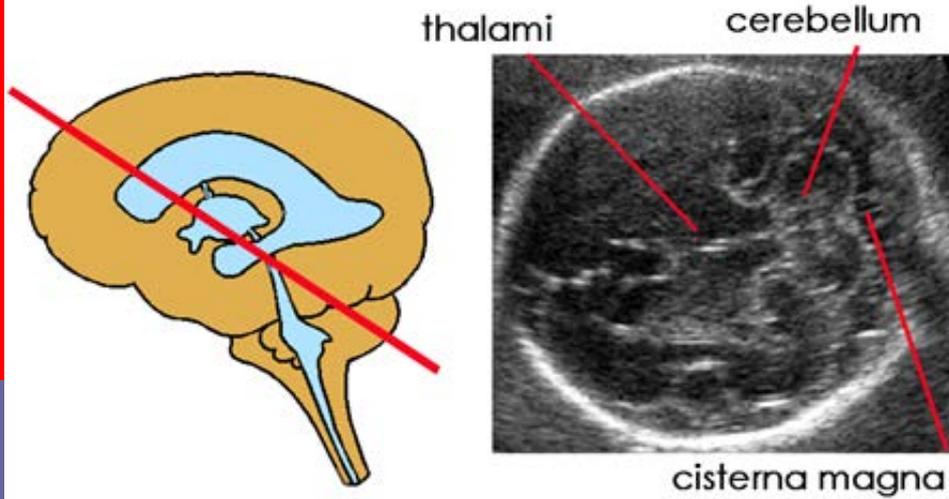
- Linea mediana
- Talami
- 3° ventricolo
- Cervelletto
- Verme cerebellare
- Cisterna magna



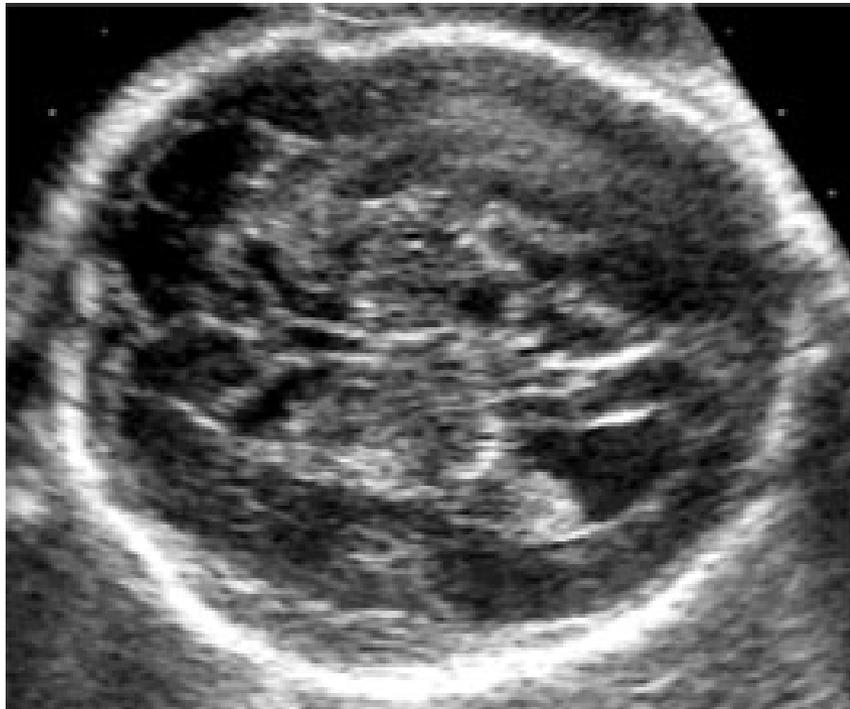
Piano transcerebellare

□ Misurazione

- DTC
- Cisterna magna

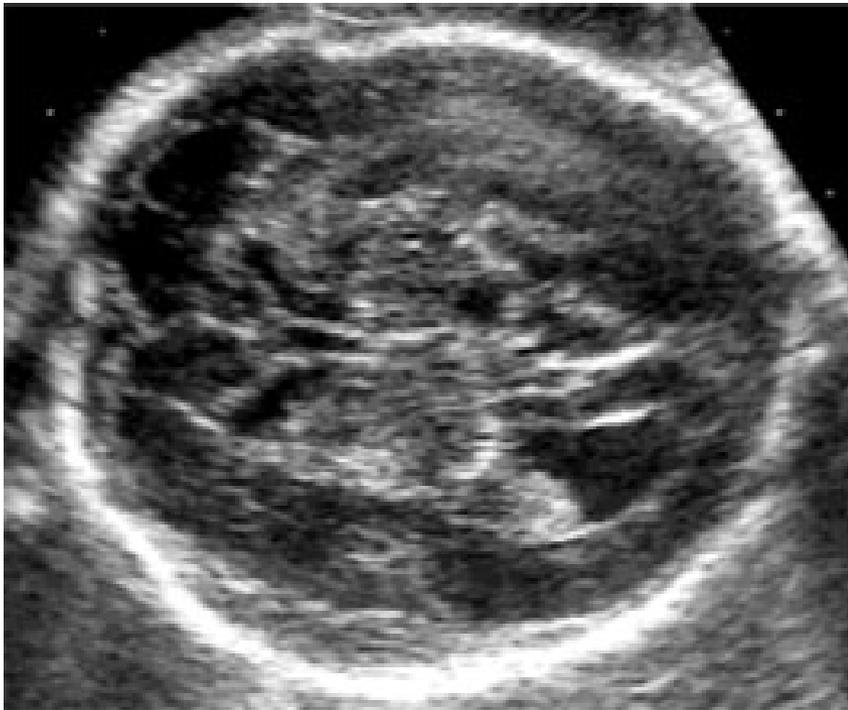


Ventricolomegalia



- Ventricolo laterale \geq 10 mm (10-15 mm)
- Incidenza 1%
- Evolve in Idrocefalia in pochi casi

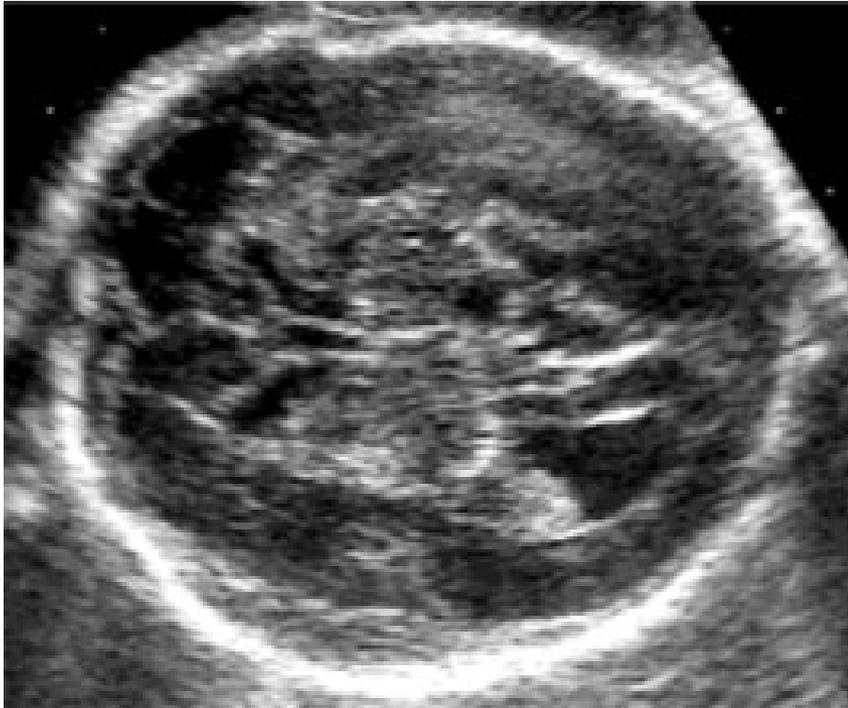
Ventricolomegalia



□ Eziologia

- Idiopatica
- Emorragie intracraniche
- Infezioni
- Anomalie cromosomiche
- Anomalie genetiche

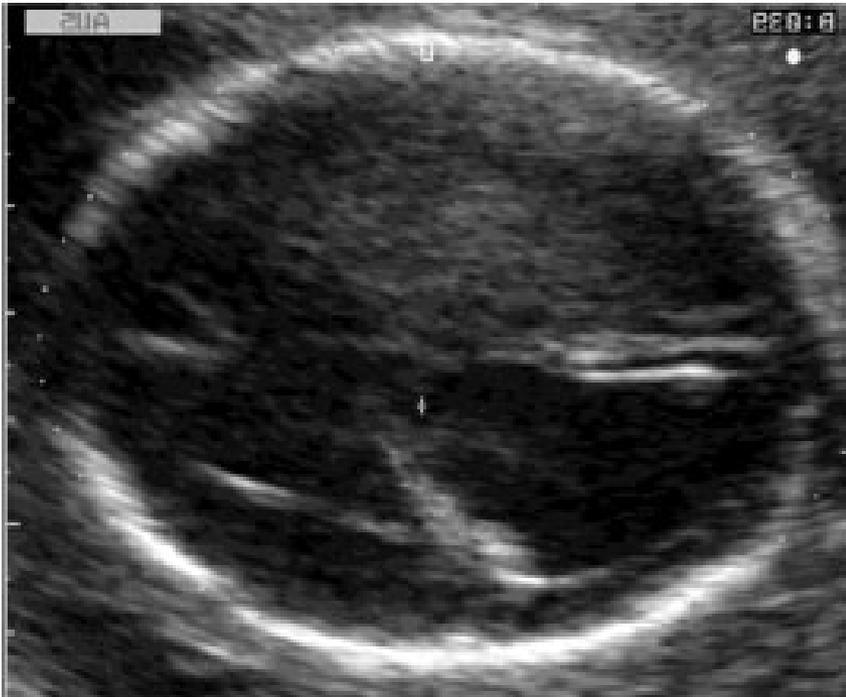
Ventricolomegalia



- Prognosi
 - Buona
 - Associazione con T21
 - Altre malformazioni
 - Possibile ritardo mentale 1%
- Management
 - Cariotipo fetale
 - Screening infettivologico
 - Eventuale RMN
 - Monitoraggio ecografico

Idrocefalia

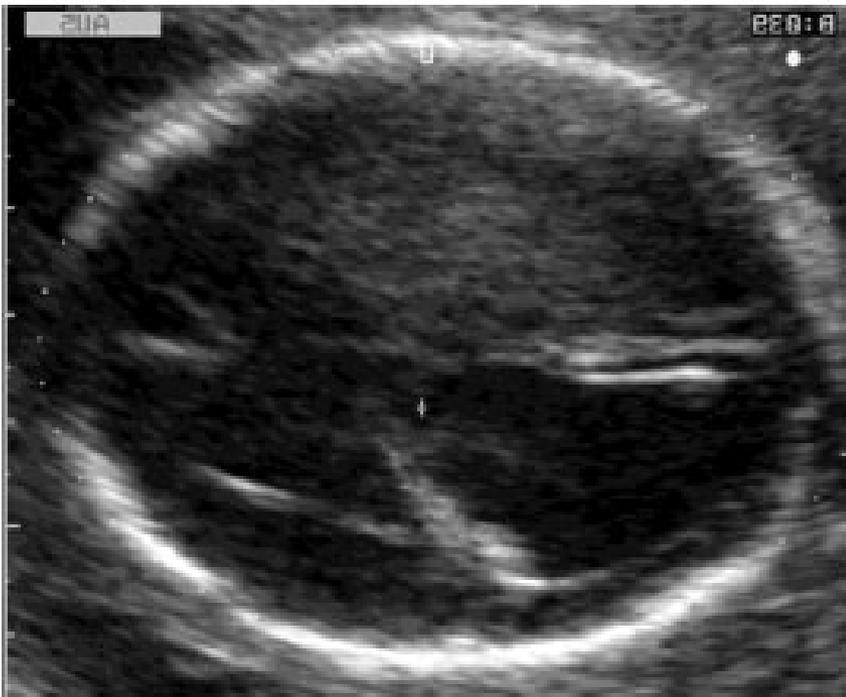
- Ventricolo laterale > 15 mm
- 1 su 500



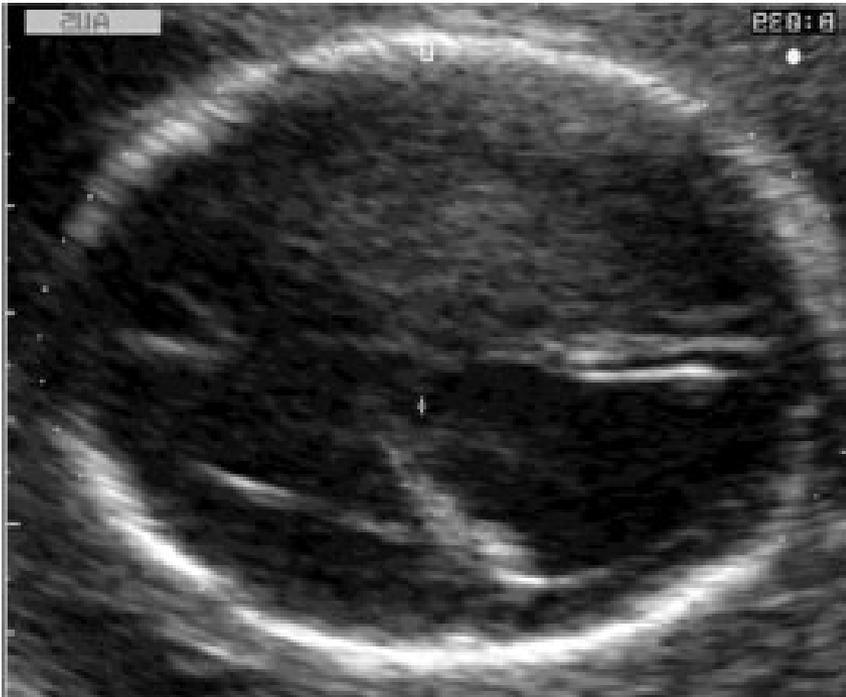
Idrocefalia

□ Eziologia

- Spina bifida
- Idiopatica
- Emorragie intracraniche
- Infezioni
- Anomalie cromosomiche
- Anomalie genetiche



Idrocefalia



□ Prognosi

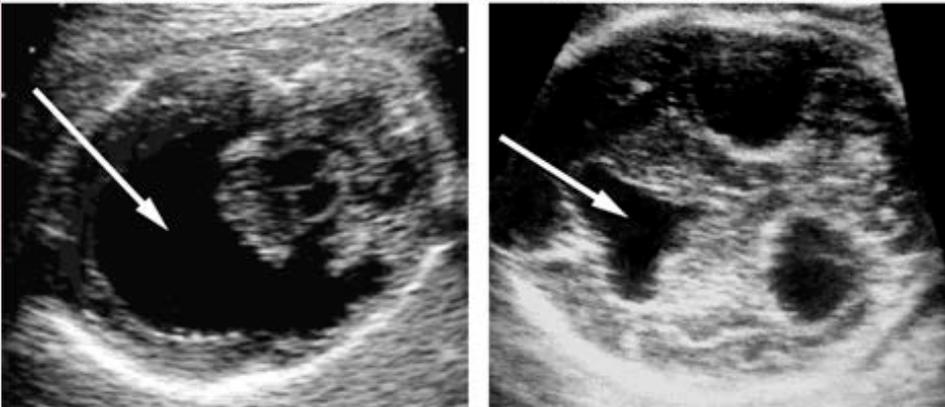
- Ritardo mentale
- Mortalità perinatale
- Causa idrocefalia
- Altre malformazioni

□ Management

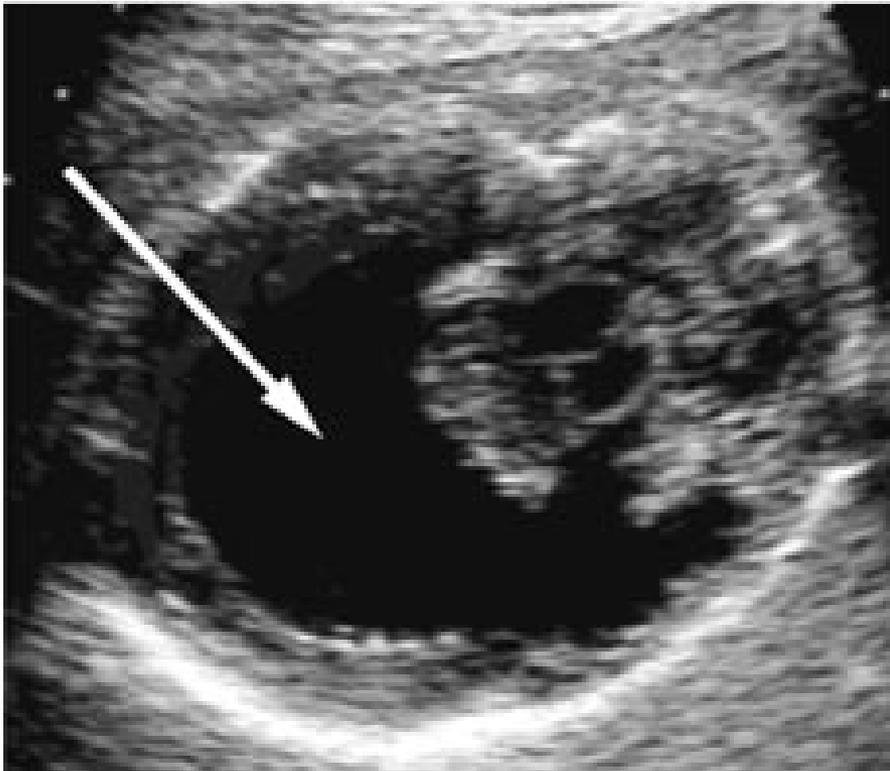
- Cariotipo
- Valutazione rachide
- Screening infettivologico
- RMN
- Monitoraggio ecografico
- TOP?

Oloprosoencefalia

- Difetto di clivaggio della parte anteriore del SNC
- 3 tipi
 - Alobare
 - Semilobare
 - Lobare



Oloprosoencefalia



□ Alobare

- Più grave
- Cavità monoventricolare anteriore
- Fusione dei talami
- Microcefalia
- Malformazioni massiccio facciale
 - Ipotelorismo
 - Ciclopia
 - Proboscide
 - Labioschisi

Oloprosoencefalia



- Lobare
 - Meno grave
 - Normale divisione ventricoli e talami
 - Assenza cavi del setto pellucido

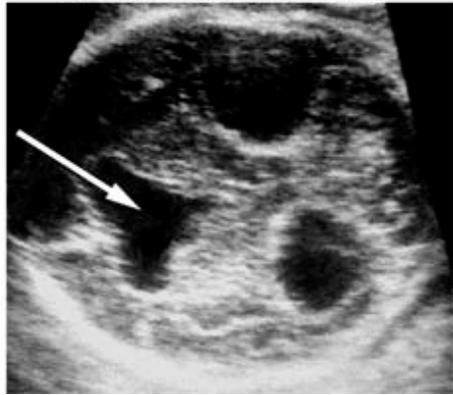
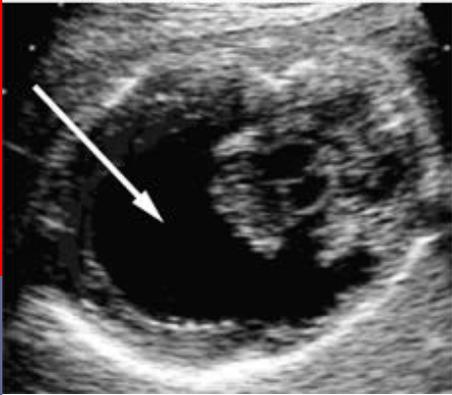
Oloprosoencefalia



- Semilobare
 - Parziale separazione degli emisferi cerebrale e dei ventricoli
 - Parziale fusione talami
 - Malformazioni massiccio facciale
 - Ipotelorismo
 - Ciclopia
 - Proboscide
 - Labioschisi

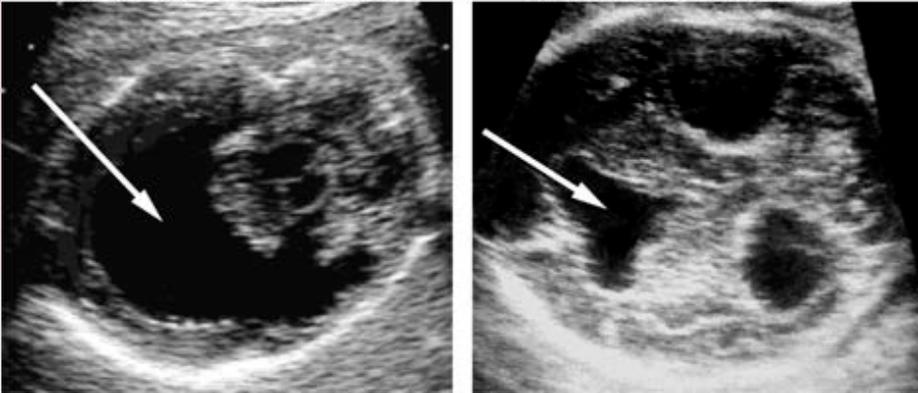
Oloprosoencefalia

- Prevalenza
 - 1:10000
- Eziologia
 - Anomalie cromosomiche (T13 e T18)
 - Anomalie genetiche
 - Dominati
 - Recessive
 - Idiopatica



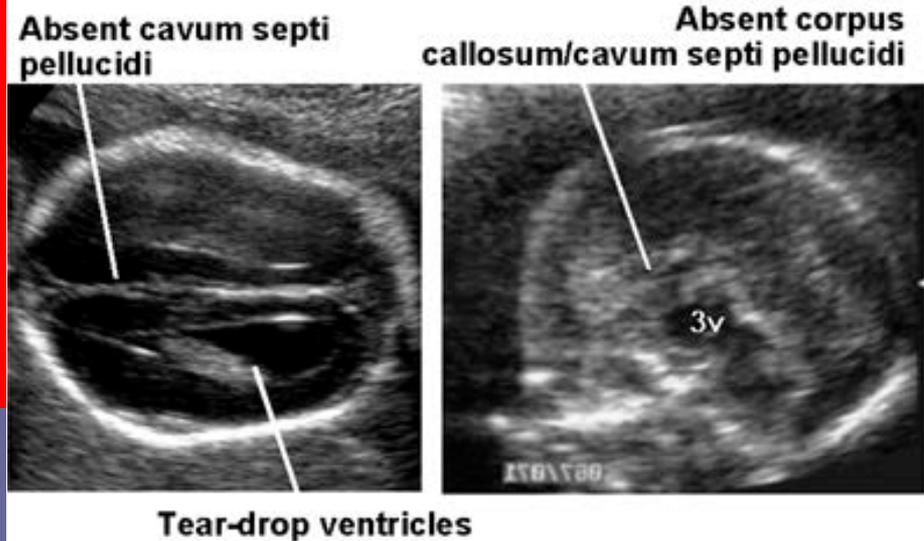
Oloprosoencefalia

- Letale
 - Alobare
 - Semilobare



- Ritardo mentale
 - Lobare
- Management
 - Cariotipo
 - RMN
 - TOP?

Agenesia del corpo calloso



- Totale
- Parziale (posteriore)
- Prevalenza
 - 1:500
- Eziologia
 - Malformazione
 - Danno locale
 - Anomalie cromosomiche (T18 e T13)
 - Anomalie genetiche

Agenesia del corpo calloso

- Assenza del cavo pellucido
- Aumento del ventricolo posteriore
- Ventricoli a forma di goccia

Absent cavum septi pellucidi



Absent corpus callosum/cavum septi pellucidi



Tear-drop ventricles

Agnesia corpo calloso

Absent cavum septi pellucidi



Tear-drop ventricles

Absent corpus callosum/cavum septi pellucidi



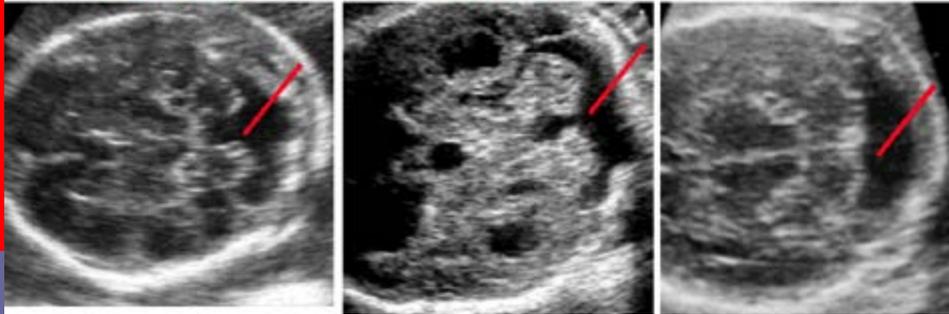
□ Prognosi

- Buona
 - Reperto occasionale post-natale
- Dipende dalla eziologia

□ Management

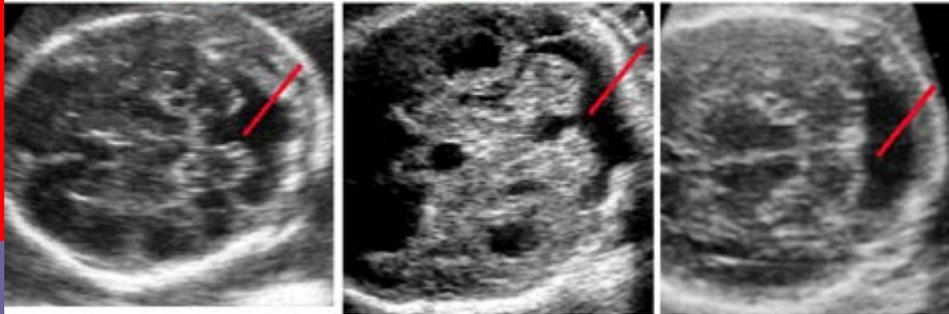
- RMN
- Cariotipo?
- Consulenza genetica
- TOP?

Sindrome Dandy-Walker



- Sindrome Dandy-Walker
 - Agenesia verme
 - Completa
 - Incompleta
 - Fossa posteriore aumentata
- Variante Dandy-Walker
 - Agenesia parziale verme
 - Fossa posteriore integra
- Mega cisterna magna

Sindrome Dandy-Walker



- Scansione sotto-occipito-bregmatica
- Agenesia verme cerebellare
- Idrocefalia (50%)
- Altre anomalie (50%)
- Cisterna magna allargata (>10 mm)

Sindrome Dandy-Walker

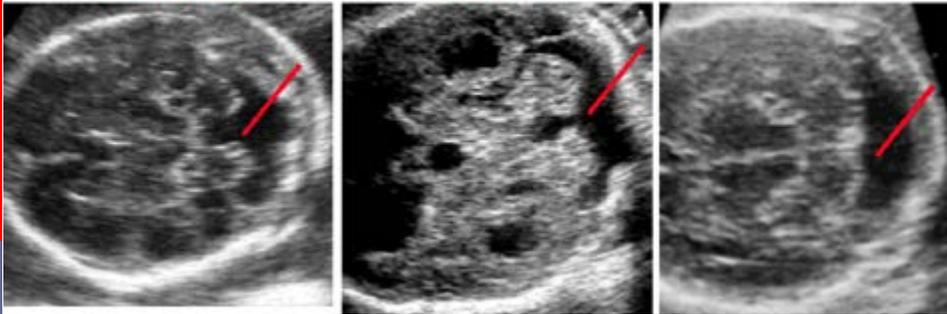
□ Prognosi

- Dandy-Walker
 - 20% mortalità
 - 50% ritardo mentale
- Dandy-Walker variant
 - 30% ritardo mentale

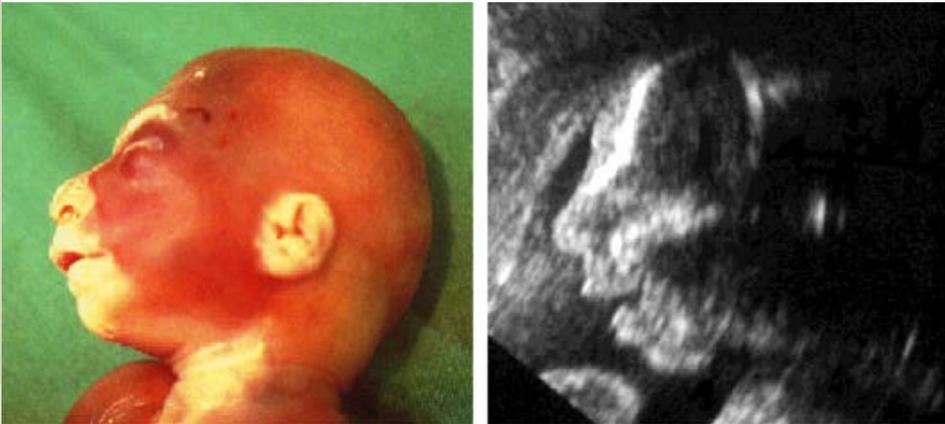
□ Management

- Cariotipo fetale
- Consulenza genetica
- TOP?

- Isolato aumento cisterna magna
 - Buona



Microcefalia



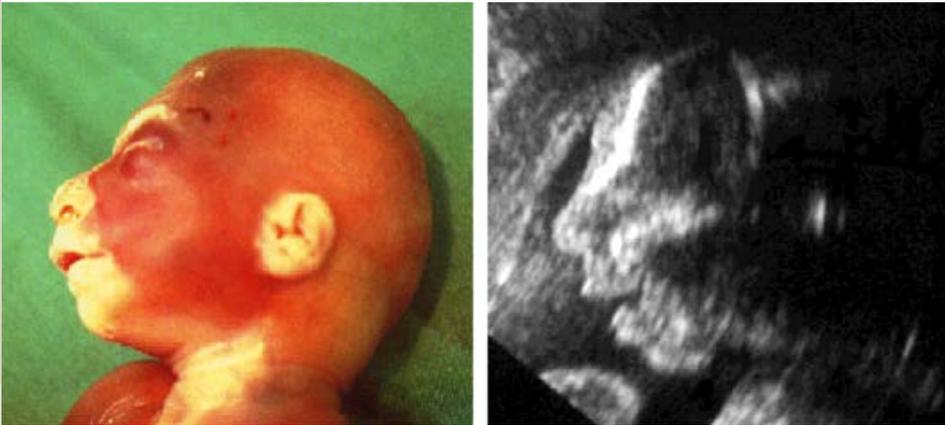
□ Prevalenza

- 1:1000

□ Eziologia

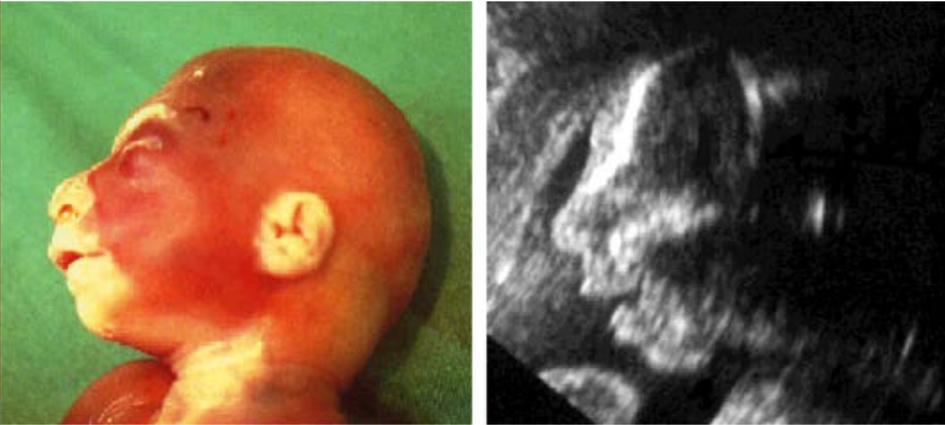
- Anomalie cromosomiche
- Anomalie genetiche
- Ipossia
- Infezioni congenite
- Radiazioni
- Agenti teratogeni
- Oloprosoencefalia

Microcefalia



- CC inferiore al 5° percentile (sospetto)
- Rapporto CC/CA inferiore a 1° percentile (progressivo)
- Altre malformazioni cerebrali
- Sproporzione massiccio facciale/cranio

Microcefalia



□ Prognosi

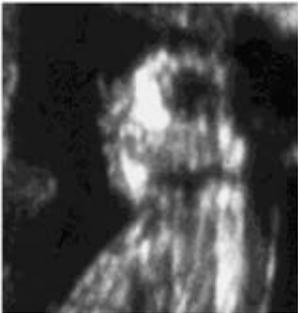
- 50% grave ritardo mentale
- Dipende causa

□ Management

- Cariotipo fetale
- Screening infettivologico
- Consulenza genetica
- Monitoraggio ecografico
- TOP?

Difetti del tubo neurale

anencephaly



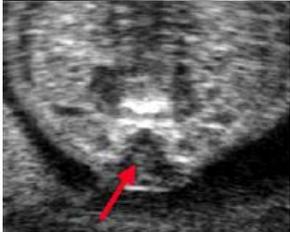
acrania



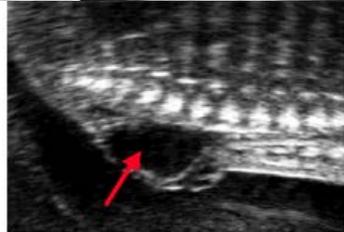
Encephalocele



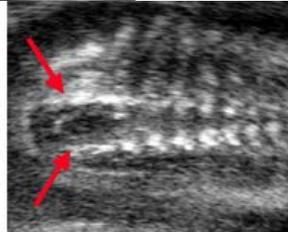
Cranial meningocele



axial plane



sagittal plane

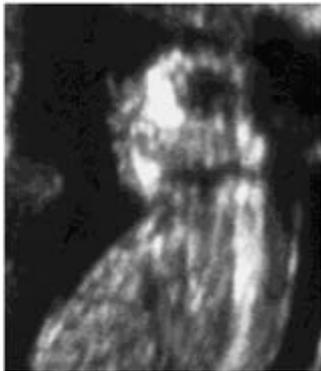


coronal plane

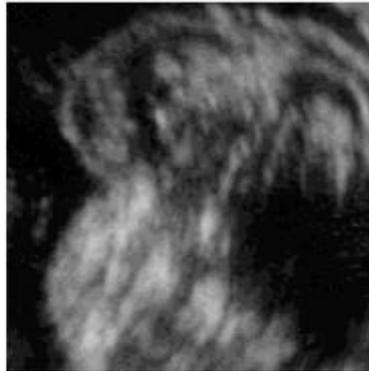
- Anencefalia
- Encefalocele
- Spina bifida

Anencefalia

anencephaly



acrania



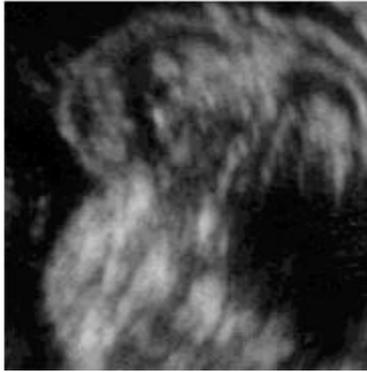
- Acrania
 - Anencefalia
- Prevalenza
 - 2:1000
- Eziologia
 - Anomalie cromosomiche
 - Anomalie genetiche
 - Diabete mellito
 - Farmaci antiepilettici
 - Idiopatica

Anencefalia

anencephaly



acrania



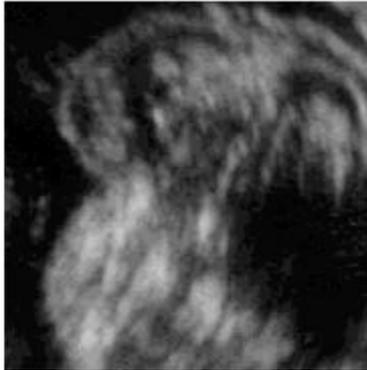
- Dopo 11 settimane
 - Ossificazione volta
- Assenza di volta cranica
- Assenza emisferi cerebrali
- Presenza di ossa facciali
- 50% anomalia rachide
- Progressione
 - Acrania → Anencefalia

Anencefalia

anencephaly



acrania



Management

- Cariotipo
- Screening diabetologico
- Malassorbimenti
- TOP



Encefalocele

- Prevalenza
 - 5:10000
- Eziologia
 - Anomalie cromosomiche
 - Anomalie genetiche
 - Diabete mellito
 - Farmaci antiepilettici
 - Idiopatica

Encefalocele



Cranial meningocele



Encefalocele

- Presenza difetto volta
 - Meningocele
 - Encefalocele
 - Occipitale (75%)
 - Frontale
 - Parietale

Encephalocele



Cranial meningocele



Encefalocele

□ Management

- Cariotipo
- Screening diabetologico
- Malassorbimenti
- TOP

Encefalocele

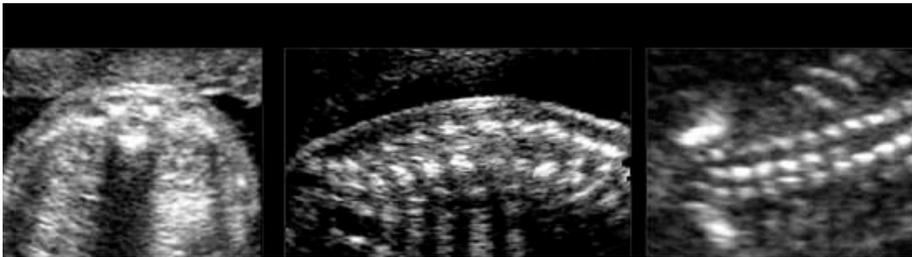


Cranial meningocele



Colonna vertebrale

- Visualizzazione
 - Asse longitudinale
 - Asse anteroposteriore
 - Asse coronale



Spina bifida

□ Prevalenza

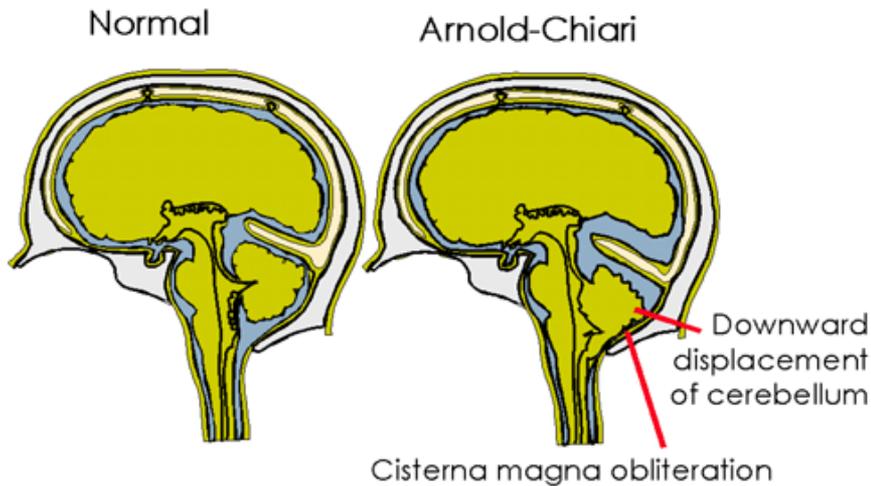
- 2:1000

□ Eziologia

- Anomalie cromosomiche
- Anomalie genetiche
- Diabete mellito
- Farmaci antiepilettici
- Idiopatica



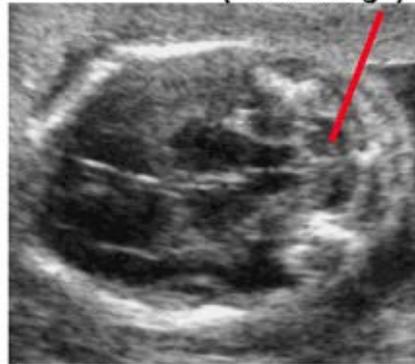
Spina bifida



Lemon sign



Absent cisterna magna (Banana sign)



ventriculomegaly

□ Scansioni

- Longitudinale
- Coronale
- Antero-posteriore

□ Malformazioni di Arnold-Chiari

- Segno del limone
- Obliterazione cisterna magna
- Segno della banana
- Ventricolomegalia (70%)

Spina bifida

Management

- Valutazione rachide
 - Livello lesione
- Cariotipo
- RMN
- Consulenza neurochirurgica
- Screening diabetologico
- Malassorbimenti
- TOP?





The end

