

Andrea Righini

## Parole chiave

Diplasia corticale focale • Polimicrogiria • Schizencefalia • Eterotopia periventricolare • Sclerosi tuberosa

## 13.1 Introduzione

La Risonanza Magnetica Fetale (RMF) consente l'importante diagnosi di anomalie dello sviluppo corticale in utero in fase molto precoce, anche prima della 24<sup>a</sup> settimana di gestazione. Tale possibilità diagnostica appare molto più ardua e complessa con l'uso dell'ecografia, anche se recenti progressi basati, ad esempio, sulla tecnica tridimensionale sembrano fornire maggiori opportunità in tal senso.

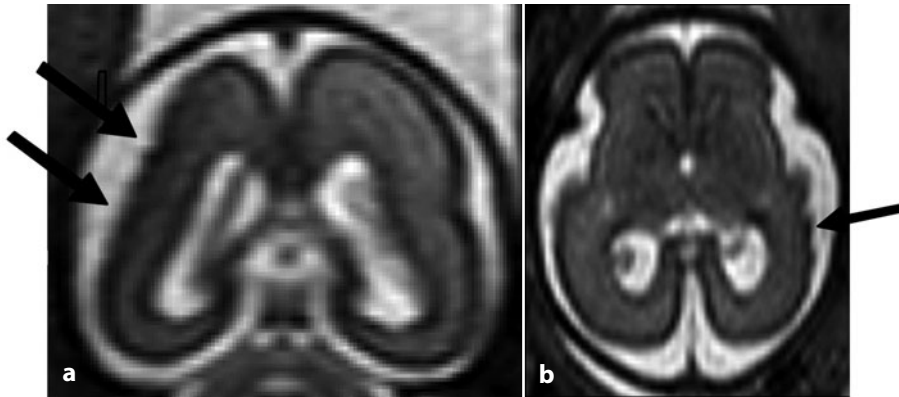
## 13.2 Segni generali alla RM

Le anomalie corticali si sviluppano a seguito di alterazioni coinvolgenti tutte le tre fasi di formazione del mantello cerebrale: proliferazione cellulare, migrazione cellulare, organizzazione corticale [1]. L'azione di un agente eziologico o l'influenza di un gene anomalo possono verificarsi in una o più fasi, anche se il processo fisiopatologico sviluppa i propri meccanismi nell'arco di più di una fase.

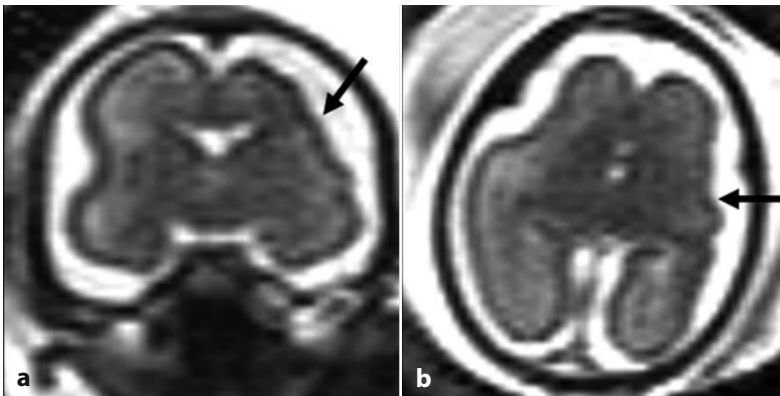
Le anomalie corticali appaiono, specialmente quando la girazione è ancora poco sviluppata (prima della 25<sup>a</sup> settimana), come focali distorsioni del profilo superficiale, cioè come invaginazioni focali esagerate rispetto agli altri solchi (Fig. 13.1) [2] o come aspetto verrucoide o seghettato del profilo (Fig. 13.2) [3]. In età gestazionali maggiori [4], dopo la 28<sup>a</sup> settimana, quando sono già presenti molti solchi fisiologici, la definizione morfologica di anomalia corticale è simile a quella nota nella vita postnatale, con girazione focale marcatamente asimmetrica rispetto al lato sano e piccoli giri addensati abnormi (polimicrogiria) (Fig. 13.3). Anomalie di migrazione cellulare, quali le eterotopie nodulari periventricolari o a banda, che possono essere associate alle malformazioni di girazione, sono visibili a volte con RMF (Figg. 13.4, 13.5). Altre volte il normale *layering* cerebrale, presente prima della 24<sup>a</sup> settimana, è assente od offuscato al di sotto della rima corticale anomala (Fig. 13.6); in questi casi le eterotopie cellulari sono ben definibili solamente all'esame istologico.

Sia in età gestazionale precoce che avanzata l'alterazione del profilo corticale può essere accompagnata da anomalia del segnale (in genere ipointenso in T2 e iperintenso in T1) a carico del parenchima, per lo più sottocorticale [5]. Il parenchima stesso è ridotto di spessore in queste sedi. Si tratta di solito di esiti lesionali necrotico-ischemici o infettivo-

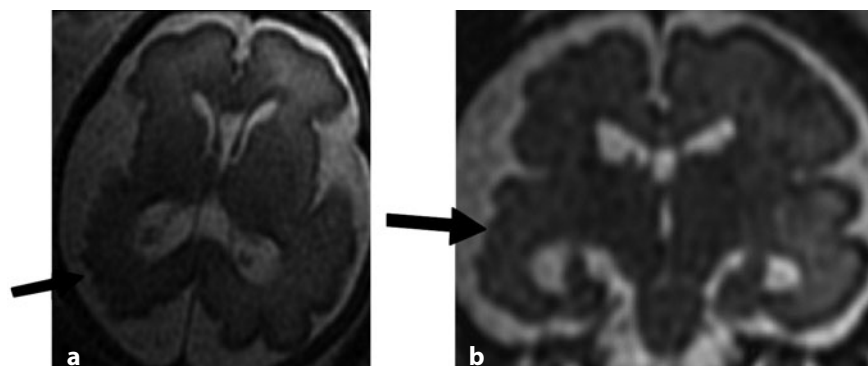
A. Righini (✉)  
UOC di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica  
Ospedale dei Bambini V. Buzzi, ICP  
Milano  
e-mail: neurorad@icp.mi.it



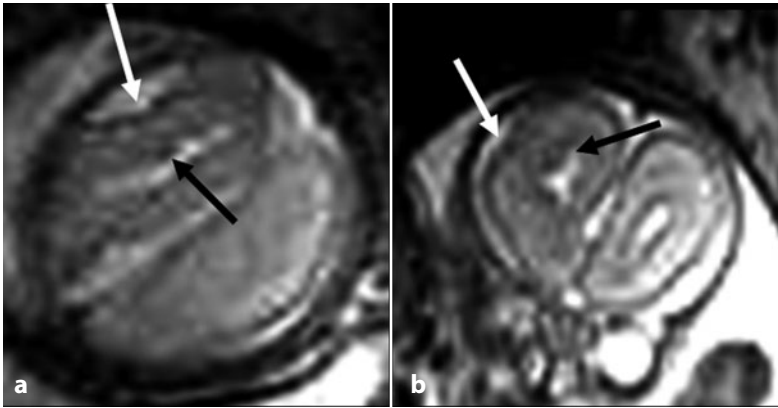
**Fig. 13.1** Sezioni coronale (a) e assiale (b) T2 in feto di ventiquattro settimane di gestazione, con riduzione di volume parenchimale temporo-parietale unilaterale, con irregolarità di tipo verrucoso del profilo della rima corticale, come da probabile polimicrogiria in fase di sviluppo (*freccie*). Si nota bene la differenza in tutti questi aspetti anomali rispetto all'emisfero controlaterale preservato



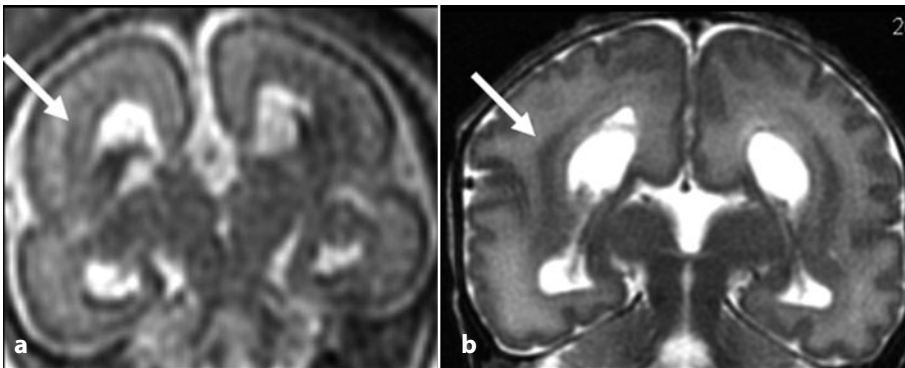
**Fig. 13.2** Sezioni coronale (a) e assiale (b) T2 in feto di ventuno settimane di gestazione, con microcefalia globale, riduzione di volume dell'emisfero sinistro, con scomparsa della normale stratificazione mantellare e irregolarità di tipo verrucoso-seghettato del profilo della rima corticale, come da probabile vasta polimicrogiria in fase di sviluppo (*freccie*). Si nota bene la differenza in tutti questi aspetti anomali rispetto all'emisfero controlaterale preservato



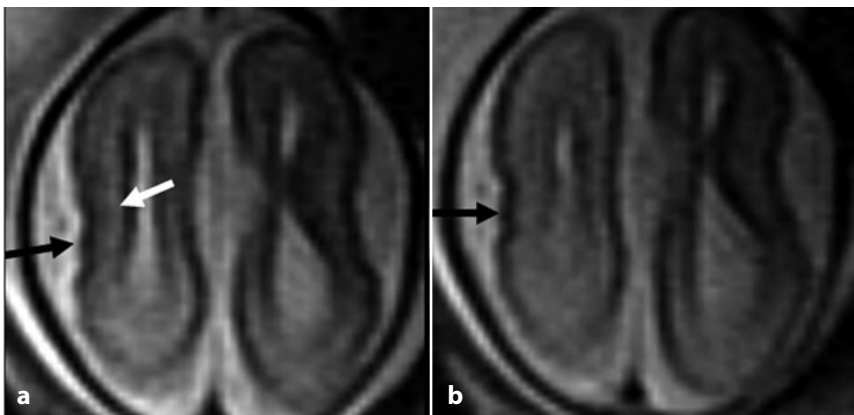
**Fig. 13.3** Sezioni assiale (a) e coronale (b) T2 in feto di trentatré settimane di gestazione, con infezione da citomegalovirus; irregolari giri corticali in un emisfero parzialmente atrofico (*freccie*), in particolar modo se si esegue raffronto con il lato opposto



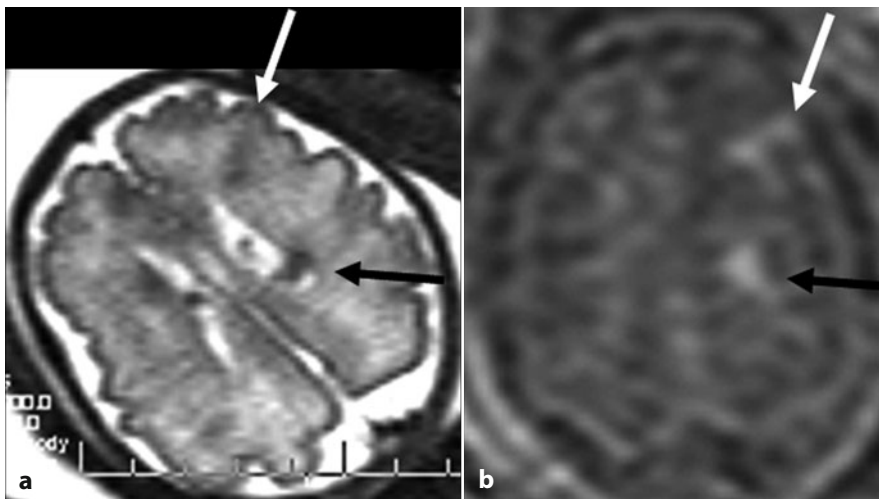
**Fig. 13.4** Sezioni assiale (a) e coronale (b) T2 in feto di ventidue settimane di gestazione, con agenesia completa del corpo calloso, noduli eterotopici subependimali (*freccie nere*) e irregolarità di tipo verrucoso-seghettato del profilo della rima corticale unilateralmente (*freccie bianche*), come da probabile polimicrogiria in fase di sviluppo. Essendo un feto femmina, vi è la forte probabilità di sindrome di Aicardi



**Fig. 13.5** Sezioni coronali (a, b) T2 da studio fetale in feto di 29 settimane di gestazione e dal controllo neonatale rispettivamente. Agenesia completa del corpo calloso, associata ad anomalia conformazionale cerebrale generale con scarsa opercolarizzazione (opercoli poco profondi e sviluppati), con eterotopie a banda periventricolari (*freccie*)



**Fig. 13.6** Sezioni assiali (a, b) T2 in feto di ventidue settimane di gestazione, con agenesia completa del corpo calloso, con scomparsa della normale stratificazione mantellare (*freccia bianca*), sita al di sotto dell'irregolarità di tipo verrucoso-seghettato del profilo della rima corticale (*freccie nere*) unilateralmente



**Fig. 13.7** Sezioni assiale T2 (a) e assiale T1 (b) in feto di trenta settimane di gestazione, con rabdomioma cardiaco all'ecografia e sclerosi tuberosa; i noduli subependimali ipointensi in T2 e iperintensi in T1 sono ben riconoscibili (*freccie nere*), un tubero corticale con componente cellulare anomala transmatellare ipointensa in T2 e iperintensa in T1 è anch'esso ben evidenziabile (*freccie bianche*)

infiammatori, che hanno accompagnato lo sviluppo della sovrastante anomalia di girazione (Fig. 13.6).

### 13.3 Anomalie cerebrali associate

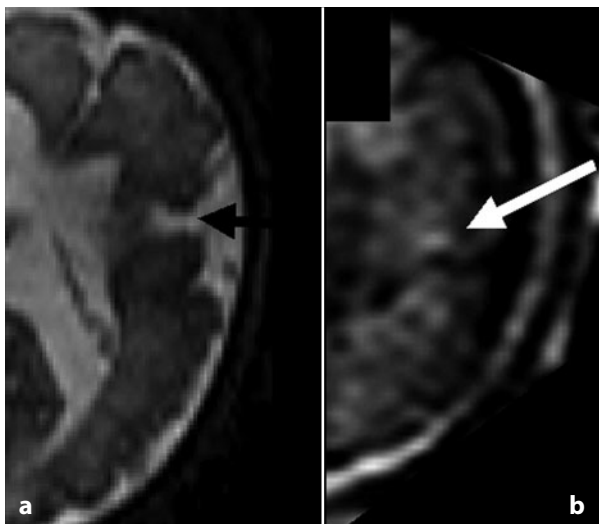
È molto frequente rinvenire anomalie associate a quelle della girazione corticale, molte delle quali sono già visibili all'ecografia (agenesia totale o parziale del corpo calloso, del setto pellucido, iperecogenicità parenchimali da necrosi tessutale, atrofia di un lobo cerebrale, ventricolomegalie mono- o bilaterali, microcefalie, macrocefalie, ipoplasia cerebellare ecc). Peraltro, tale alta frequenza di riscontro di anomalie associate è verosimilmente dovuta all'esecuzione della RMF in seguito all'indicazione di diagnosi ecografica patologica. Allo stesso modo, di fronte a una patologia cerebrale ecografica o nei casi di sospetto di un quadro sindromico, è opportuno prendere in considerazione un'attenta indagine di RMF, al fine di individuare eventuali alterazioni corticali associate.

### 13.4 Sclerosi tuberosa

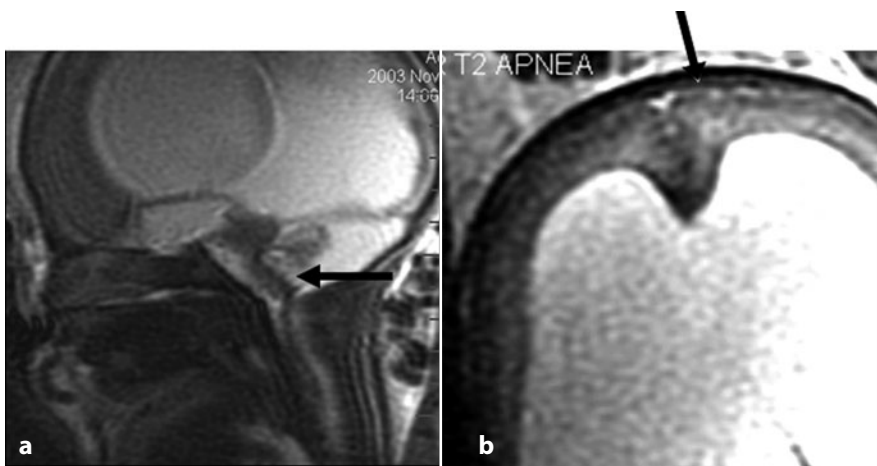
Le anomalie corticali associate a sclerosi tuberosa (tuber corticali, ma anche noduli periventricolari) meritano una menzione a parte [6]: è possibile evidenziarle con RMF in feti in genere portatori di rabdomioma cardiaco diagnosticato all'ecografia; tuttavia, l'accuratezza diagnostica della RMF è ancora lontana dall'essere quantificata. L'affidabilità diagnostica è probabilmente buona dopo la 26<sup>a</sup>-27<sup>a</sup> settimana gestazionale (Fig. 13.7), ma è scarsamente attendibile prima della 25<sup>a</sup> settimana.

### 13.5 Schizencefalia

Le caratteristiche tipiche di alcuni quadri di anomalie del mantello corticale, quali ad esempio la schizencefalia, sono già evidenziate all'esame ecografico: nel caso della schizencefalia la soluzione di continuità a tutto spessore del parenchima. Tuttavia, la RMF



**Fig. 13.8** Sezioni assiale T2 (a) e assiale T1 (b) in feto di trentadue settimane di gestazione, con schizencefalia a labbra aperte frontale (freccia nera); strie iperintense in T1 lungo i margini della schizencefalia, a indicarne l'origine clastica con esiti di necrosi e gliosi (freccia bianca)



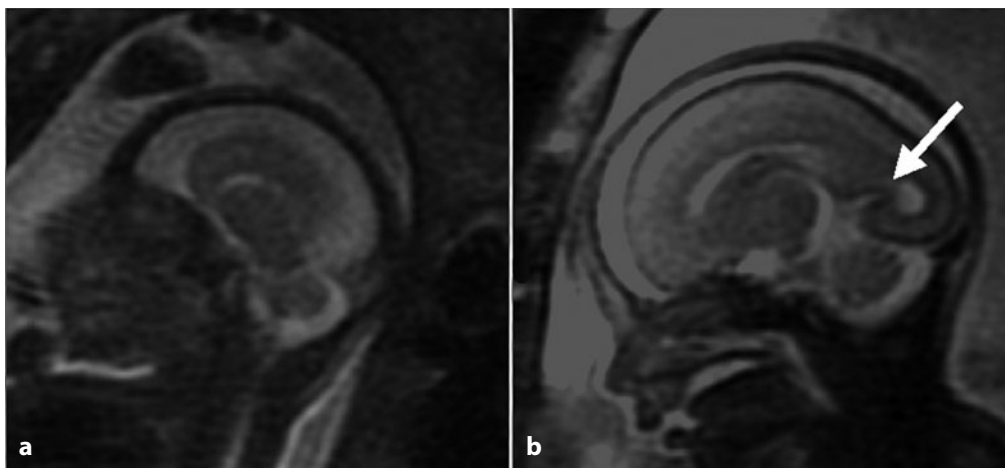
**Fig. 13.9** Sezioni sagittale (a) e assiale (b) T2 in feto di trentadue settimane di gestazione, con marcata ventricolomegalia, displasia a *kinking* del tronco cerebrale (a, freccia nera), fine irregolarità di tipo ad “acciottolato” del profilo corticale (b, freccia nera). Quadro compatibile con sindrome di Walker-Warburg

può aggiungere particolari, quali le alterazioni di segnale adiacenti, segno di necrosi o gliosi, a dimostrazione del frequente carattere postlesionale della schizencefalia stessa (Fig. 13.8).

### 13.6 Muscle-eye-brain diseases

La diagnosi della classe di anomalie corticali

di tipo ad “acciottolato”, proprie delle sindromi *muscle-eye-brain disease*, è molto difficile prima della 26<sup>a</sup>-27<sup>a</sup> settimana gestazionale, in quanto non vi sono dati sulla diretta visualizzazione di tale caratteristica malformazione, che è invece identificabile successivamente a tarda gravidanza [7]. Tuttavia, in fase precoce, l'evidenziazione di displasia a *kinking* del tronco cerebrale può far insorgere il sospetto di tali sindromi (Fig. 13.9).



**Fig. 13.10** Sezioni sagittali T2 in feto microcefalico-lissencefalico di ventitrè settimane di gestazione (**a**), confrontato con feto normale di pari età (**b**), in cui il solco parieto-occipitale, uno dei più precoci a formarsi, è ben visibile (*frecchia*)

### 13.7 Oligogirie-lissencefalie

Una menzione particolare meritano le anomalie corticali facenti parte delle cosiddette oligogirie-lissencefalie. Dopo la 26<sup>a</sup> settimana di gestazione, quando solcazione e girazione sono ormai sostanziali, la diagnosi di oligogiria o lissencefalia è relativamente agevole, data la riduzione del numero e della profondità dei solchi stessi o addirittura la loro assenza. In questi casi spesso la diagnosi è già ecografica: la RMF può aggiungere dettagli, benchè importanti, quali la presenza di eterotopie a banda o cosiddette “doppie cortece”. Tuttavia, prima della 25<sup>a</sup> settimana gestazionale la diagnosi certa di oligogiria-lissencefalia può essere molto difficile, a meno che con ci si trovi, ad esempio, di fronte a una marcata microcefalia con scarsa o assente formazione degli opercoli frontali (opercolarizzazione); a volte, inoltre, l’analisi della presenza o meno del solco parieto-occipitale (uno dei più precoci a formarsi fisiologicamente), può essere di aiuto in tal senso (Fig. 13.10). È comunque buona norma operare un attento raffronto con le immagini di feto normale di pari età. La diagnosi molto precoce, attorno alla 20<sup>a</sup> settimana gestazionale, rappresenta una notevole sfida diagnostica,

anche perchè spesso l’indicazione alla RMF non è basata su un sospetto ecografico, bensì sull’anamnesi di precedente gravidanza con feto affetto da oligogiria-lissencefalia.

### Bibliografia

1. Barkovich AJ, Kuzniecky R., Jackson GD et al (2001) Classification system for malformations of cortical development. Update 2001. *Neurology* 57:2168-2178
2. Righini A, Zirpoli S, Parazzini C et al (2006) Hippocampal infolding angle changes during brain development assessed by prenatal MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol* 27:2093-2097
3. Righini A, Zirpoli S, Mrakic F et al (2004) Early prenatal MRI diagnosis of polymicrogyria: case report. *AJNR Am J Neuroradiol* 25:343-346
4. Girard N, Raybaud C, Gambarelli D, Figarella-Branger D (2001) Fetal brain MR imaging. *Magn Reson Imaging Clin N Am* 9:19-56
5. Delle Urban LA, Righini A, Rustico M et al (2004) Prenatal ultrasound detection of bilateral focal polymicrogyria. *Prenat Diagn* 24:808-811
6. Levine D, Barnes P, Korf B, Edelman R (2000) Tuberos sclerosis in the fetus: second-trimester diagnosis of subependymal tubers with ultrafast mr imaging. *AJR Am J Roentgenol* 175:1067-1069
7. Huppert BJ, Brandt KR, Ramin KD, King BF (1999) Single-shot fast spin-echo MR imaging of the fetus: a pictorial essay. *Radiographics* 19:215-227