

www.fisiokinesiterapia.biz

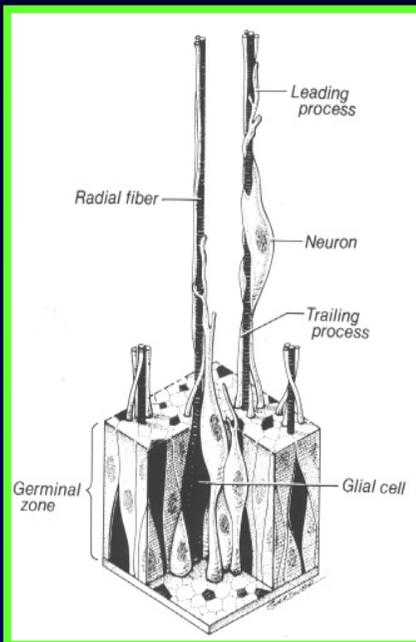
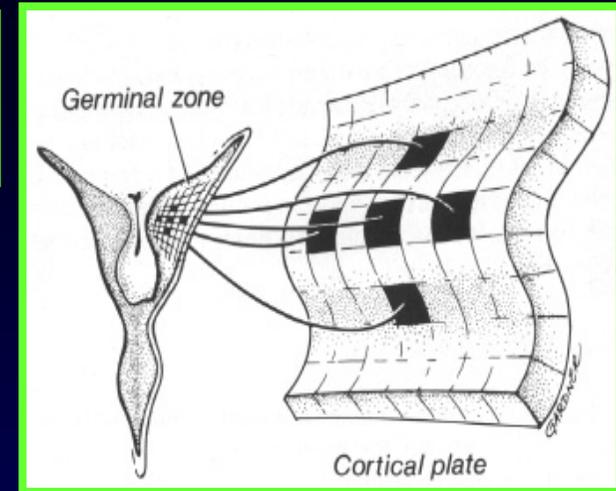
Percorso

- Oloprosencefalie e displasia setto ottica
- Disordini della migrazione neuroblastica
- Disgenesie del corpo calloso
- Malformazioni della fossa cranica posteriore

- I neuroni della corteccia sono generati nell'area subependimale della parete ventricolare (*matrice germinativa*) tra la VI e VII settimana
- Dall'VIII settimana i neuroni migrano verso la superficie
- La migrazione avviene attraverso fibre radiali di origine gliale
- Alla XXIV sett. la corteccia presenta 6 strati neuronali

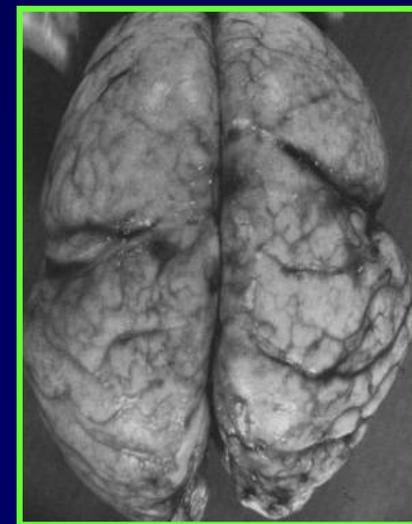
ANOMALIE DELLO SVILUPPO CORTICALE

Disturbo della proliferazione cellulare (VI-VII settimana gestazione)



Disturbo della migrazione neuronale (VIII-XV settimana gestazione)

Disturbo della organizzazione corticale (XVIII-XL settimana gestazione)



ANOMALIE DELLO SVILUPPO CORTICALE

Disturbo della proliferazione cellulare (VI-VII settimana gestazione)

- ❖ **Aumentata proliferazione/ ridotta apoptosi**
megalencefalie
- ❖ **Ridotta proliferazione/ aumentata apoptosi**
microcefalia vera
- ❖ **Anomala proliferazione**
 - P. neoplastica** disembrioneuroepitelioma (DNT),
ganglioglioma, gangliocitoma

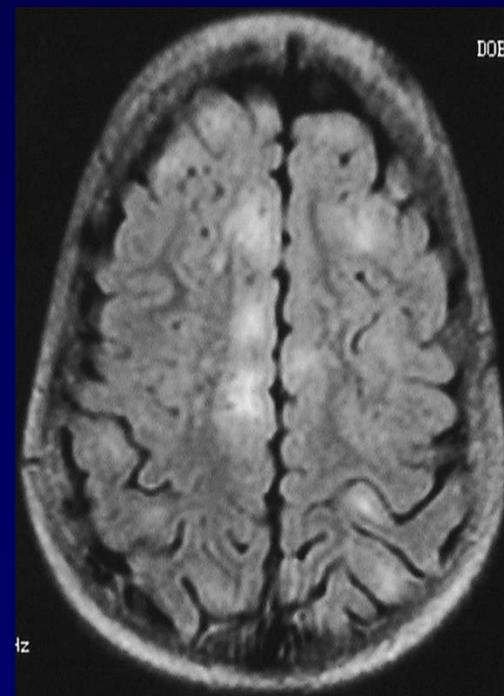
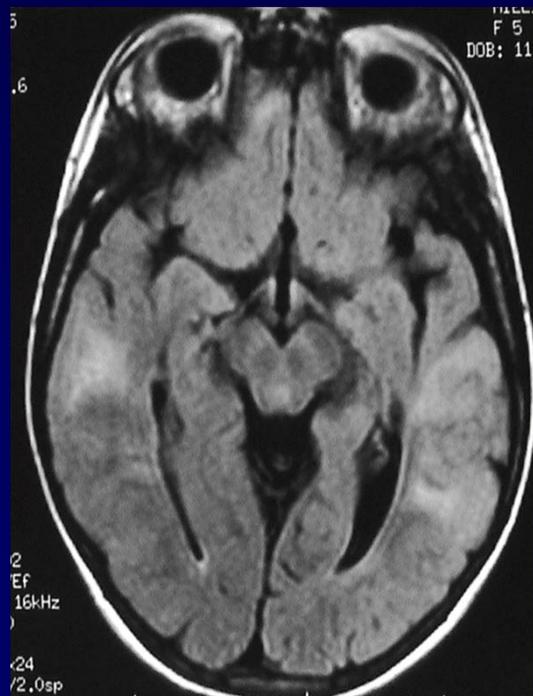
 - P. non neoplastica** sclerosi tuberosa (tuberi corticali),
displasia corticale focale (cell. Balloniformi)
emimegalencefalia

SCLEROSI TUBEROSA

SINDROME MULTISISTEMICA trasmissione ereditaria autosomica dominante



- * **Epilessia in più del 90% dei casi**
 - **esordio nel I anno di vita nel 50%**
 - **Amartomi (tuberi) corticali e sottocorticali, dovuti ad accumuli di sostanza bianca disorganizzata in sedi ectopiche**
- * **Ritardo mentale dal 50 all' 80% dei casi**



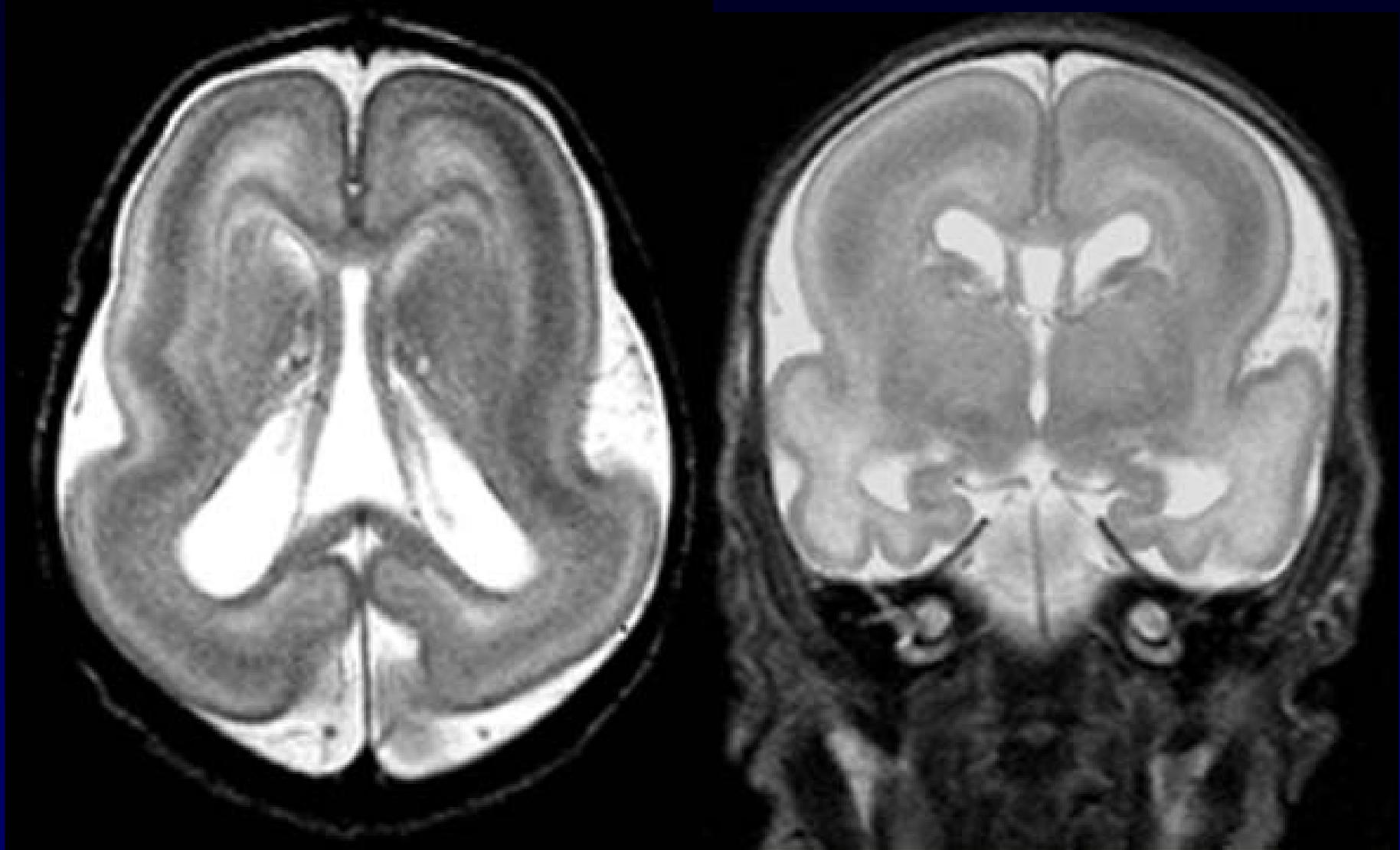
ANOMALIE DELLO SVILUPPO CORTICALE

Disturbo della migrazione neuronale (VIII-XV settimana gestazione)

- ❖ **Lissencefalia, Pachigiria (complesso agiria–pachigiria)
Eterotopia a banda**
- ❖ **Complesso Cobblestone (sindromi muscolari congenite
e forme senza interessamento muscolare)**
- ❖ **Eterotopie (subependimali, sottocorticali, glioneuronali)**

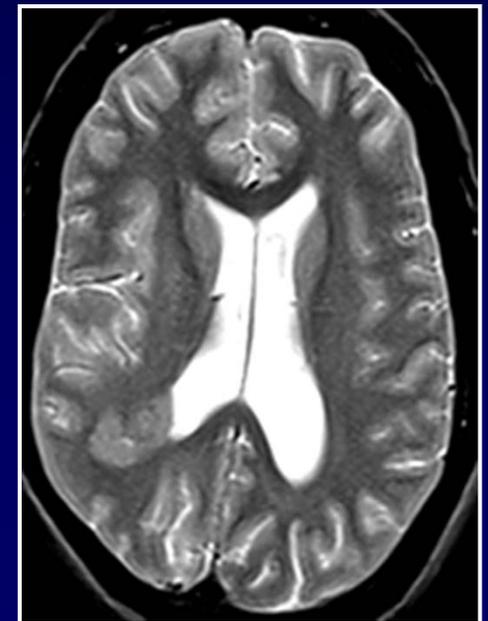
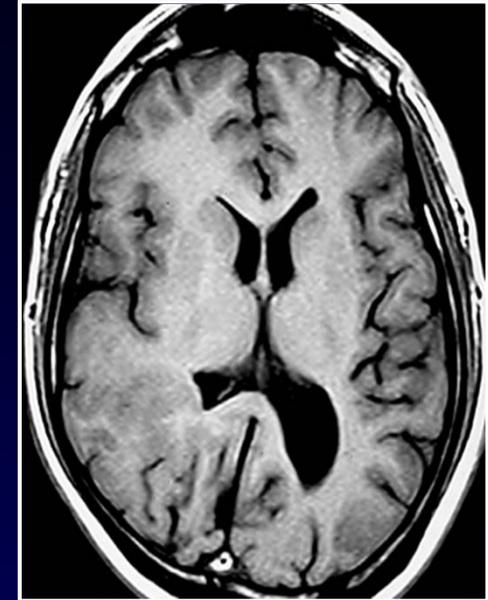
Disordini della migrazione
neuroblastica: lissencefalia

- Quadro malformativo rappresentato da riduzione o assenza delle circonvoluzioni
- Difetti di migrazione precoci (XIV sett.)
- Distruzione delle fibre gliali radiali
- Aspetto congelato alla XIV sett. con corteccia levigata e formata di soli 4 strati (strato a cellule sparse a bassa cellularità)



ETEROTOPIE NODULARI

I neuroni proliferano e migrano verso la Corteccia. Per una presunta inibizione all'arresto del fenomeno (deficit apoptotico?) continuano o riprendono la migrazione formando noduli di corteccia eterotopica. Sono patologie epilettogene.



ANOMALIE DELLO SVILUPPO CORTICALE

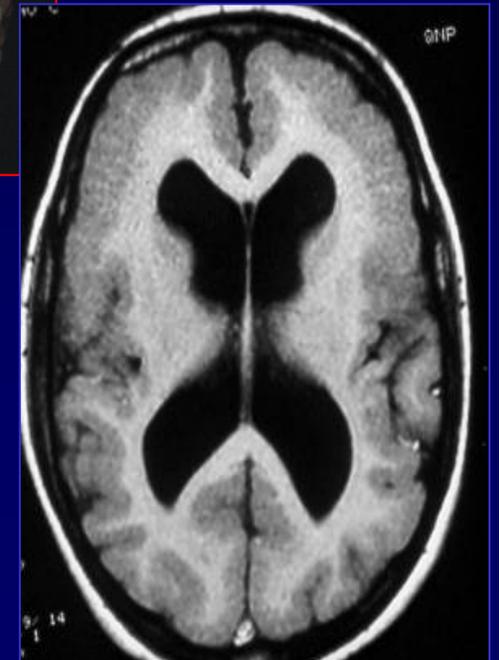
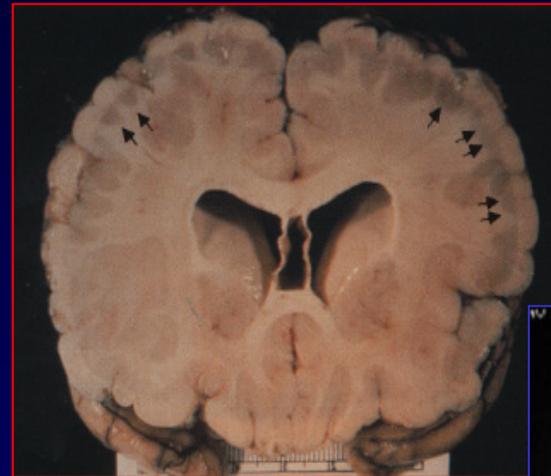
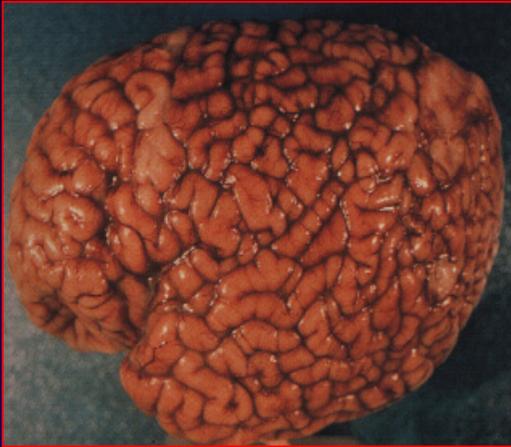
**Disturbo della organizzazione neuronale
e migrazione tardiva
(XVII-XL settimana gestazione)**

❖ Polimicrogiria e schizencefalia

- I neuroni raggiungono la corteccia distribuendosi in maniera anomala formando circonvoluzioni piccole, sottili e numerose
- Anomalia post-migratoria (XX sett.)
- Necrosi laminare strato V
- Gliosi riparativa subcorticale anomala

POLIMICROGIRIA

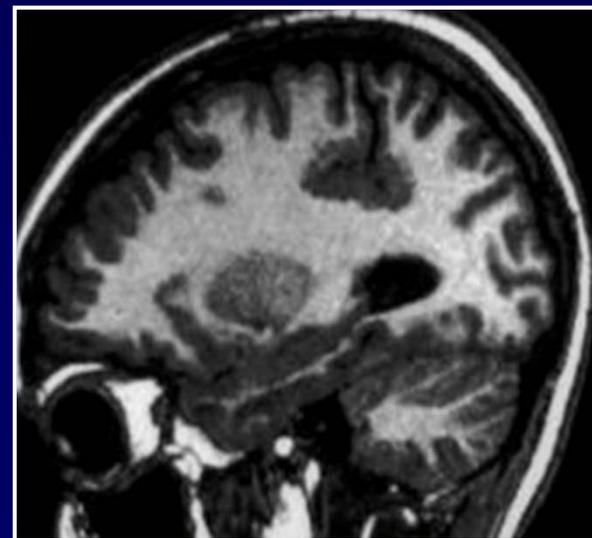
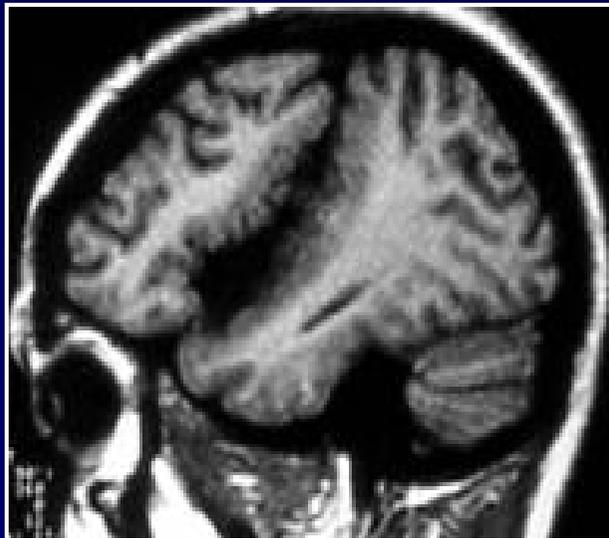
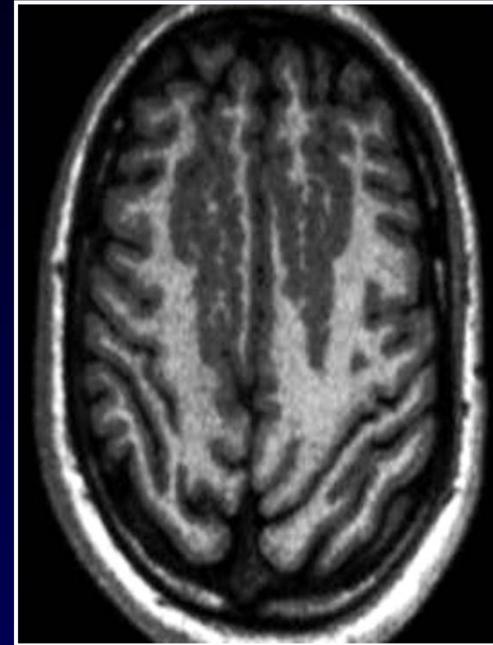
CIRCONVOLUZIONI PICCOLE, SOTTILI E NUMEROSE CON SOLCHI POCO EVIDENTI. IPERDIGITAZIONE O AMPUTAZIONE SOSTANZA BIANCA. DRENAGGIO VENOSO ANOMALO



R M

- * **corteccia ispessita**
- * **assenza/riduzione dei solchi cerebrali**
- * **interfaccia grigia/bianca amputata o iperdigitata**

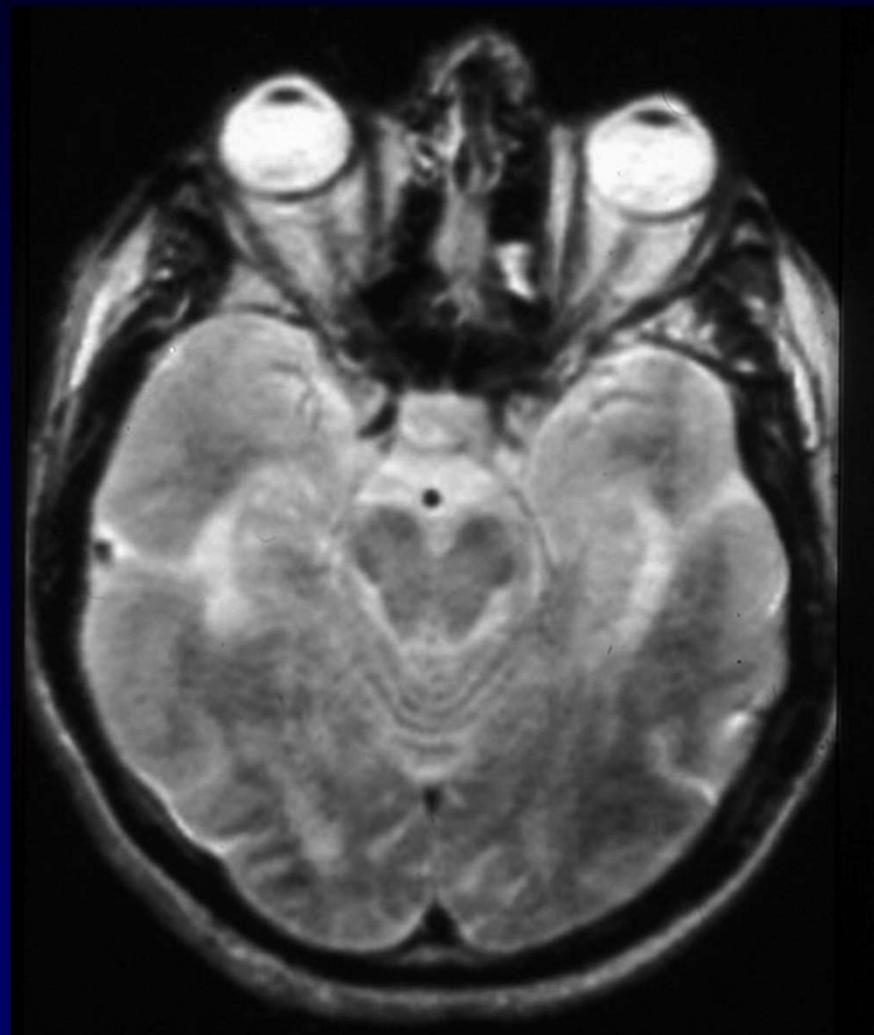
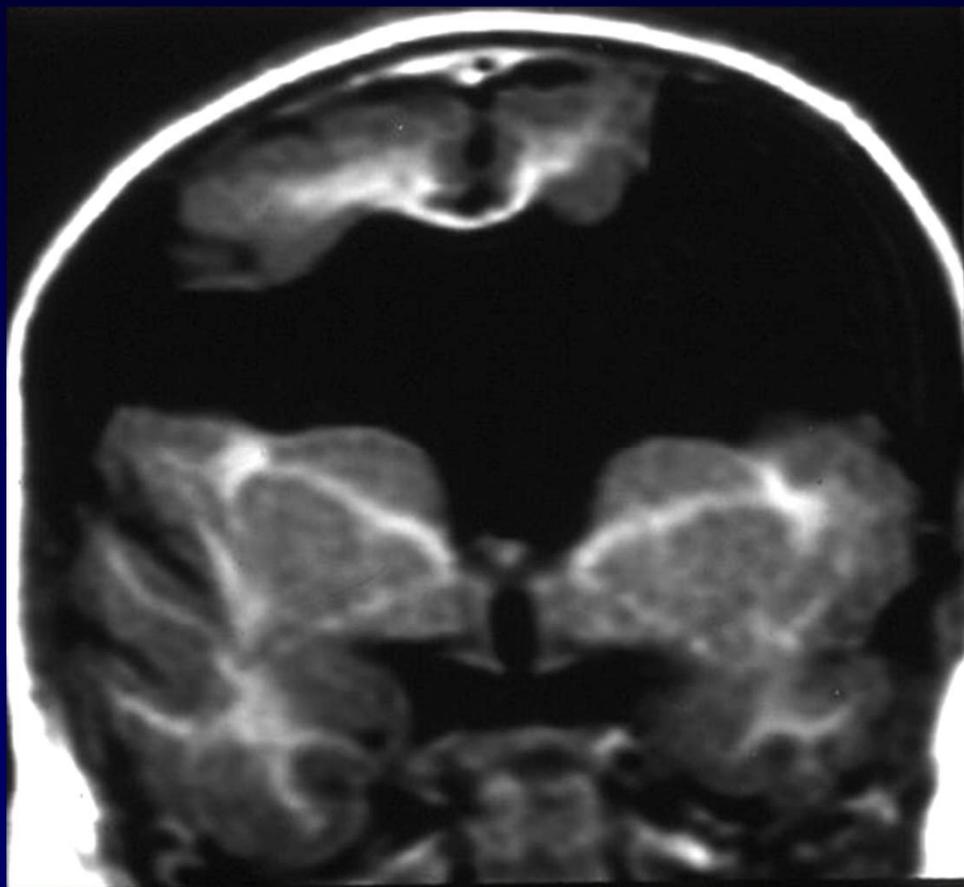
POLIMICROGIRIA



schizencefalia

- Fissurazione dell'emisfero, bordata di corteccia displasica, che mette in comunicazione il sistema ventricolare con gli spazi subaracnoidei (setto pioependimale)

Bilaterali:
> deficit motori e mentali

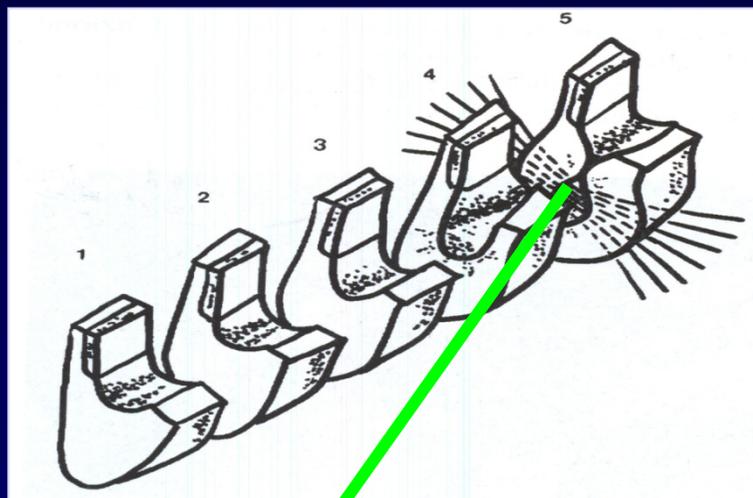


Disgenesie del corpo calloso

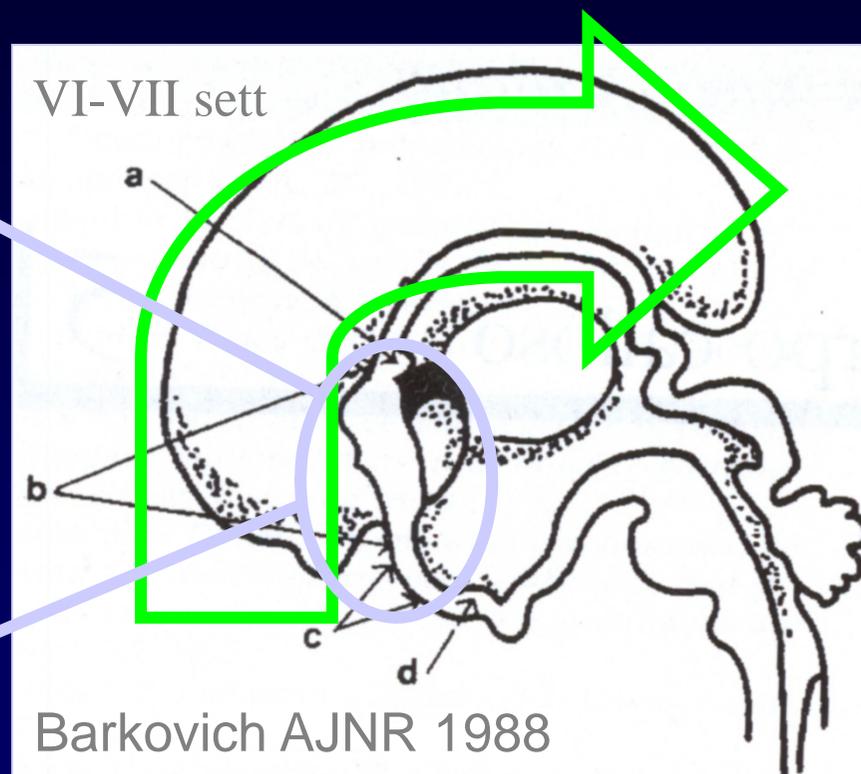
XII-XVII

Embriologia

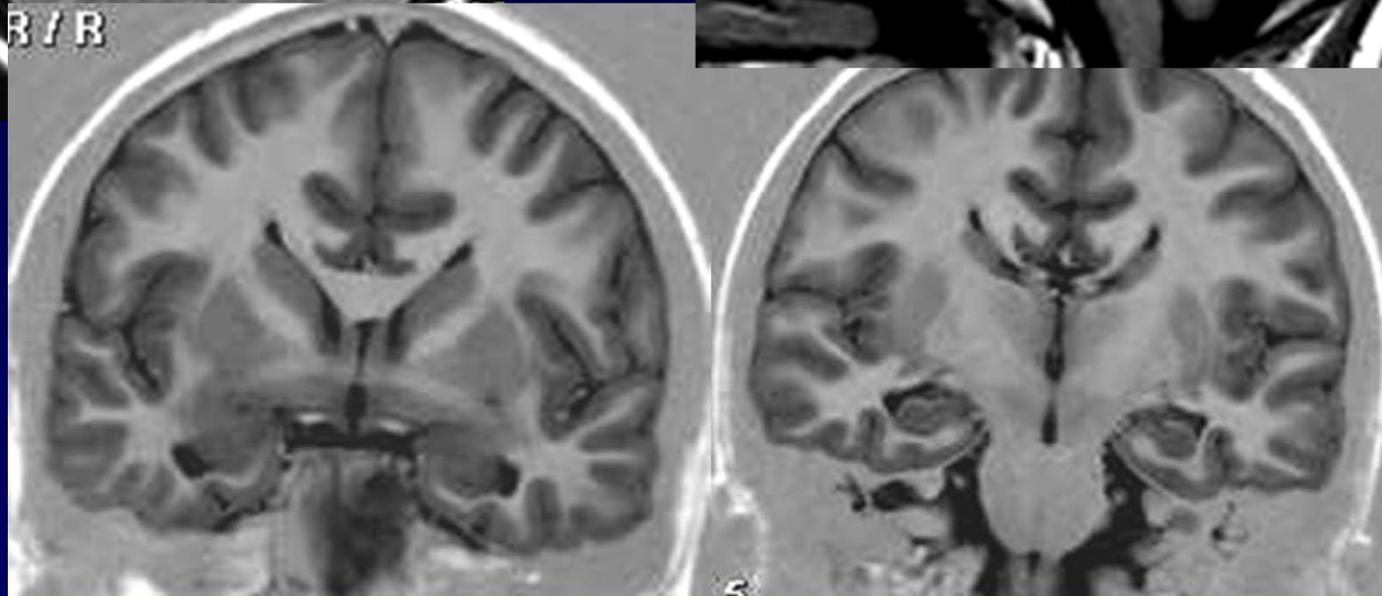
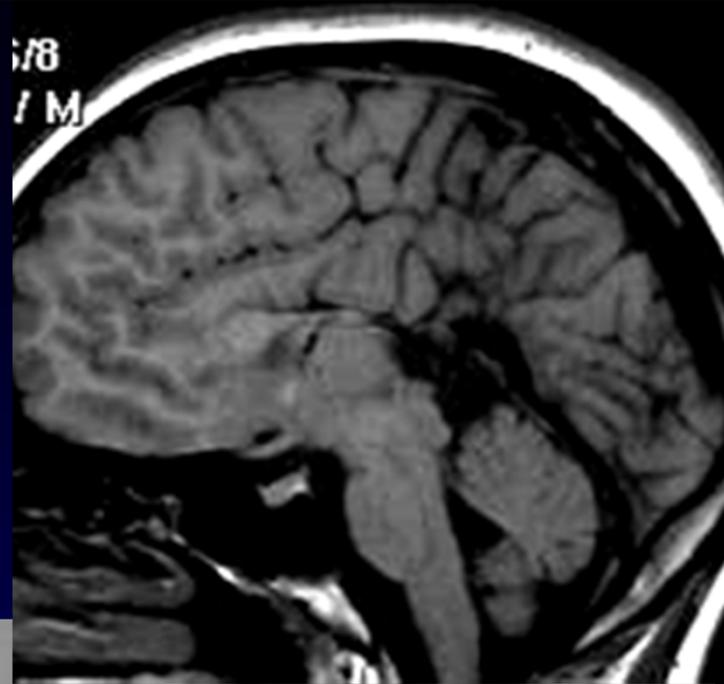
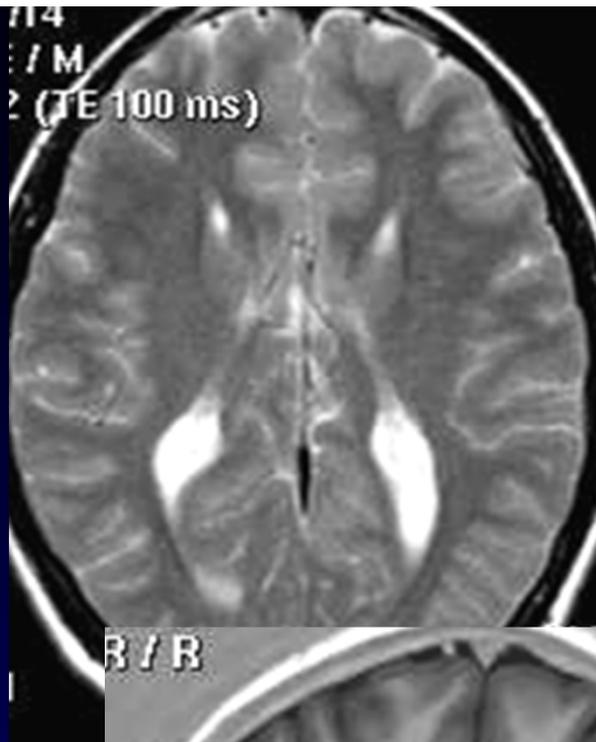
Da un ispessimento del versante dorsale della lamina terminale primitiva che rappresenta la lamina reuniens. Le disgenesie possono essere compòete o parziali, associate a masse della linea mediana (lipomi, angiomi), se parziali possono essere clinicamente silenti



Massa commissurale



.....lo sviluppo è in direzione antero-posteriore



Le disgenesi callose possono essere agenesie complete o agenesie parziali, associate o meno a lipomi o altre malformazioni della linea mediana. Spesso sono asintomatiche o associate a ritardo mentale di vario grado ed entità.

Percorso

- Oloprosencefalie e displasia setto ottica
- Disordini della migrazione neuroblastica
- Disgenesie del corpo calloso
- Malformazioni della fossa cranica posteriore

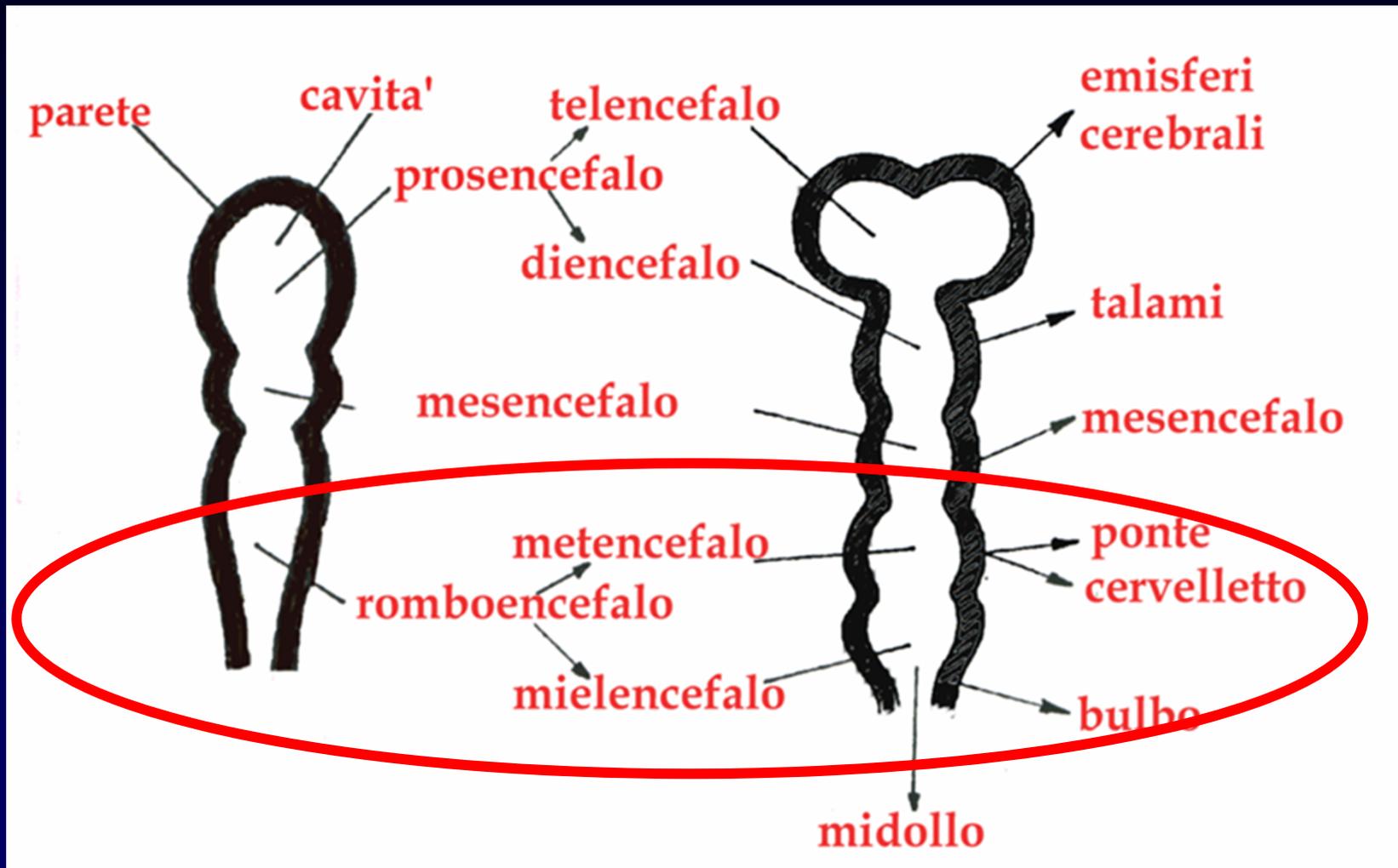
Percorso

- Oloprosencefalie e displasia setto ottica
- Disordini della migrazione neuroblastica
- Disgenesie del corpo calloso
- Malformazioni della fossa cranica
posteriore

Disgenesie vermiane: Dandy-Walker

Displasie cerebellari: Chiari

VESCICOLAZIONE

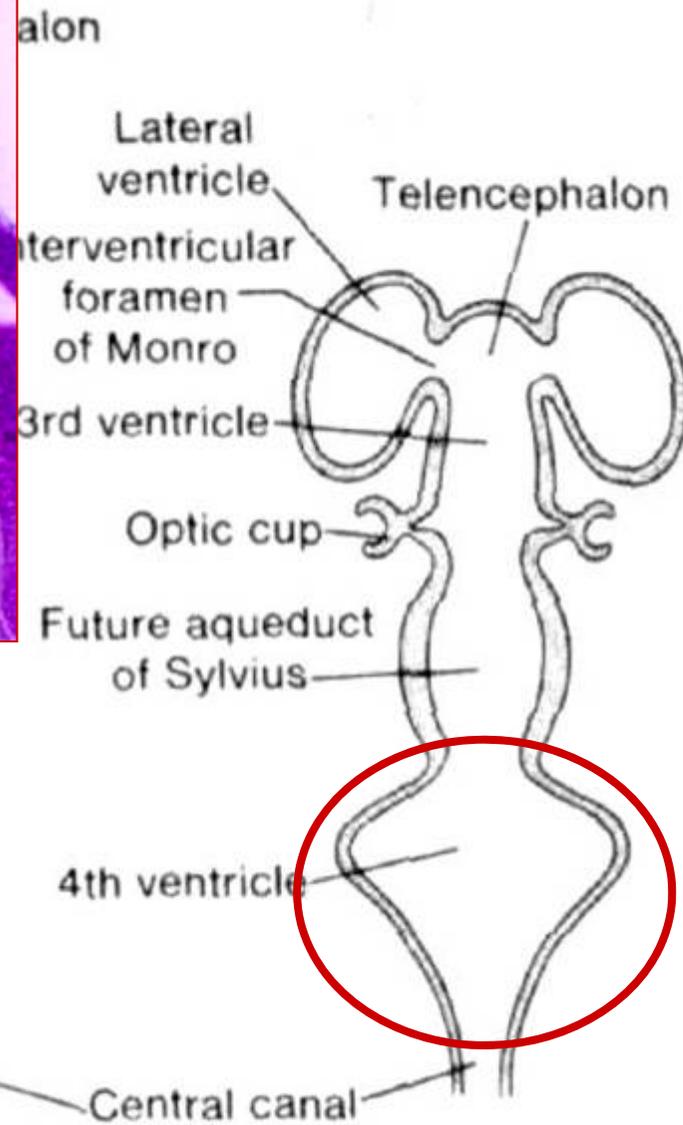
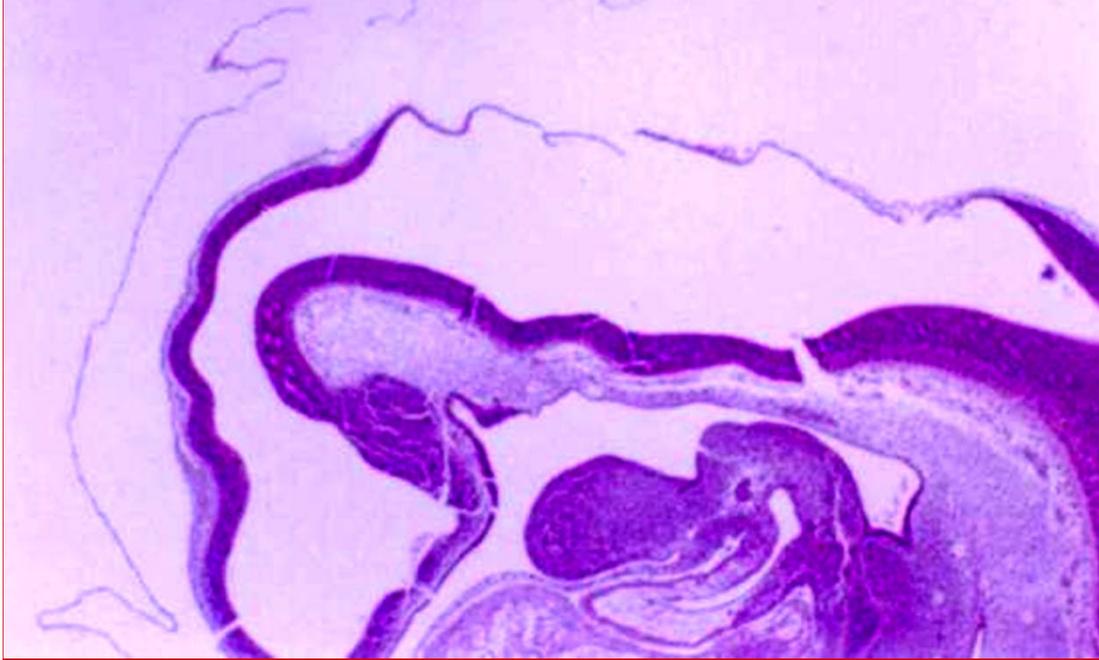


25° giorno

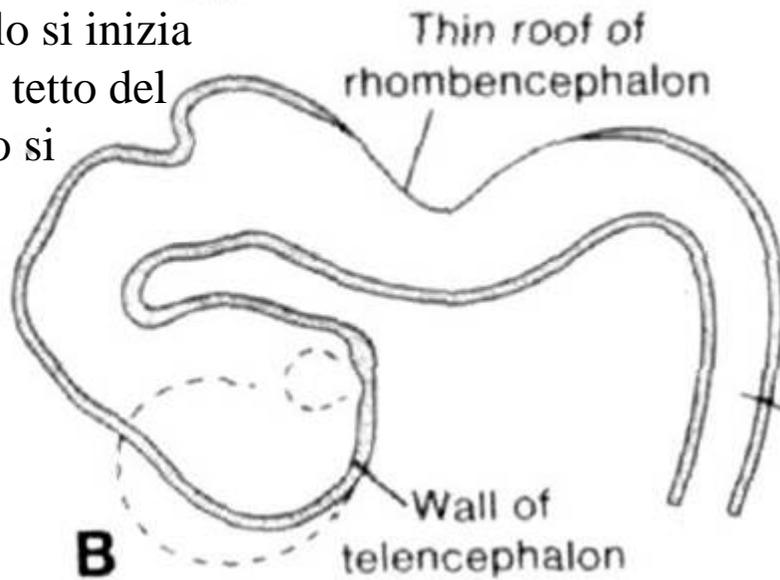


37° giorno

Embrione umano di 11 mm (circa 40 giorni)



Il IV ventricolo si inizia
A formare e il tetto del
Rombencefalo si
Assottiglia
Formando
L'area
membranacea



C

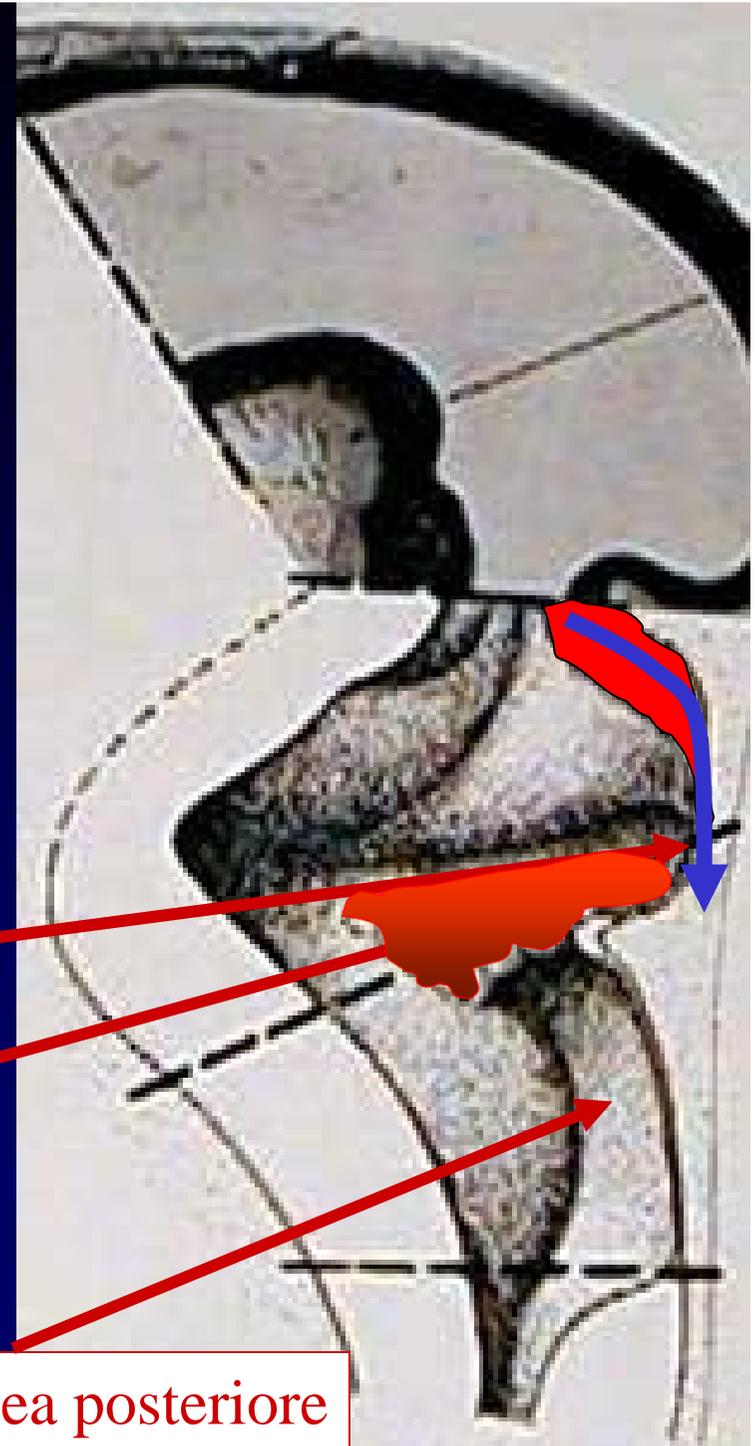
VIII-X SETTIMANA

- *DIFFERENZIAZIONE Area Membranacea Anteriore e Posteriore*
- *PLICA CORIODEA E ABBOZZO PLESSO*
- *AFFRONTAMENTO LABBRI ROMBICI*
- *FUSIONE L.R. CON PROGRESSIONE A-P*
- *INCORPORAZIONE A.M.A. NEL PLESSO CORIOIDEO*

Area membranacea anteriore

Plica corioidea (e plesso corioideo in formazione)

Area membranacea posteriore



FLESSURA PONTINA

MESENCEFALO

ROMBENCEFALO:

METENCEFALO

MIELENCEFALO

MIDOLLO

ABBOZZO DI
PLESSO CORIOIDEO

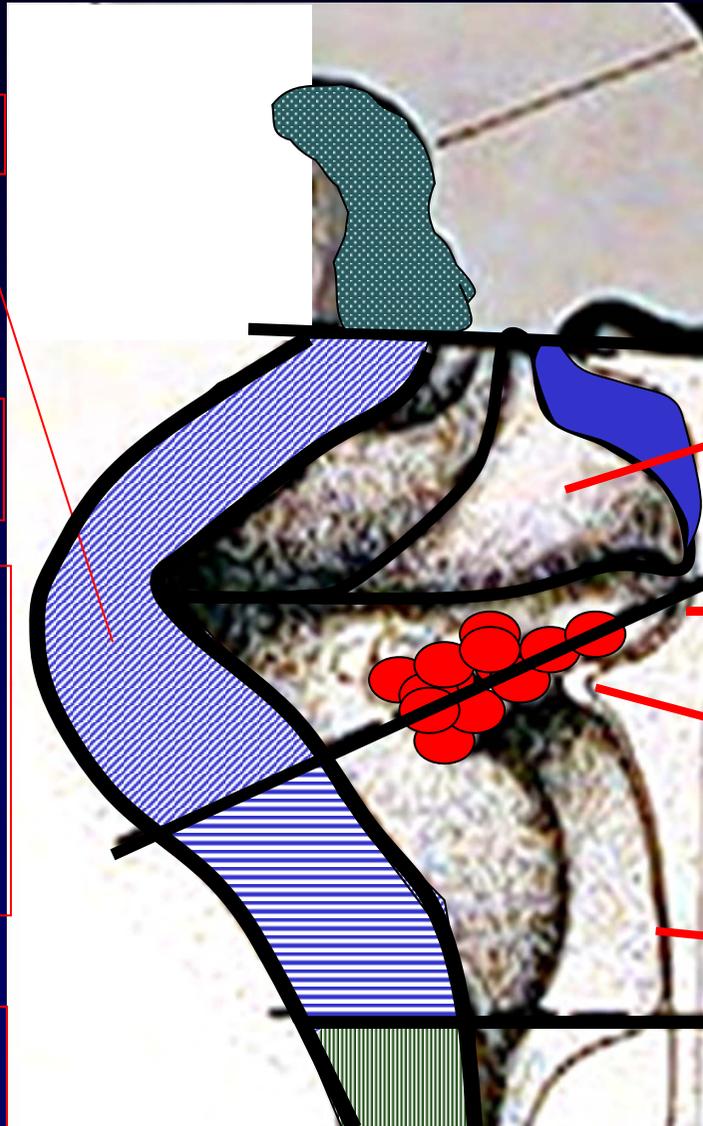
LOBO FLOCCULO-NODULARE
PRIMORDIALE

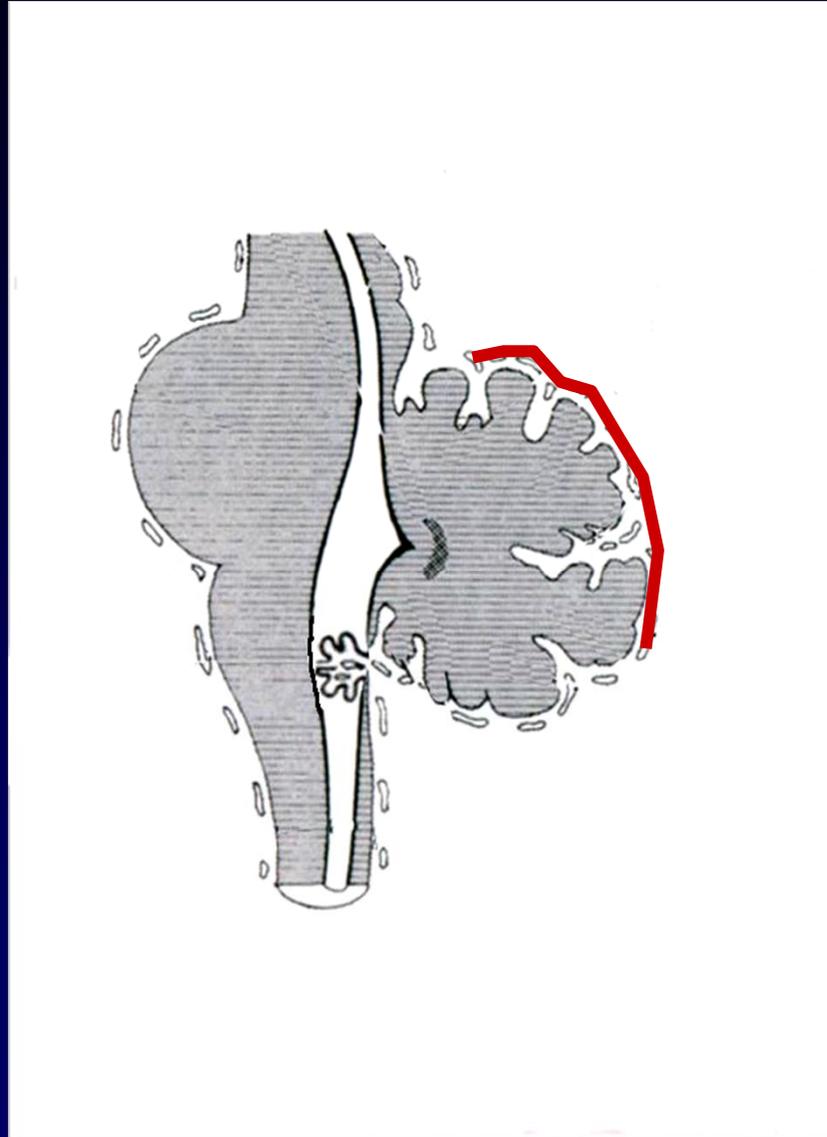
CORPUS CEREBELLI

AREA MEMBRANACEA
ANTERIORE

PLICA CORIOIDEA

AREA MEMBRANACEA
POSTERIORE

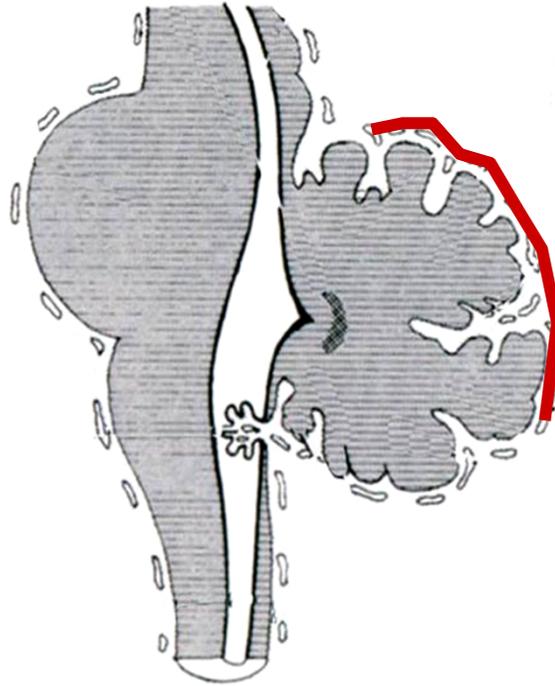




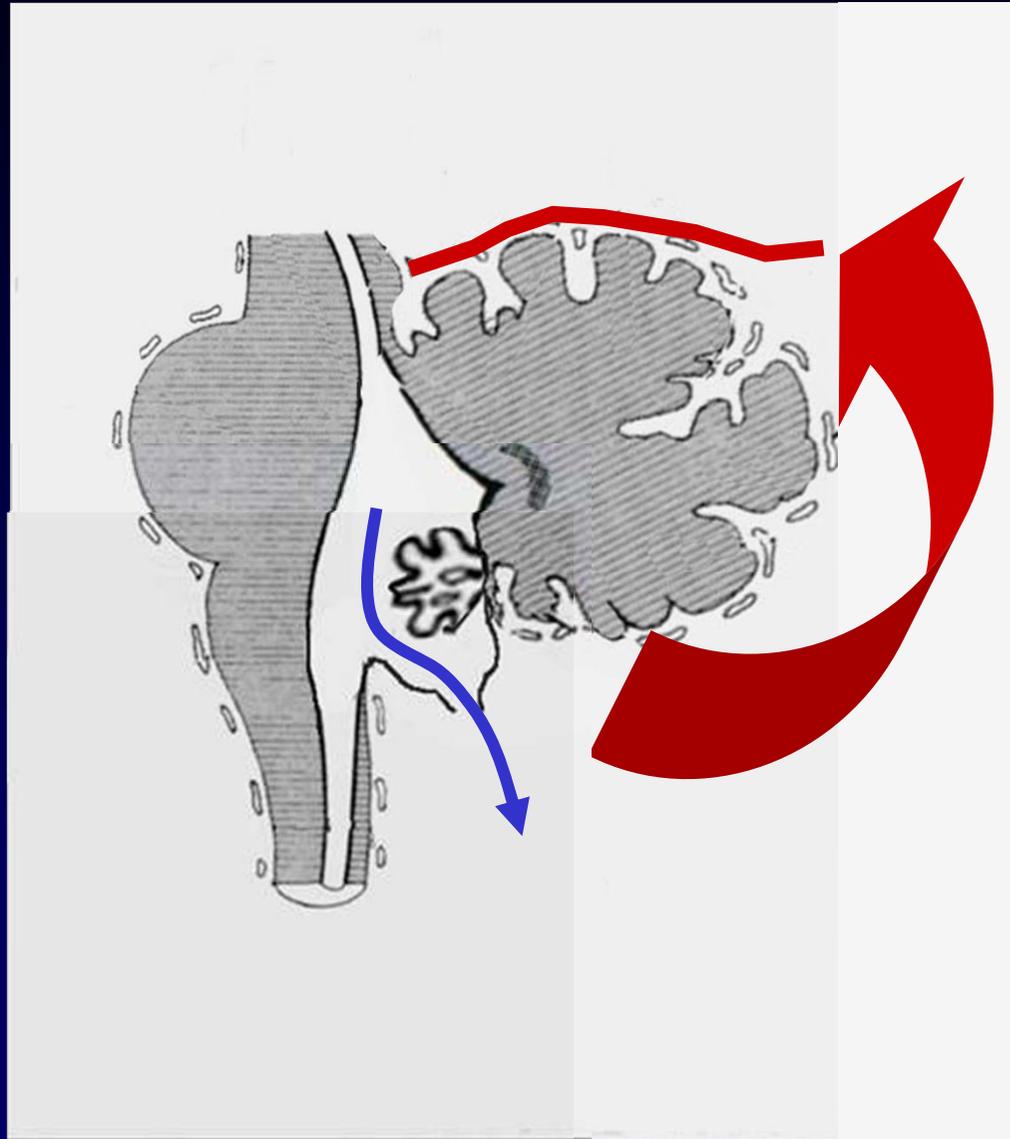
Il tubo neurale è Imperforato. Il plesso corioideo produce liquor e dilata così progressivamente la fossa cranica posteriore e induce la formazione corretta del cervelletto. L'ipertensione relativa si estende anche in alto favorendo lo sviluppo degli emisferi e delle meningi.

XV settimana

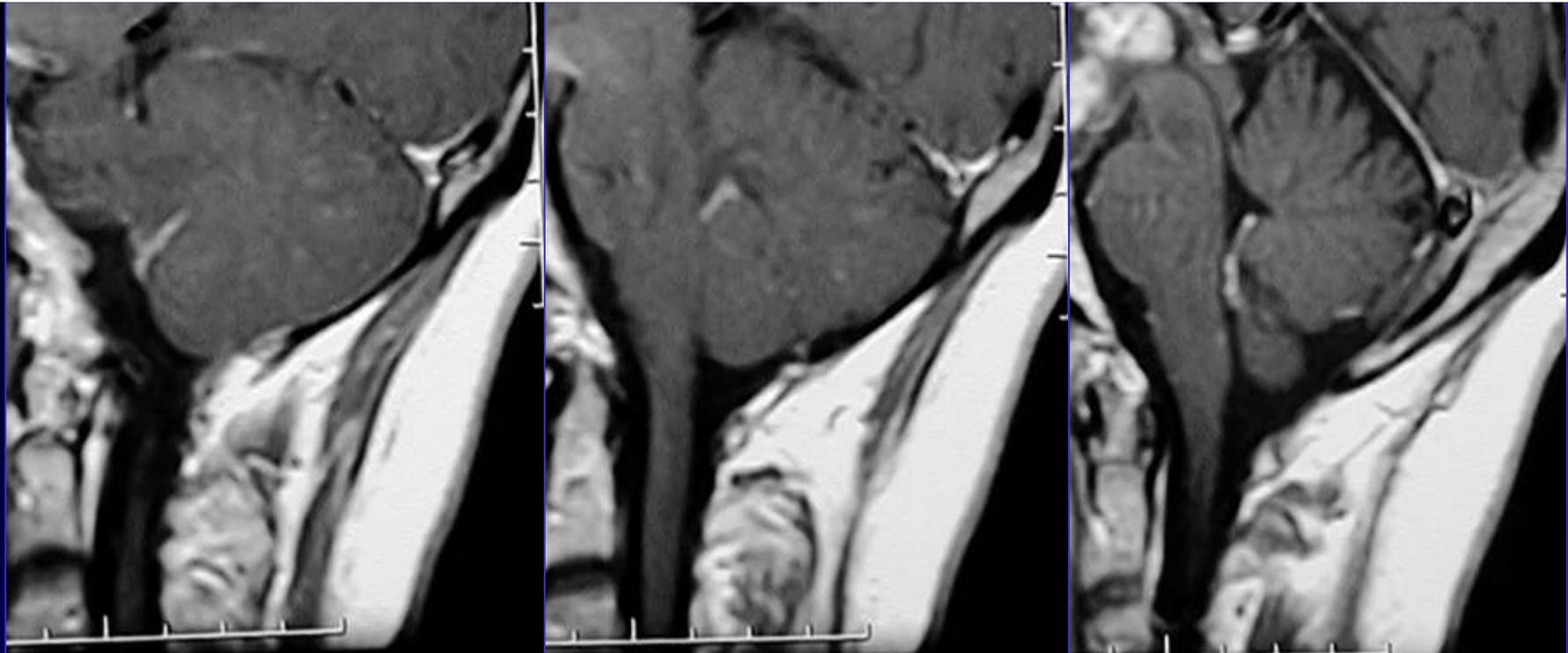








Si forma il forame di Magendie che conclude lo sviluppo della fcp



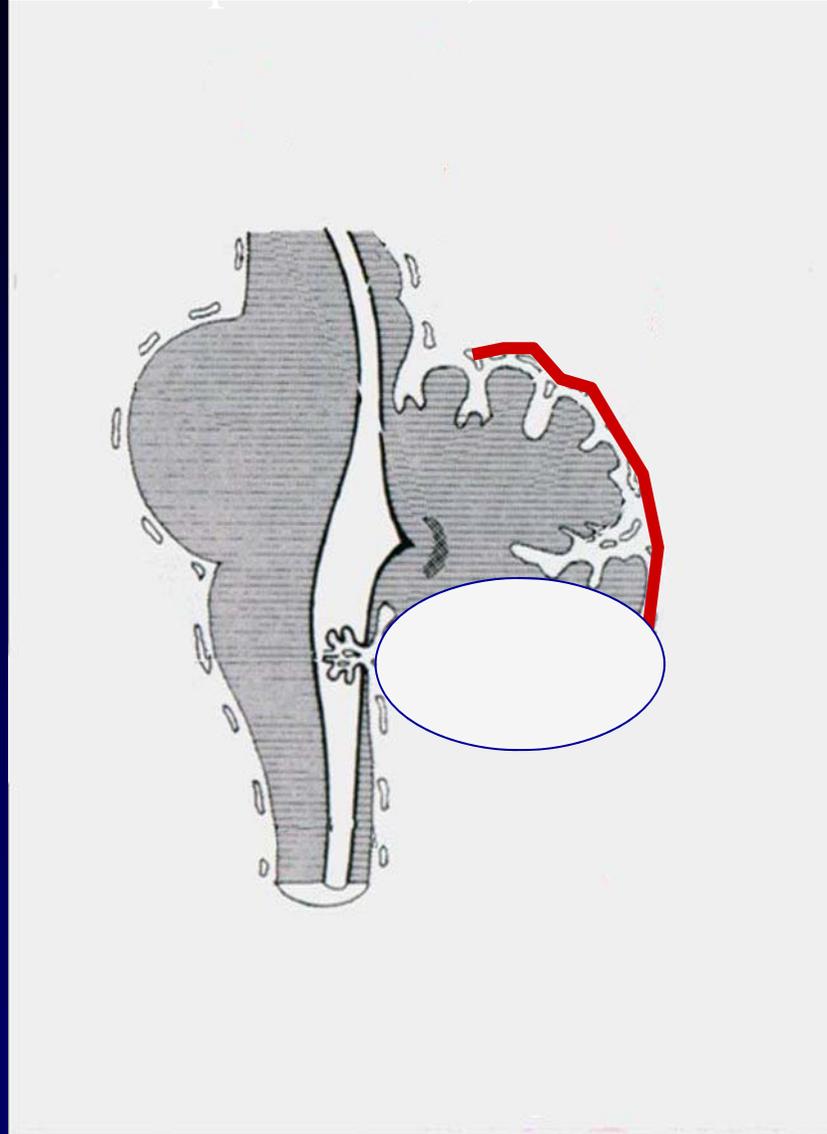
NORMALE

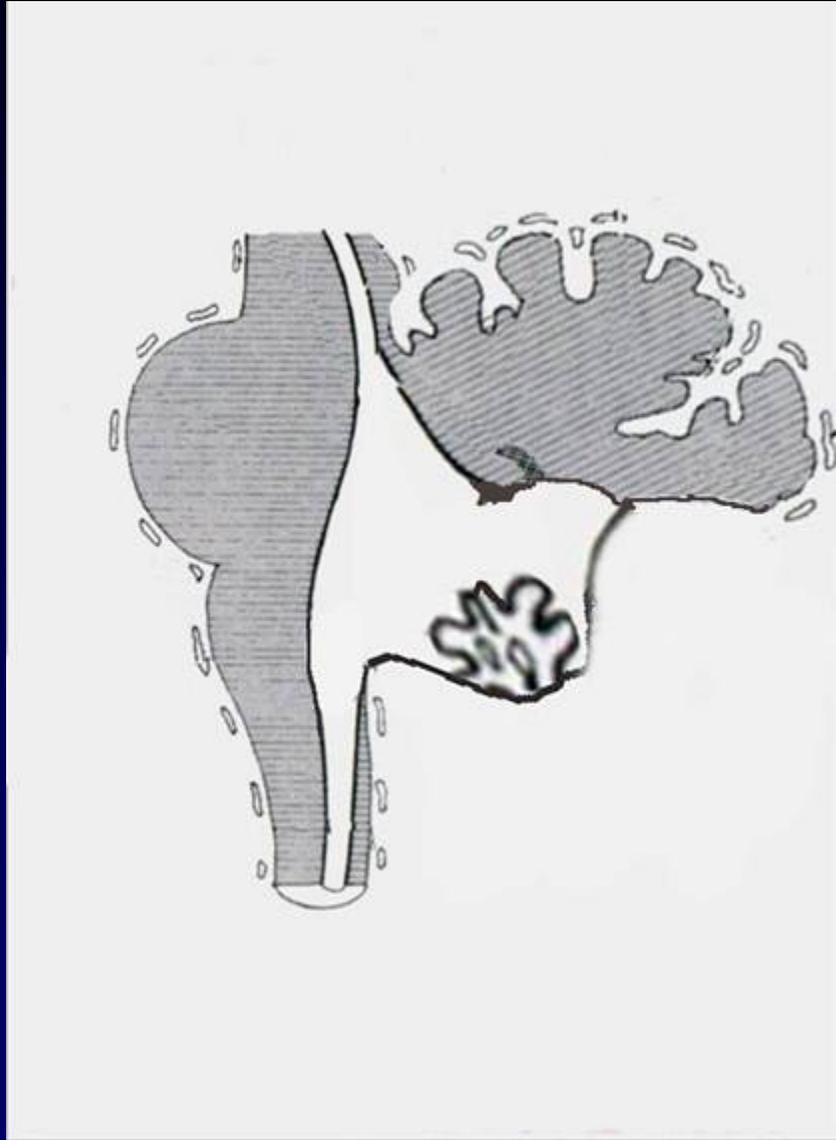


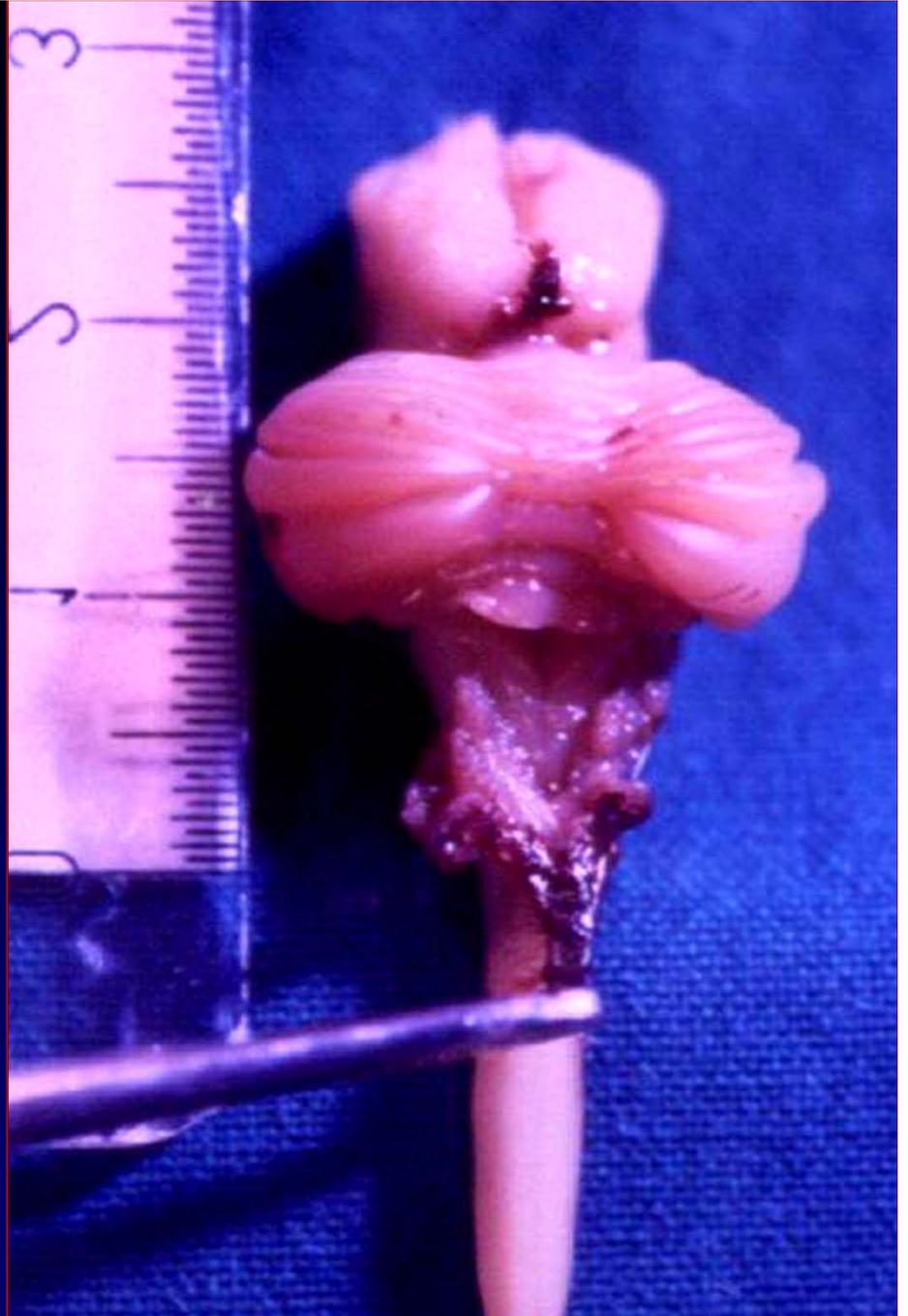
MALATTIA DI DANDY-WALKER

- *NOXA PATOGENA TRA VIII E X SETTIMANA?*
- *QUADRO LEGATO A DISGENESIA DELL'AREA MEMBRANACEA ANTERIORE*
- *IPOPLASIA O COMPLETA APLASIA (25%) DEL VERME*
- *IMPERFORAZIONE DEI FORAMI DI LUSCHKA E MAGENDIE??*
- *DILATAZIONE DEL IV VENTRICOLO*
- *AMPIA COMUNICAZIONE CON RACCOLTA RETROCEREBELLARE NON COMUNICANTE CON C. MAGNA*
- *POSIZIONE ALTA (mancata discesa) DEL TENTORIO E DEL TORCULARE*
- *IDROCEFALO TARDIVO (80% nel I anno) NEL 75-80% (non parte integrante del complesso malformativo)*
- *POSSIBILE ASSOCIAZIONE CON ANOMALIE DELLA LINEA MEDIANA (DISGENESIA CALLOSA NEL 16%)*

Dandy Walker: ipoplasia del verme per lesione dell'AMA, ernia del plesso corioideo in fossa posteriore, IV ventricolo ampio che si estende dietro Al cervelletto.







AGE 20
UDY 6
2.00



Dandy Walker: RM fetale



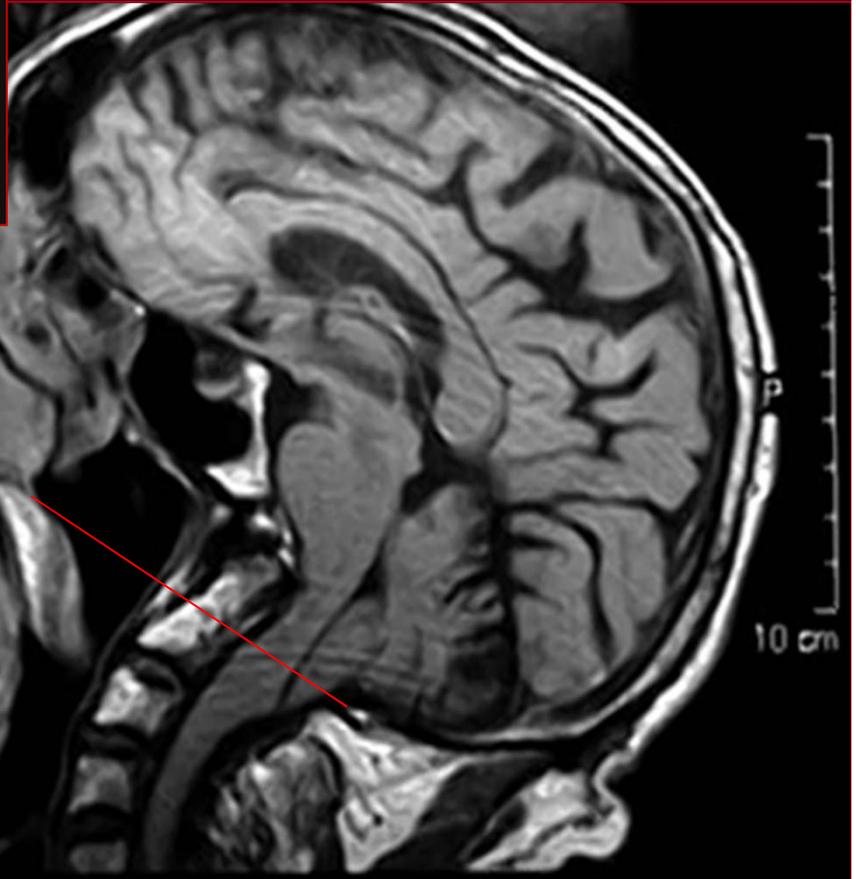
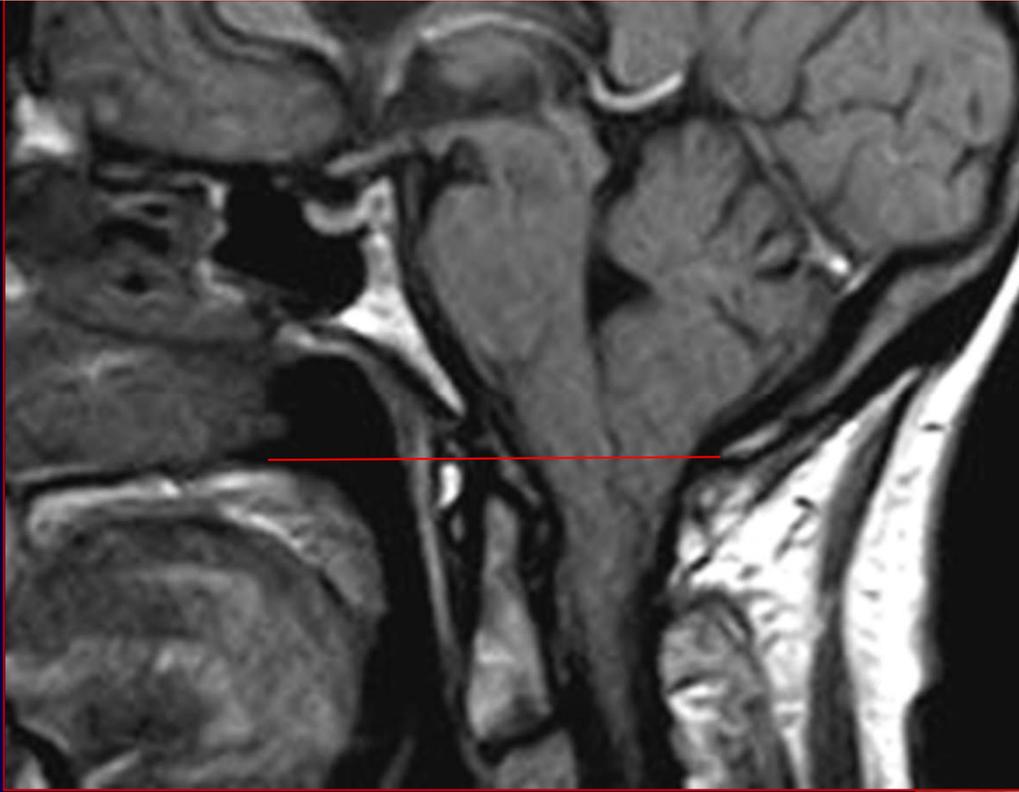
SINDROMI DI CHIARI

Anomalia di Chiari I tipo (discesa delle tonsille cerebellari sotto il forame magno; spesso conseguente a malformazioni scheletriche cranio-spinali ma mai associata a mielo-meningocele; nella variante bulbare il bulbo è disceso; nel 20% si associa a siringomielia)

Malformazione di Chiari propriamente detta (II tipo; m. di Arnold-Chiari) (discesa di tonsille e verme, displasico; fossa posteriore piccola; displasia del tetto del mesencefalo; displasie durali e vascolari; spesso associata ad altre malformazioni; accompagna sempre il mielomeningocele)

Malformazione di Chiari III tipo (c.s. con cefalocele occipito-cervicale)

Malformazione di Chiari IV tipo (c.s. con marcata ipoplasia cerebellare)



CHIARI I TIPO

COMPLESSO DI CHIARI II TIPO (ARNOLD-CHIARI)

• NEL 100% DEI MIELO-MENINGOCELI

• **TEORIE PATOGENETICHE:**

- *meccanica*

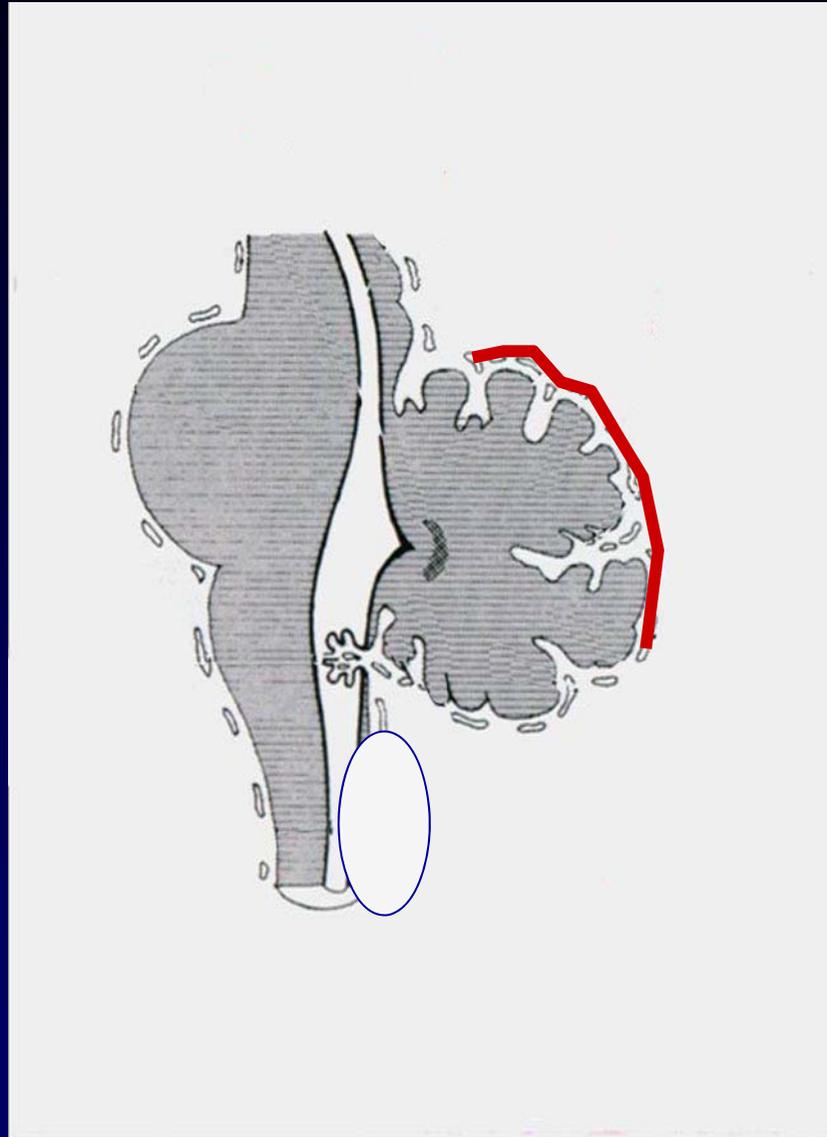
- *idrodinamica*

- *malformativa*

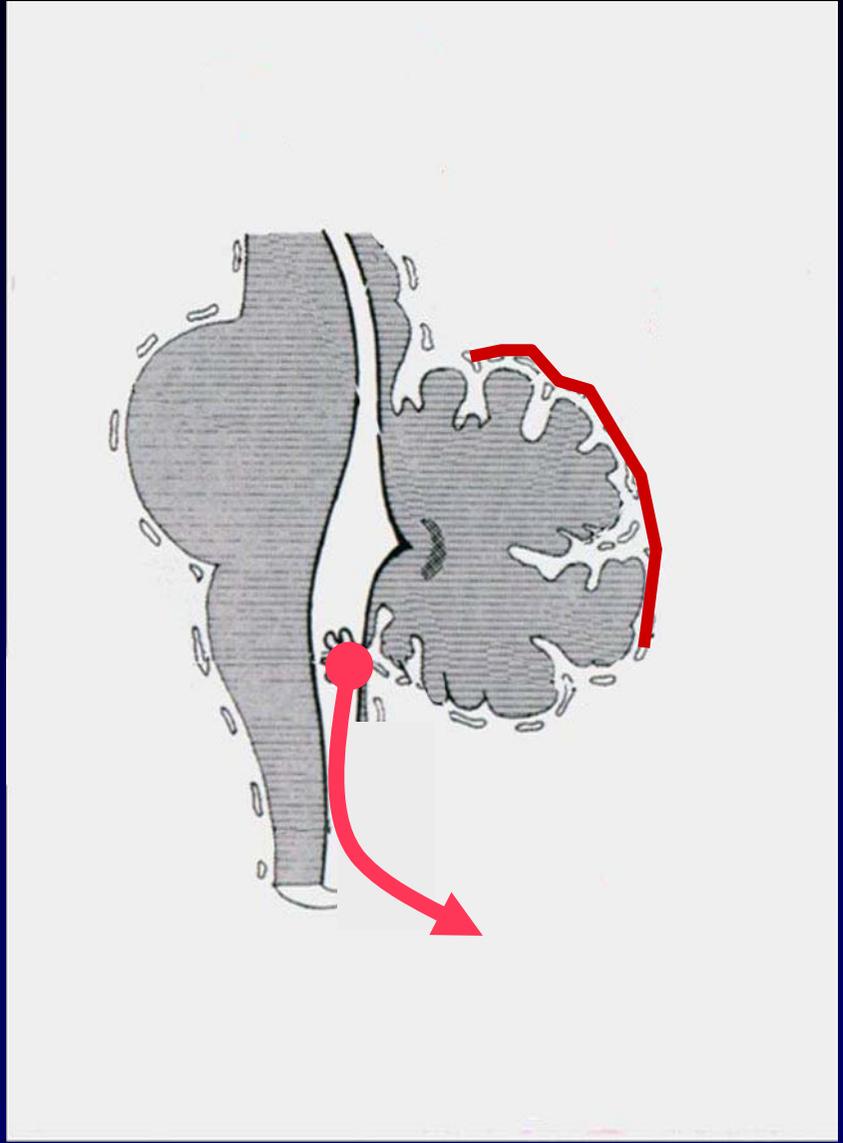
- *UNIFICATA**

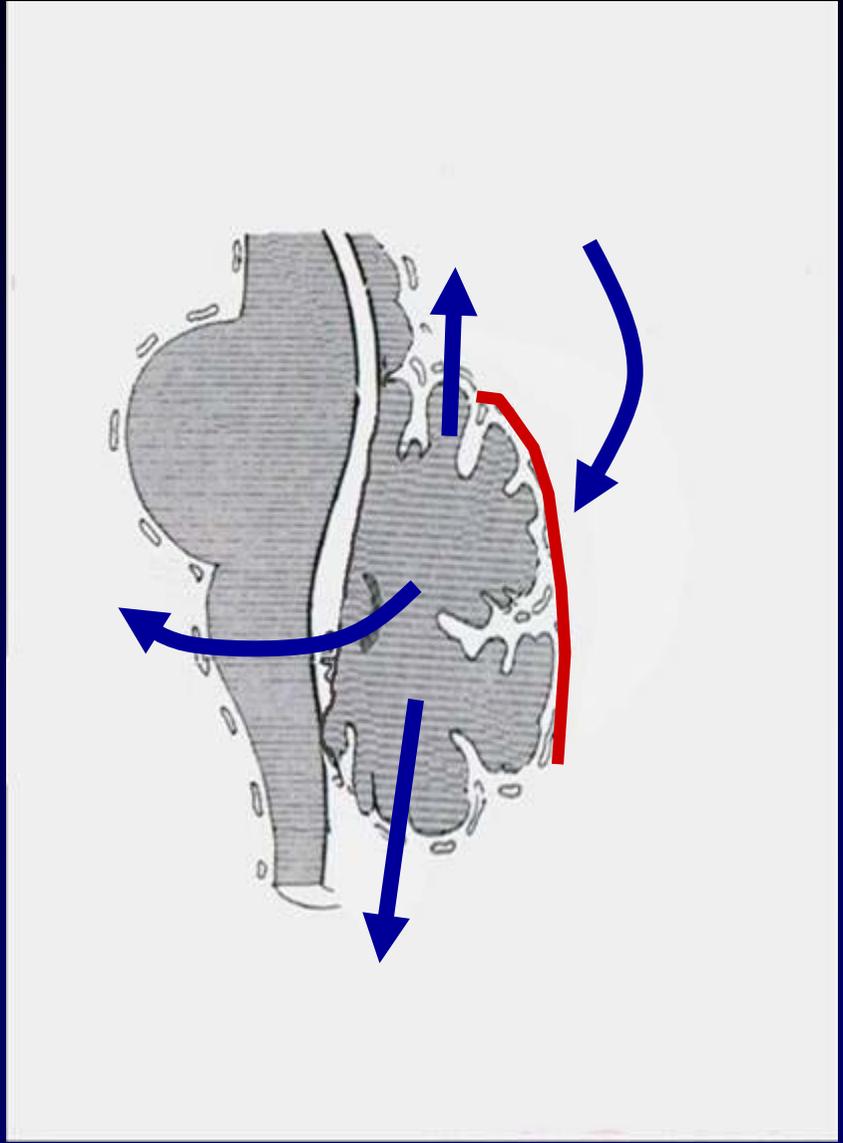
- difetto neurulazione
- fuoriuscita e ipotensione liquor
- ipotensione ventricolare
- ipotensione vescicola rombencefalica
- mancata induzione pressoria neurale e mesenchimale in f.c.p.
- f.c.p. piccola con crescita “forzata” del nevrasse ed ernie craniali, caudali e “anteriori”
- ipotensione ventricoli sopratentoriali: grande massa intermedia, displasie emisferiche e della linea mediana
- craniolacune e displasie falce
- possibile idrocefalo e idrosiringomielia (20-80%)

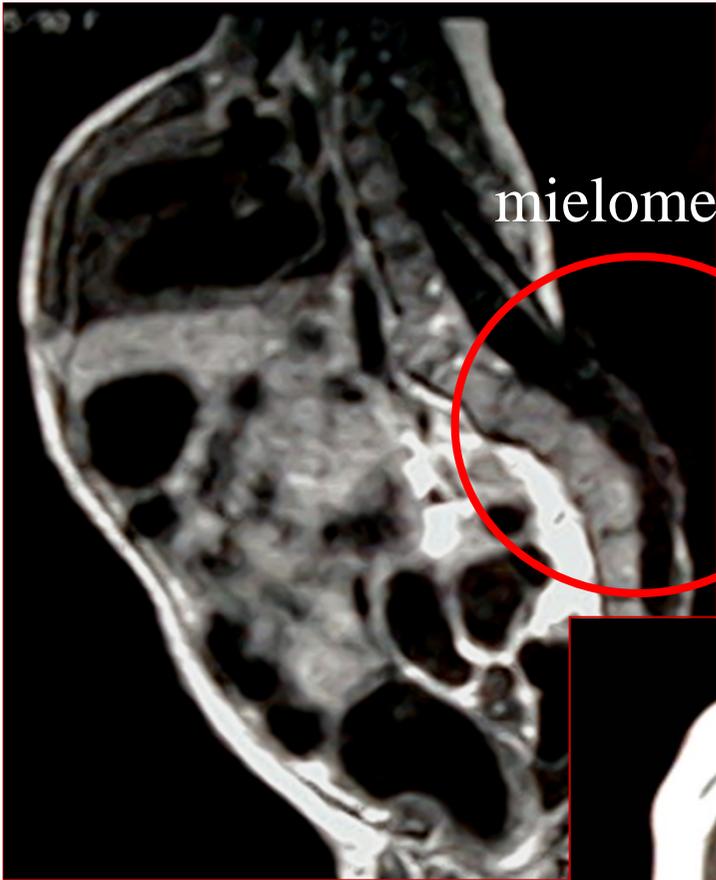
*McLone DG, Knepper PA. The cause of Chiari II malformation: a unified theory. *Pediat Neurosci* 15:1,1989



E' grossolanamente il contrario della Dandy Walker: per un mielomeningocele il liquor scola via in epoca embrionaria e non determina ipertensione in fossa posteriore. Questa resta piccola e il cervelletto cresce displastico e principalmente verso il basso, nel canale spinale



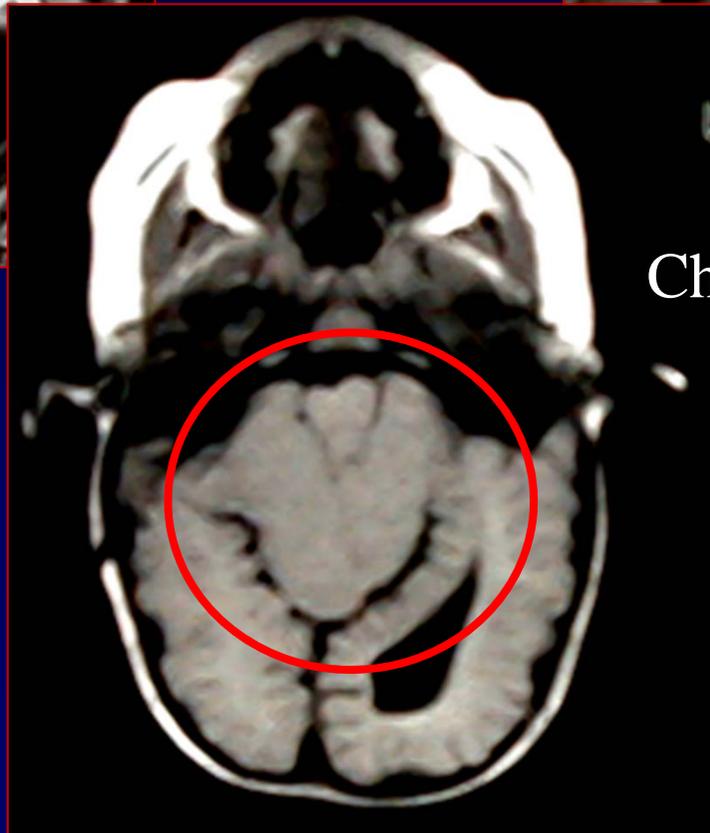




mielomeningocele



Chiari II





Chiari II discesa del verme,
cervelletto ipo-displasico



Chiari I cervelletto normale,
discesa delle tonsille