

Primigravida, 33 anni.

Screening del I trimestre: NT regolare e NIPT basso rischio

19 sett + 0 gg: sospetta patologia fossa cranica posteriore

Array-CGH nella norma

Di cosa si tratta:

1. Igroma cistico
2. Cisti di Dandy-Walker
3. Encefalocele occipitale
4. Emangioma occipitale





CASO CLINICO

A cura di: **Federica Di Napoli MD**

Supervisione: **Gabriele Saccone MD**

Università degli Studi di Napoli Federico II

Caso
Clinico
Marzo
2023

Di cosa si tratta? ENCEFALOCELE OCCIPITALE

L'**Encefalocele** è l'erniazione del contenuto intracranico attraverso un difetto osseo. Il materiale erniato può essere formato solo da meningi (meningocele) oppure anche da tessuto cerebrale (encefalomeningocele).

La sede più comune è la regione occipitale (80%). Dal punto di vista eziopatogenetico si tratta di un difetto del tubo neurale nel quale il difetto coinvolge il neuroporo anteriore e non quello posteriore come nei casi di spina bifida.

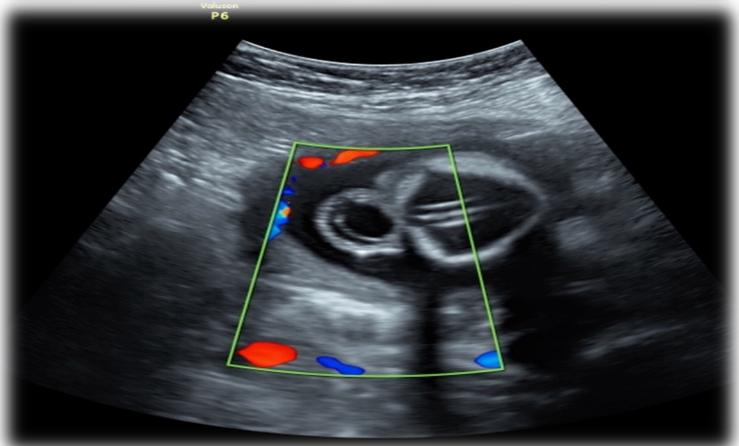
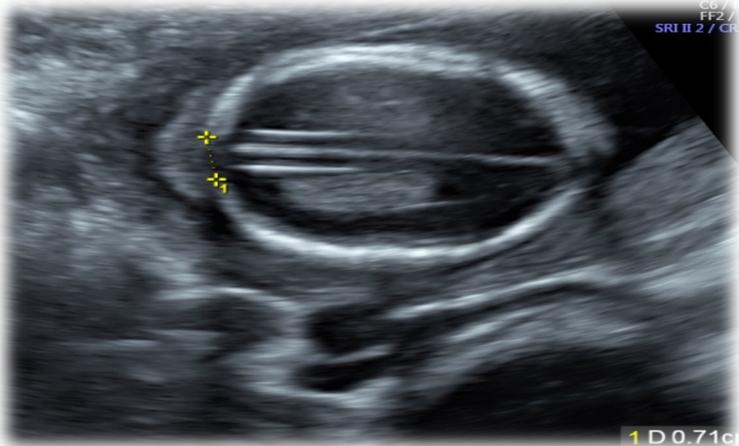
Nell'encefalocele il tasso di mortalità è del 44%. Si associa quasi costantemente a grave deficit intellettivo ed inoltre può manifestarsi in diverse sindromi o patologie genetiche, tra cui ricordiamo la sindrome di Meckel-Gruber, autosomica recessiva (encefalocele occipitale, polidattilia, reni multicistici).

Diagnosi ecografica:

L'encefalocele può presentarsi all'osservazione ecografica come una formazione cistica (Meningocele) o ad ecostruttura mista (encefalocele). La diagnosi di encefalocele è agevole se il difetto è di grandi dimensioni poiché la presenza di tessuto cerebrale all'interno del sacco è ecograficamente eclatante. Può essere invece molto difficile evidenziare un piccolo encefalocele, per cui bisogna osservare attentamente gli eventuali segni ecografici associati:

- il cranio può assumere la caratteristica forma "a limone", tipica del mielomeningocele;
- può coesistere idrocefalia di grado variabile, in rapporto alla quantità di tessuto cerebrale erniato;
- il cefalocele può assumere l'aspetto ecografico di "cisti nella cisti". Ciò indica che il difetto interessa tessuto cerebrale contenente il IV ventricolo prolassato;
- la biometria cranica è piccola, anche se c'è idrocefalia.

Encefalocele:



Diagnosi differenziale:

La diagnosi differenziale deve essere posta con:

- *edema nucale*
- *igroma cistico*
- *cisti di Dandy - Walker*
- *cefaloematoma*
- *emangioma occipitale*

In tutte le condizioni sopraelencate il tavolato cranico è intatto.

Il *cefaloematoma* si verifica, invece, esclusivamente durante il travaglio di parto.

L'*emangioma occipitale*, inoltre, può essere riconosciuto al color doppler per la presenza di una ricca componente vascolare.