

Elaborato da **Laura Sarno**Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche,
Università degli Studi di Napoli Federico II**Definizione**

Le patologie cistiche della fossa cranica posteriore rappresentano un gruppo eterogeneo di condizioni caratterizzato da un' anomala raccolta fluida a livello della fossa cranica posteriore e da una comunicazione tra 4° ventricolo e cisterna magna. Si distinguono 3 condizioni differenti: la cisti della tasca di Blake, la malformazione Dandy Walker e l'ipoplasia vermiana.

Incidenza

In letteratura è riportata un'incidenza di 1:25.000-30.000 casi. Tuttavia, un problema nella valutazione dell'incidenza è la scarsa affidabilità dell'esame autoptico che richiede grande esperienza e una tecnica di studio particolare. (1)

Diagnosi

Anche se sono riportati dei casi di diagnosi precoce, già a partire dal I trimestre (2,3), le patologie cistiche della fossa cranica posteriore vengono sospettate, generalmente, in corso di ecografia di screening del II trimestre, quando in scansione assiale transcerebellare, si visualizza una comunicazione tra il 4° ventricolo e la cisterna magna (Figura 1a). Questa scansione non è però sufficiente a fare diagnosi differenziale tra le diverse condizioni. La scansione che permette di studiare meglio la fossa cranica posteriore è quella medio sagittale, ottenuta con approccio transfontanellare posteriore (Figura 1b). (3) L'utilizzo di un approccio multiplanare si è dimostrato in grado, in mani esperte, di identificare fino al 90% dei casi di patologie cistiche della fossa cranica posteriore, in epoca prenatale.(4) L'utilizzo dell'ecografia 3D può essere utile nella valutazione della morfologia vermiana, dal momento che la scissura primaria è meglio visualizzata sul piano sagittale ricostruito. (Figura1c) (5,6)



Fig 1. **a**: scansione assiale transcerebellare: presenza di ampia comunicazione tra 4° ventricolo e cisterna magna; **b**: scansione medio-sagittale normale; **c**: ricostruzione 3D del piano medio sagittale.(Volpe et al,2012)

Elementi che ci aiutano nella diagnosi differenziale sono:

1. Presenza del verme e valutazione della sua morfologia: è ad oggi la valutazione più complicata. Può basarsi su un approccio qualitativo, volto ad individuare alcuni landmarks come il fastigium e la scissura primaria e secondaria; la scissura primaria, in particolar modo, corrisponde al punto di separazione tra verme superiore e inferiore, che normalmente presentano delle dimensioni in rapporto 1:2. È possibile, inoltre una misurazione quantitativa delle sue dimensioni (diametro craniocaudale, diametro anteroposteriore e area vermiana). L'area vermiana normalizzata per il BPD(VA/BPD) ha dimostrato una buona accuratezza nel valutare il grado di ipoplasia vermiana. (7,8)
2. Dislocazione e rotazione del verme: è stata proposta la possibilità di quantificare la dislocazione e la rotazione del verme attraverso la misurazione di alcuni angoli come l'angolo brainstem-tentorium e l'angolo brainstem-verme. (5,6) Quest'ultimo, ottenuto dall'intersezione tra due rette tangenziali al verme e al brainstem, sembra esser maggiormente in grado di discriminare tra normale e patologico; è, infatti, molto piccolo (<18°) in quadri di normalità, mentre per valori >45° è suggestivo di una marcata rotazione e di quadri di Dandy Walker malformation. (9,10)
3. Posizione del tentorio e della turculare di Erofilo.
4. Posizione del plesso corioideo del 4°ventricolo, visualizzabile con sonda ad alta frequenza. (3)

Di seguito sono riportati gli elementi che ci permettono di distinguere queste tre condizioni:

Cisti della tasca di Blake: è caratterizzata da una rotazione isolata verso l'alto del verme, che appare integro. Il tentorio e la turculare di Erofilo non sono dislocati superiormente e un angolo brainstem-verme <30° è maggiormente suggestivo di cisti di Blake. Il plesso corioideo è dislocato superolateralmente e si visualizza all'interno della cisti. (Figura 2a- b)

Malformazione Dandy Walker: è caratterizzata da un'ampia comunicazione tra 4° ventricolo e cisterna magna. E' presente una dilatazione cistica della cisterna magna con una marcata dislocazione e rotazione antioraria del verme, che può apparire fortemente ipoplasico. Il tentorio e la turculare di Erofilo appaiono sopraelevati, mentre l'angolo brainstem-verme tende ad essere molto ampio (>45°). Il plesso corioideo del 4° ventricolo non si visualizza sul piano sagittale, ma solo in scansione coronale perché è dislocato inferolateralmente ed esternamente alla cisti. (Figura 2c-d)

Ipoplasia vermiana: è la condizione che pone maggiori problemi diagnostici, perché è caratterizzata da un verme ipoplasico, in assenza di una dilatazione della cisterna magna o di una sopraelevazione del tentorio. Generalmente l'angolo brainstem-verme è <45°.

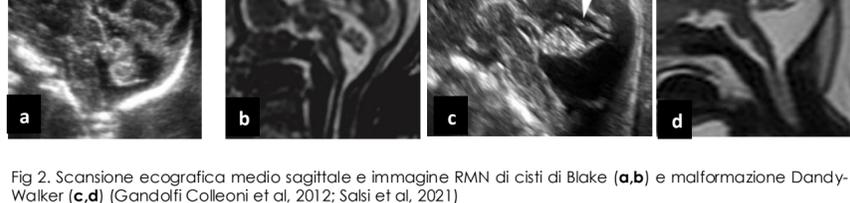


Fig 2. Scansione ecografica medio sagittale e immagine RMN di cisti di Blake (a,b) e malformazione Dandy-Walker (c,d) (Gandolfi Colleoni et al, 2012; Salsi et al, 2021)

Questi quadri entrano in diagnosi differenziale con altre malformazioni cistiche come:

- megacisterna magna:** dilatazione isolata della cisterna magna (>10 mm);
- cisti aracnoidee:** generalmente determinano una distorsione asimmetrica del cervelletto, da compressione;
- ipoplasia cerebellare:** dilatazione della cisterna magna con un piccolo cervelletto;
- trombosi della turculare di Erofilo:** dilatazione massiva del seno sagittale superiore, che appare a contenuto corpuscolato con un trombo iperecogeno nel suo contesto; il cervelletto e la fossa cranica posteriore sono normali.
- Sindrome di Joubert:** caratterizzata da ipoplasia del verme e dal caratteristico «segno del dente molare», evidenziabile alla RMN.

Management Ostetrico

Nel sospetto di una comunicazione tra 4° ventricolo e cisterna magna, è opportuno inviare la paziente per un'**ecografia di riferimento**, per garantire un adeguato inquadramento diagnostico e valutare la presenza di altre malformazioni del SNC o extra-SNC. La paziente va sottoposta a **consulenza genetica** e **diagnosi prenatale invasiva** per lo studio del cariotipo fetale ed array CGH. In caso di cisti di Blake isolata, dato il basso rischio cromosomico, la possibilità di una diagnosi invasiva va valutata in relazione al singolo caso e discussa con la coppia.

E' necessario approfondimento mediante **RMN per lo studio dell'encefalo fetale**.

Nel caso di malformazione Dandy Walker, qualora la paziente non opti per un'interruzione di gravidanza, la gestione del caso va affidata ad un centro di II livello, che possa assicurare una gestione multidisciplinare. La malformazione Dandy Walker non rappresenta una controindicazione al parto spontaneo; la modalità del parto va, comunque, valutata in relazione alla condizione ostetrica della paziente e alla presenza di altri fattori rilevanti (es: idrocefalo severo).

Counseling:

Un' adeguata valutazione prenatale è fondamentale perché le differenti patologie cistiche della fossa cranica posteriore presentano una prognosi estremamente eterogenea.

Cisti della tasca di Blake: questa condizione è associata ad un basso rischio di anomalie cromosomiche (circa 5%).(7,10,11) E' riportata una possibilità di risoluzione spontanea tra 24 e 26 settimane in circa il 40% dei casi. Un angolo brainstem-verme <25° sembrerebbe maggiormente predittivo di risoluzione. Se isolata, è associata ad un normale sviluppo neurologico in oltre il 90% dei casi, per cui va sostanzialmente considerata una variante della norma. (7,11)

Malformazione Dandy Walker: è associata ad un elevato rischio di sindromi cromosomiche e genetiche (circa il 20% dei casi). Le aneuploidie più frequentemente associate sono la Trisomia 13 e 18, mentre tra le malattie genetiche, quella di più frequente riscontro è la Meckel-Gruber Syndrome. (12) La prognosi è più severa nelle forme associate ad altre malformazioni del SNC (soprattutto agenesia del corpo calloso e oloprosencefalia) o extra-SNC (tra le più frequenti cardiopatie, anomalie urinarie e degli arti); le forme non isolate rappresentano circa il 50-60% del totale. (7,10)

Deficit neurologici sono riportati in tutti i casi non isolati ed in circa il 60% dei casi isolati. (7)

Questa condizione non va mai incontro ad una regressione spontanea e può evolvere verso un idrocefalo ostruttivo in fino all'80% dei casi.

E' riportato un tasso di morte endouterina <5%. Alla nascita questi neonati possono necessitare di ricovero in TIN, supporto respiratorio e nutrizionale, shunt ventricoloperitoneale, e presentare episodi convulsivi. E' riportato un tasso di morte neonatale del 25-30%. (13)

Ipoplasia vermiana: questa condizione sembra manifestarsi più frequentemente associata ad altre malformazioni (circa il 65% dei casi non sono isolati) e sembra avere un elevato rischio di sindromi cromosomiche e genetiche (circa 20%). (7) Anomalie tentoriali associate sono riportate in circa il 70% dei casi. Deficit neurologici sono stati riportati nel 100% dei casi non isolati e in 1/3 dei casi isolati.

(7) E', tuttavia, difficile trarre conclusioni definitive sulla prognosi, in relazione al fatto che la diagnosi è estremamente controversa. (14)

Bibliografia:

1. Siebert JR. A pathological approach to anomalies of the posterior fossa. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2006.
2. Volpe P, et al. Appearance of fetal posterior fossa at 11-14 weeks in fetuses with Dandy-Walker malformation or chromosomal anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016
3. Paladini D, et al. Position of the choroid plexus of the fourth ventricle in first- and second-trimester fetuses: a novel approach to early diagnosis of cystic posterior fossa anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012
4. Paladini D, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 2: performance of targeted neurosonography. Ultrasound Obstet Gynecol. 2021
5. Volpe P, et al. Brainstem-vermis and brainstem-tentorium angles allow accurate categorization of fetal upward rotation of cerebellar vermis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012
6. Ghi T, Contro E, De Musso F, Farina A, Conturso R, Bonasoni P, Salsi G, Youssef A, Rizzo N, Piliu G. Normal morphometry of fetal posterior fossa at midtrimester: brainstem-tentorium angle and brainstem-vermis angle. Prenat Diagn. 2012
7. Gandolfi Colleoni G, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal posterior fossa fluid collections. Ultrasound Obstet Gynecol.
8. Paladini D, Volpe P. Posterior fossa and vermian morphometry in the characterization of fetal cerebellar abnormalities: a prospective three-dimensional ultrasound study. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006
9. Paladini D, Donarini G, Parodi S, Volpe G, Sglavo G, Fulcheri E. Hindbrain morphology and choroid plexus position in differential diagnosis of posterior fossa cystic malformations. Ultrasound Obstet Gynecol. 2019
10. D'Antonio F, et al. Systematic review and meta-analysis of isolated posterior fossa malformations on prenatal ultrasound imaging (part 1): nomenclature, diagnostic accuracy and associated anomalies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016
11. Salsi G, et al. Isolated Upward Rotation of the Fetal Cerebellar Vermis (Blake's Pouch Cyst) Is a Normal Variant: An Analysis of 111 Cases. Fetal Diagn Ther. 2012
12. Santoro M, et al. Epidemiology of Dandy-Walker Malformation in Europe: A EUROCAT Population-Based Registry Study. Neuroepidemiology. 2019;
13. Venkatesan C, Kline-Fath B, Horn PM, Poisson KE, Hopkin R, Nagaraj UD. Short- and Long-Term Outcomes of Prenatally Diagnosed Dandy-Walker Malformation, Vermian Hypoplasia, and Blake's Pouch Cyst. J Child Neurol. 2021
14. D'Antonio F, et al. Systematic review and meta-analysis of isolated posterior fossa malformations on prenatal imaging (part 2): neurodevelopmental outcome. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016

