

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

DUE CASI DI MALFORMAZIONI CAVERNOSE CEREBRALI

Umberto Marco Mannarà^{1,2}, Alessia Migliore^{1,2}, Simona Marino¹, Lucia Tardino¹,
Silvia Marino¹, Milena La Spina¹

¹UOC Pediatria e Pronto Soccorso Pediatrico,

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Catania, AOUP "G. Rodolico-San Marco", Catania

Indirizzo per corrispondenza: umberto.mannara@icloud.com

INTRODUZIONE

Cosa può accomunare una cefalea persistente e una crisi epilettica focale in età pediatrica? Possono davvero due sintomi diversi avere una radice comune, nascosta e spesso silenziosa per lungo tempo? Addentriamoci nel labirinto delle diagnosi neurologiche pediatriche.

CASO CLINICO

La maschera della cefalea

Un bambino di 12 anni si presenta ripetutamente in Pronto Soccorso di un centro periferico per una cefalea in-
gravescente, profonda, localizzata in sede perioculare sinistra e irradiata alla fronte, talora con episodi di vomito. Nessuna risposta alla terapia analgesica, ma nemmeno segni di disfunzione neurologica evidente. L'ennesimo episodio lo porta al nostro Centro e tutto sembra indicare un mal di testa ostinato... finché dall'anamnesi non emerge un dettaglio che si rivelerà interessante: uno zio con derivazione ventricolo-peritoneale per presenza di angioma cavernoso cerebrale. Decidiamo pertanto di ricoverarlo per approfondire.

Gli esami ematici risultano nella norma, ma gli esami di *imaging* neuroradiologico (RM encefalo e angioRM) rivelano la presenza di **cavernomi cerebrali multipli**, uno più voluminoso in sede frontale sinistra con recente sanguinamento, associato a edema e discreto effetto massa (*Figure 1 e 2*). Necessario quindi trasferimento in Neurochirurgia per intervento e in programma consulenza genetica.

Il fulmine epilettico

Un bambino di 11 anni arriva in PS dopo un episodio critico: perdita di coscienza, clonie al braccio destro, deviazione del capo e fissità dello sguardo. L'EEG mostra asimmetria del tracciato con ipovoltatura emisferica sinistra e numerose sequenze di onde theta aguzze nelle derivazioni temporali sinistre, suggestive per attività epilettiforme focale.

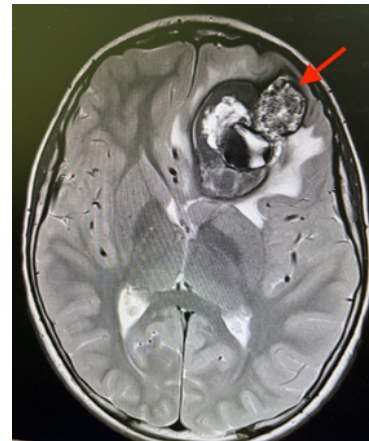


Figura 1. RM encefalo: scansione assiale T2 pesata; lesione intra-assiale in sede frontale sinistra di 30x40x58 mm delimitata alla periferia da un cerchione di emosiderina.



Figura 2. AngioRM encefalo: lesione intra-assiale in sede frontale sinistra. Core con aspetto polilobulato a segnale disomogeneo, conseguente alla presenza di prodotti ematici di differenti stadi evolutivi del processo di degradazione dell'emoglobina.

Si impone RM encefalo: lesioni multiple compatibili con **cavernomi cerebrali**, la maggiore in sede parietale mesiale posteriore sinistra, con segni di sanguinamento subacuto-cronico (*Figure 3 e 4*).

Previa esclusione di blocco atrio-ventricolare viene avviata terapia antiepilettica con lacosamide con buona tolleranza e richiesta consulenza neurochirurgica. Nessuna urgenza chirurgica: si conferma terapia antiepilettica e si programmano consulenza genetica e percorso di follow-up neurologico e strumentale.

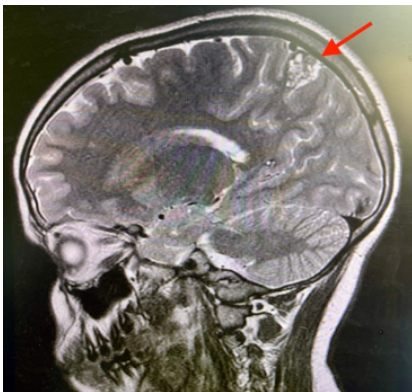


Figura 3. RM encefalo: scansione sagittale T2 pesata; lesione iuxtacorticale della corteccia parietale mesiale posteriore di 18x14 mm con concamerazioni e livelli idro-sedimentari compatibili con microsanguinamento in fase subacuta; cernice emosiderinico; non edema perilesionale.

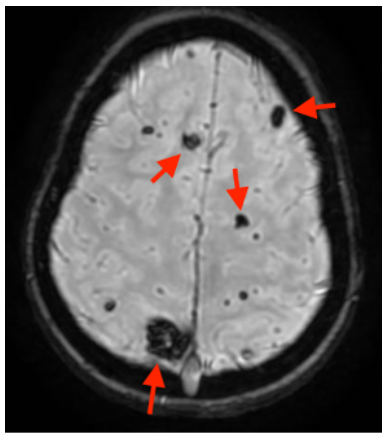


Figura 4. RM encefalo: scansione assiale 3D Swan; plurime lesioni caratterizzate da sanguinamento subacuto-cronico compatibili con angiomi cavernosi multipli.

DISCUSSIONE

Le malformazioni cavernose cerebrali (CCM) sono lesioni vascolari caratterizzate dalla presenza di capillari dilatati a basso flusso, a carattere sporadico o familiare. Studi recenti mostrano che le forme familiari sono spesso più voluminose, con progressione più rapida^{1,2} e associate a mutazioni in *KRIT1*, *CCM2*, *PDCD10*. Nuove frontiere genetiche chiamano in causa anche *PIK3CA* e *MAP3K3*,

specialmente nelle forme sporadiche^{3,4}.

Le forme familiari costituiscono circa il 20-25% dei casi totali di CCM nella popolazione generale⁵. Nonostante l'epidemiologia nei bambini rimanga poco definita, meta-analisi recenti suggeriscono che circa un terzo delle CCM totali si manifestano in età pediatrica e che la gestione e l'esito dipendono dall'età, dalla localizzazione delle lesioni e dalla severità iniziale^{6,7}.

In età evolutiva, sebbene spesso il riscontro sia incidentale, la presentazione clinica include crisi epilettiche, emorragie intracraniche, difetti neurologici⁸. Queste due storie ci ricordano che la stessa patologia può parlare lingue diverse. Nei bambini, la CCM può manifestarsi in modo sfuggente, mimetico, camuffata da sintomi comuni e solo uno sguardo attento e un approccio multidisciplinare orientato alla ricerca della causa possono svelare la verità dietro il sintomo. Perché, a volte... sintomi diversi condividono le stesse radici.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Jaman E, Abdallah HM, Zhang X, Greene S. Clinical characteristics of familial and sporadic pediatric cerebral cavernous malformations and outcomes. *J Neurosurg Pediatr* 2023;32(4):506-13. DOI: 10.3171/2023.5.PEDS22397.
- [2] Chaussenot A, Ayrygnac X, Chatron N, et al. Loss of heterozygosity in CCM2 cDNA revealing a structural variant causing multiple cerebral cavernous malformations. *Eur J Hum Genet* 2024;32(7):876-8. DOI: 10.1038/s41431-024-01626-7.
- [3] Hongo H, Miyawaki S, Saito N. Epidemiology and Aetiology of Cerebral Cavernous Malformations. *Acta Neurochir Suppl* 2025;136:143-9. DOI: 10.1007/978-3-031-89844-0_18.
- [4] Hong T, Xiao X, Ren J, et al. Somatic MAP3K3 and PIK3CA mutations in sporadic cerebral and spinal cord cavernous malformations. *Brain* 2021;144(9):2648-58. DOI: 10.1093/brain/awab117.
- [5] Zafar A, Quadri SA, Farooqui M, et al. Familial Cerebral Cavernous Malformations. *Stroke* 2019;50(5):1294-1301. DOI: 10.1161/STROKEAHA.118.022314.
- [6] Paddock M, Lanham S, Gill K, Sinha S, Connolly DJA. Pediatric Cerebral Cavernous Malformations. *Pediatr Neurol* 2021;116:74-83. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.11.004.
- [7] Haider MA, Azam F, Smith PD, et al. Management, and outcomes of pediatric cerebral cavernous malformations across age groups: A systematic review and meta-analysis of the literature. *J Clin Neurosci* 2025;137:111289. DOI: 10.1016/j.jocn.2025.111289.
- [8] Santos AN, Rauschenbach L, Saban D, et al. Natural Course of Cerebral Cavernous Malformations in Children: A Five-Year Follow-Up Study. *Stroke* 2022;53(3):817-24. DOI: 10.1161/STROKEAHA.121.035338.