

# UNA DEVASTANTE LEUCOENCEFALOPATIA

MARIA SOFIA COTELLI<sup>1</sup>, P. LAVEZZI<sup>2</sup>, V. BERTASI<sup>1</sup>, M. BIANCHI<sup>1</sup>, P. CIVELLI<sup>1</sup>, P. BETTINI<sup>3</sup>, R. FURLONI<sup>3</sup>, D. BIONDI<sup>3</sup>, F. MANELLI<sup>4</sup>, G. BONETTI<sup>5</sup>, S. BONETTI<sup>6</sup>, G. TOMASINI<sup>7</sup>, V. PALOMBA<sup>1</sup>, M. TURLA<sup>1</sup>

1) Neurologia - ASST Valcamonica - (Esine, Brescia-Italia), 2) Radiologia - ASST Valcamonica - (Esine, Brescia-Italia), 3) Medicina Generale - ASST Valcamonica - (Esine, Brescia-Italia), 4) Accettazione ed Urgenza - ASST Bergamo Est - (Seriata-Bergamo- Italia), 5) Laboratorio di Patologia Clinica - ASST Valcamonica - (Esine, Brescia-Italia), 6) Accettazione ed Urgenza - ASST Spedali Civili - (Brescia- Italia), 7) Accettazione ed Urgenza - ASST Valcamonica - (Esine, Brescia-Italia)

## Introduzione:

obiettivo del presente case report è di descrivere il caso di una paziente caucasica di 62 anni con riscontro di una leucoencefalomiopatia progressiva ad esito infausto.

## Metodi:

ricoverata per peggioramento rapidamente evolutivo, nell'arco di un mese, disturbo di deambulazione, incoordinazione motoria, disturbo neurocognitivo con impatto sull'autonomia ed impossibilità a svolgere l'attività lavorativa. In anamnesi presentava un disturbo bipolare in follow-up psichiatrico, ipertensione arteriosa sistemica in trattamento farmacologico. Non riferiva familiarità per patologie neurologiche. Non aveva effettuato viaggi recenti. L'esame neurologico all'ingresso attestava un disorientamento in spazio e tempo con atteggiamento acritico, ipomimia, discalculia, iniziale ipertono spastico con riflessi osteotendinei accentuati, clono achilleo bilaterale, andatura atassica su base allargata, incostante tremor attitudinale agli arti superiori.

## Risultati

a eseguito risonanza magnetica cerebrale attestante marcata diffusa e bilaterale alterazione del segnale della sostanza bianca caratterizzata da iperintensità nelle sequenze T2 pesate in sede periventricolare paratrigonale, più marcata a livello dei corni frontali e parietali dei ventricoli laterali e in corrispondenza dei centri semiovali con risparmio della capsula interna e del corpo calloso, quest'ultimo atrofico, restrizione alla diffusione, enhancement a carico dei centri semiovali dopo somministrazione di Gadolinio, atrofia più evidente in sede sovratentoriale associata a dilatazione ventricolare. Evidenti altresì iperintensità con presa di contrasto in corrispondenza del midollo cervico-dorsale in particolare a livello della sostanza bianca dei cordone laterali e più evidente nel tratto compreso tra i somi di D1 e D10. Risultati: la Paziente ha effettuato rachicentesi, screening infettivologico, genetico, paraneoplastico ed immunologico che non ha consentito di individuare l'eziologia. Una tomografia assiale computerizzata di stadiazione toraco-addominale ha escluso patologie neoplastiche. Un iniziale tentativo con terapia steroidea per via endovenosa ha attestato un apparente transitorio miglioramento della presa di contrasto lesionale ma non del quadro clinico. Non è stata posta indicazione neurochirurgica a biopsia cerebrale. La paziente ha presentato un deterioramento progressivo con comparsa di tetraparesi, sarcopenia, demenza evoluta, sintomi bulbari ed è in seguito deceduta.

## Conclusioni

riportiamo il caso di una leucoencefalomiopatia che, nonostante le valutazioni effettuate in più centri, non ha ricevuto una diagnosi definitiva. I figli della Paziente sono tuttora asintomatici. Il quadro neuroradiologico e clinico non è risultato riconducibile ad alcuna patologia nota a carico della sostanza bianca. Dal punto di vista neuroradiologico e clinico il caso presentato può arricchire la letteratura scientifica esistente.

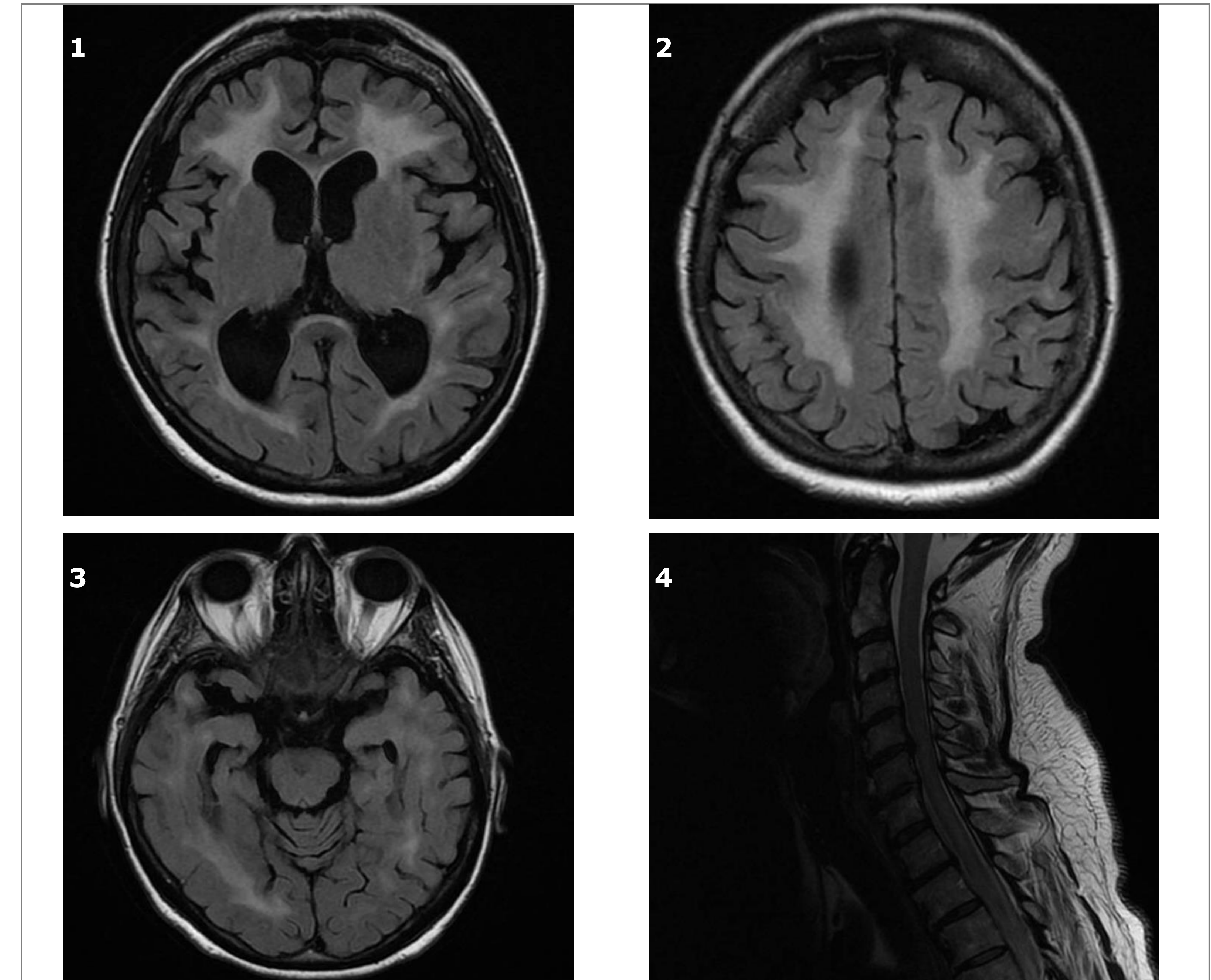


Figure 1-2-3:brain MRI axial T2 FLAIR sequences; figure 4 brain MRI sagittal FRFSE sequence

## Bibliografia

Lynch DS, Wade C, Paiva ARB, et al. Practical approach to the diagnosis of adult-onset leukodystrophies: an updated guide in the genomic era.. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2019 May;90(5):543-554.