RMN colonna in ragazza di 15 anni con dolore lombosacrale ingravescente, risvegli notturni e piastrinopenia. Di cosa si tratta?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

1. Spondilodiscite
2. Ernia di Schmorl
3. Invasione midollare neoplastica
4. Istiocitosi a cellule di Langerhans
5. Spondilolisi

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

RMN colonna in ragazza di 15 anni con dolore lombosacrale ingravescente, risvegli notturni e piastrinopenia. Di cosa si tratta?

DIAGNOSI CORRETTA

Invasione midollare neoplastica La RMN mostra il collasso del soma di L4 con avvallamento della limitante superiore ed inferiore. Si tratta di un'invasione midollare neoplastica da rabdomiosarcoma alveolare, diagnosticato all'esame istologico su biopsia osteomidollare e all'immunofenotipo su aspirato midollare. Il rabdomiosarcoma è il tipo più frequente di sarcoma dei tessuti molli ed è un tumore tipico dell'età pediatrica. I due principali sottotipi istologici sono:

- sottotipo embrionale(60% dei casi), caratterizzato da perdita di eterozigosi sul cromosoma 11p15.5; colpisce soprattutto bambini di età inferiore a 5 anni ed interessa principalmente le regioni di testa, collo, vescica, vagina, prostata, testicolo.
- sottotipo alveolare (25-40% dei casi), associato a t(2;13) e t(1;13) con formazione del gene di fusione PAX 3/7-FOXO1 che si associa a un maggior rischio di invasione midollare; colpisce soprattutto gli adolescenti e solitamente interessa le estremità presentandosi come piccola massa solida indistinta in qualsiasi punto degli arti superiori o inferiori. Ha una rapida velocità di crescita e una prognosi più sfavorevole rispetto al sottotipo embrionale.

- Parham DM, Ellison DA: Rhabdomyosarcomas in adults and children: an update. Arch Pathol Lab Med 2006;130:1454-65.
- Rudzinski ER, Anderson JR, Hawkins DS, et al.: The World Health Organization classification of skeletal muscle tumors in pediatric rhabdomyosarcoma: a report from the Children's Oncology Group. Arch Pathol Lab Med 2015;139:1281-7.
- Leaphart C, Rodeberg D: Pediatric surgical oncology: management of rhabdomyosarcoma. Surg Oncol 2007;16:173-85.

(Contributo di Giulia Bertazzi e Giuseppe Pagano, AOUI Verona)

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte