

**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

# 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 rhabdomyosarcoma alveolare, diagnosticato all'esame istologico su biopsia osteomidollare e all'immunofenotipo su aspirato midollare. Il rhabdomyosarcoma 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)*