3° Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Φυσικής

27° Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο
Ακτινολογίας

Πολλαπλές Εγκεφαλικές Σηραγγώδεις Αγγειακές Δυσπλασίες

Χριστοδούλου Ευαγγελία

Κλινικό Εργαστήριο Ακτινολογίας, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών

30, 31 ΟΚΤ + 1 ΝΟΕ
2026

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
- ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ, ΛΑΡΙΣΑ

Οργάνωση

ΕΦΙΕ
Ένωση Φυσικών Ιατρικής Ελλάδος

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΟΛΛΕΓΙΟ ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

Εισαγωγή

Οι εγκεφαλικές σηραγγώδεις αγγειακές δυσπλασίες (cerebral cavernous malformations, CCM) αποτελούν δυσπλασίες χαμηλής ροής του κεντρικού νευρικού συστήματος. Είναι από τις συχνότερες εγκεφαλικές αγγειακές δυσπλασίες και μπορεί να είναι είτε συμπτωματικές, είτε ασυμπτωματικές.

Η οικογενής μορφή (familial CCM, FCCM) αντιπροσωπεύει το 20% των περιπτώσεων, κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα και σχετίζεται με μεταλλάξεις στα γονίδια KRIT1 (CCM1), CCM2 και PDCD10 (CCM3).

Σκοπός

Η παρουσίαση περιστατικού ασθενούς με πολλαπλές εγκεφαλικές σηραγγώδεις δυσπλασίες, στο πλαίσιο διερεύνησης οξείας κεφαλαλγίας με συνοδό ναυτία.

FCCM – βασικά σημεία

Διαγνωστικά κριτήρια: ≥5 σηραγγώδη αγγειώματα, ή 1 σηραγγώδες αγγείωμα και συγγενής με CCM, ή μετάλλαξη σε γονίδιο CCM.

Κληρονομικότητα: αυτοσωμική επικρατούσα, με ατελή διεισδυτικότητα.

Γονίδιο	Χρωμόσωμα	Σημείωση
KRIT1 (CCM1)	7q21–22	Σταθεροποίηση ενδοθηλιακών διακυτταρικών συνδέσεων
CCM2	7q	–
PDCD10 (CCM3)	3q	Συσχέτιση με πολλαπλά μηνιγγιώματα

Μέθοδοι & Υλικά

Γυναίκα ασθενής προσήλθε στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών λόγω οξείας κεφαλαλγίας και ναυτίας, με ελεύθερο ατομικό αναμνηστικό.

Ημέρα 0

Αξονική τομογραφία εγκεφάλου

Επείγουσα εξέταση, χωρίς χορήγηση σκιαγραφικού μέσου

Ημέρα 1

Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου

Την επόμενη ημέρα, προς αποκλεισμό μεταστατικής νόσου

Αποτελέσματα

Αξονική τομογραφία

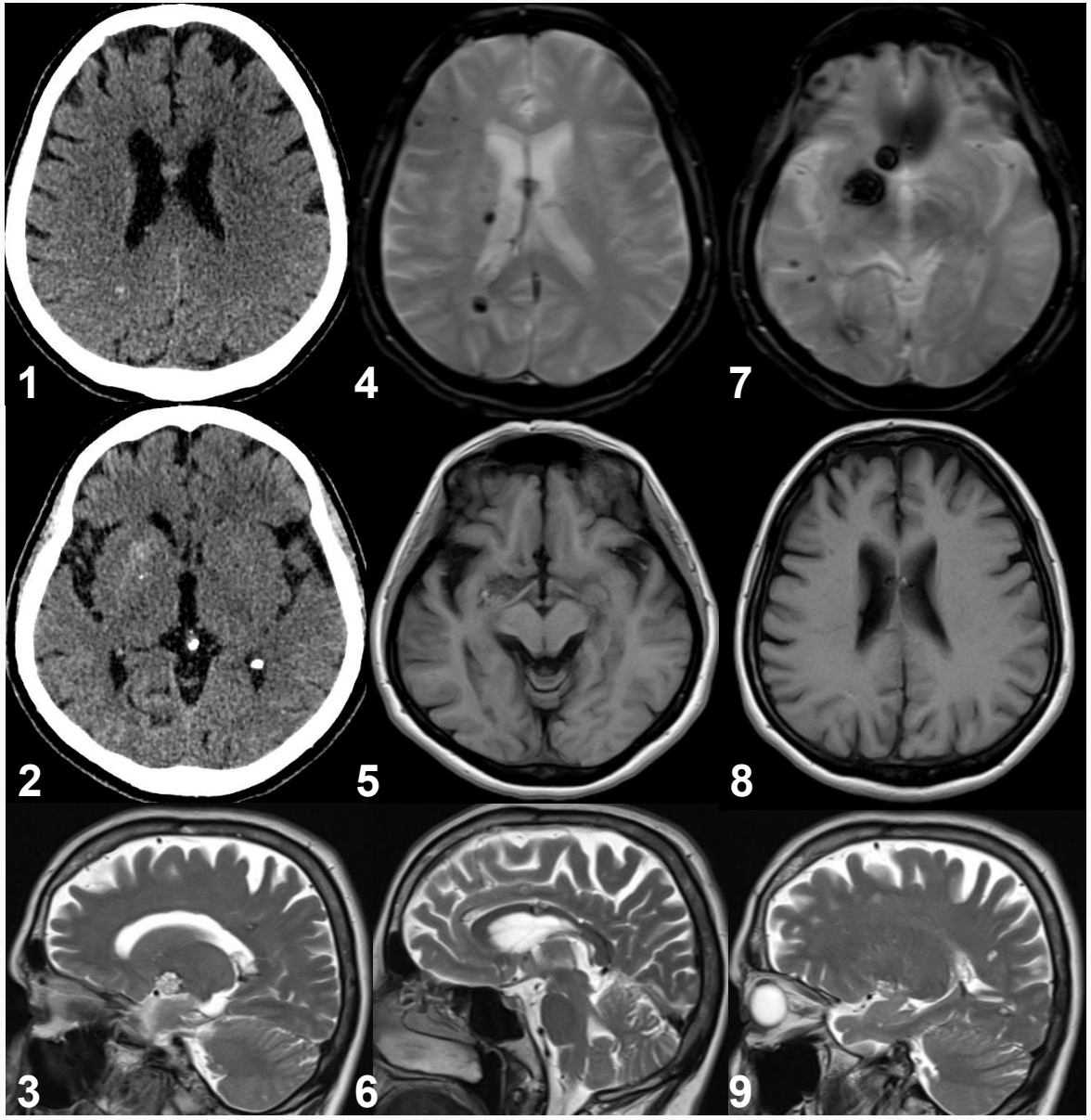
Πολλαπλές υπέρπυκνες εστίες στο δεξιό εγκεφαλικό ημισφαίριο (μετωπιαίος και βρεγματικός λοβός, βασικά γάγγλια), καθώς και στο μεσολόβιο. Ορισμένες με μικρές επασβεστώσεις και περιβαλλόμενες από περιεστιακό οίδημα. Εικ. 1,2.

Μαγνητική τομογραφία

Πολυάριθμες βλάβες με απεικονιστικά χαρακτηριστικά συμβατά με CCM, ποικίλου μεγέθους και εντόπισης, με αιμορραγικό περιεχόμενο και ετερογενές σήμα στις ακολουθίες T1 και T2 ακολουθίες. Χαρακτηριστικό blooming artifact σε GRE T2*/SWI ακολουθίες. Εικ. 3-9.

Επιπλέον, αναγνωρίστηκε μικρή φλεβική αναπτυξιακή ανωμαλία (developmental venous anomaly, DVA).

Με βάση τα ευρήματα προτάθηκε περαιτέρω γενετικός έλεγχος για διερεύνηση FCCM.



Συμπεράσματα

1. Η μαγνητική τομογραφία αποτελεί τη μέθοδο εκλογής για την ανίχνευση, τη διαφορική διάγνωση και την παρακολούθηση των CCM.

2. Η παρουσία πολλαπλών βλαβών θέτει την υποψία οικογενούς μορφής.

3. Οι ακτινολόγοι οφείλουν να αναγνωρίζουν τα χαρακτηριστικά ευρήματα και να αξιολογούν τόσο το ατομικό όσο και το οικογενειακό ιστορικό, προτείνοντας κατάλληλο περαιτέρω έλεγχο και παρακολούθηση.

Βιβλιογραφία

1. Manole A, Forrester V, Zlotoff B, Hart B, Morrison L. Cutaneous Findings of Familial Cerebral Cavernous Malformation Syndrome Due to the Common Hispanic Mutation. Am J Med Genet A. 2020;182(5):1066-72.

2. Rosário Marques I, Antunes F, Ferreira N, Grunho M. Familial Cerebral Cavernous Malformation: Report of a Novel KRIT1 Mutation in a Portuguese Family. Seizure. 2017;53:72-4.

3. Mespreuve M, Vanhoenacker F, Lemmerling M. Familial Multiple Cavernous Malformation Syndrome: MR Features in This Uncommon but Silent Threat. J Belg Soc Radiol. 2016;100(1):51.

4. Cigoli M, De Benedetti S, Marocchi A, et al. A Novel MGC4607/CCM2 Gene Mutation Associated with Cerebral Spinal and Cutaneous Cavernous Angiomas. J Mol Neurosci. 2015;56(3):602-7.

5. Garaci F, Marsili L, Riant F, et al. Cerebral Cavernous Malformations Associated to Meningioma: High Penetrance in a Novel Family Mutated in the PDCD10 Gene. Neuroradiol J. 2015;28(3):289-93.

6. Jain R, Robertson P, Gandhi D, Gujar S, Muraszko K, Gebarski S. Radiation-Induced Cavernomas of the Brain. AJNR Am J Neuroradiol. 2005;26(5):1158-62.

7. Denier C, Goutagny S, Labauge P, et al. Mutations Within the MGC4607 Gene Cause Cerebral Cavernous Malformations. Am J Hum Genet. 2004;74(2):326-37.

8. Brunereau L, Labauge P, Tournier-Lasserve E, Laberge S, Levy C, Houtteville J. Familial Form of Intracranial Cavernous Angioma: MR Imaging Findings in 51 Families. Radiology. 2000;214(1):209-16.

Επικοινωνία: evelyn.christod@gmail.com