3° Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Φυσικής

27° Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο
Ακτινολογίας

Ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου σε παιδί με σύνδρομο Coffin–Siris: παρουσίαση περιστατικού
Brain MRI Findings in a Child with Coffin–Siris Syndrome: A Case Report

Παπαλαγάρας Βασίλειος[1], Κυριαζή Μαρία[2], Καραγκούνης Μιχαήλ[1], Αλεξανδράτου Μαρία[1], Μπεκιαρίδης Ιωάννης[1], Γιαννακού Παυλίνα[1], Kondratenko Katerina[1], Αναστασίου Αθανασία[1]

Γ.Ν.Θ. Ιπποκράτειο. Τμήμα Ακτινολογίας Θεσσαλονίκη. Ελλάδα[1]

Γ.Ν.Θ. Ιπποκράτειο. Τμήμα Ά Παιδιατρικής Κλινικής Θεσσαλονίκη. Ελλάδα[2]

30, 31 ΟΚΤ + 1 ΝΟΕ
2026

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
- ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ, ΛΑΡΙΣΑ

Οργάνωση

ΕΦΙΕ
Ένωση Φυσικών Ιατρικής Ελλάδος

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΟΛΛΕΓΙΟ ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

Εισαγωγή

Το σύνδρομο Coffin–Siris αποτελεί σπάνια, γενετικά ετερογενή, πολυσυστηματική νευροαναπτυξιακή διαταραχή, η οποία σχετίζεται με παθογόνες παραλλαγές γονιδίων που κωδικοποιούν συστατικά του συμπλέγματος αναδιαμόρφωσης της χρωματίνης SWI/SNF ή πρωτεΐνες λειτουργικά συνδεδεμένες με αυτό. Μέχρι σήμερα έχουν αναγνωριστεί 14 σχετιζόμενα γονίδια, με το **ARID1B** να αποτελεί το συχνότερα εμπλεκόμενο. Το κλινικό φάσμα περιλαμβάνει αναπτυξιακή καθυστέρηση, υποτονία, διαταραχές σίτισης και ανάπτυξης, χαρακτηριστικά δυσμορφικά γνωρίσματα, υπερτρίχωση με αραιό τριχωτό της κεφαλής και υποπλασία ή απλασία της άπω φάλαγγας ή του όνυχα, συχνότερα του πέμπτου δακτύλου. Οι συγγενείς ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος παρουσιάζουν σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια. Σε αυτές περιλαμβάνονται διαταραχές διάπλασης του μεσολοβίου, κοιλιακές ανωμαλίες, υποπλασία της παρεγκεφαλίδας και δυσπλασίες του οπισθίου βόθρου.

Σκοπός:

Η παρουσίαση των ευρημάτων μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου σε παιδί ηλικίας ενός έτους με σύνδρομο Coffin–Siris και η συσχέτισή τους με το γνωστό νευροαπεικονιστικό φάσμα του συνδρόμου.

Μέθοδοι & Υλικά

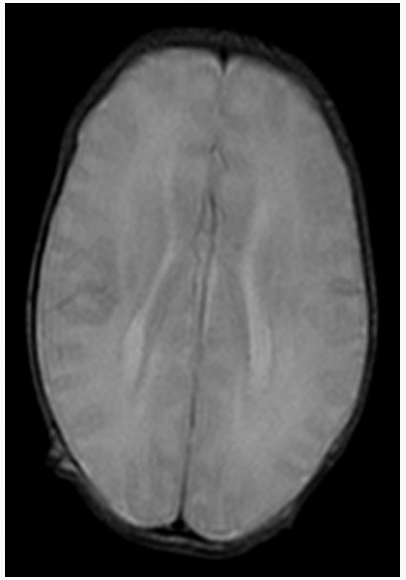
Πραγματοποιήθηκε αναδρομική αξιολόγηση της μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου παιδιού ηλικίας ενός έτους με διαγνωσμένο σύνδρομο Coffin–Siris. Εκτιμήθηκαν η μορφολογία του μεσολοβίου, η διάταξη και το εύρος του κοιλιακού συστήματος, καθώς και οι δομές της μέσης γραμμής.

Αποτελέσματα

Η μαγνητική τομογραφία ανέδειξε μερική αγενεσία του μεσολοβίου, με απουσία του σώματος και του σπληνίου αυτού. Παρατηρήθηκε παράλληλη διάταξη των σωμάτων των πλαγίων κοιλιών, καθώς και ασύμμετρη και δυσανάλογη διεύρυνση των ινιακών κεράτων συγκριτικά με τα μετωπιαία και τα κροταφικά κέρατα, εικόνα συμβατή με κολποκεφαλία. Επιπλέον, η τρίτη κοιλία απεικονίστηκε σε υψηλή θέση, με ανώτερη επέκτασή της προς τη διημισφαιρική σχισμή. Το σύνολο των ευρημάτων συνάδει με διαταραχή ανάπτυξης του μεσολοβίου.



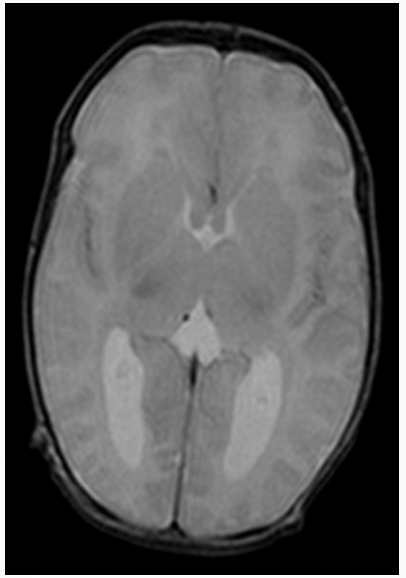
Οβελιαία T1-weighted εικόνα: Μερική αγενεσία/δυσγενεσία του μεσολοβίου, με απουσία του σώματος και του σπληνίου και διατήρηση υποπλαστικού πρόσθιου τμήματος. Παρατηρείται υψηλή θέση της τρίτης κοιλίας.



Εγκάρσια T2-weighted εικόνα: Παράλληλη διάταξη των σωμάτων των πλαγίων κοιλιών, συμβατή με δυσγενεσία του μεσολοβίου.



Οβελιαία T1-weighted εικόνα: δυσμορφία του κοιλιακού συστήματος με δυσανάλογη διάταση του οπισθίου κέρατος της πλάγιας κοιλίας.



Εγκάρσια T2-weighted εικόνα: Αμφοτερόπλευρη, συμμετρική και δυσανάλογη διάταση των ινιακών κεράτων των πλαγίων κοιλιών -εικόνα κολποκεφαλίας.

Συμπεράσματα

Οι ανωμαλίες του μεσολοβίου αποτελούν σημαντικό τμήμα του νευροαπεικονιστικού φάσματος του συνδρόμου Coffin–Siris. Η μαγνητική τομογραφία επιτρέπει την ακριβή ανατομική απεικόνιση της δυσγενεσίας του μεσολοβίου και των συνοδών μεταβολών του κοιλιακού συστήματος. Η συνεκτίμηση του προτύπου των απεικονιστικών αλλοιώσεων με τα κλινικά και γενετικά δεδομένα συμβάλλει στην πληρέστερη φαινοτυπική εκτίμηση, στον διαγνωστικό προσανατολισμό και στη διεπιστημονική παρακολούθηση των ασθενών.

Βιβλιογραφία

1. Baban A, Moresco L, Divizia MT, Rossi A, Ravazzolo R, Lerone M, De Toni T. Pituitary hypoplasia and growth hormone deficiency in Coffin-Siris syndrome. Am J Med Genet A. 2008;146:384–388. doi: 10.1002/ajmg.a.32111.
2. Bodurtha J, Kessel A, Berman W, Hartenberg M. Distinctive gastrointestinal anomaly associated with Coffin-Siris syndrome. J Pediatr. 1986;109:1015–1017. doi: 10.1016/s0022-3476(86)80288-8.
3. Bonioli E, Palmieri A, Bertola A, Bellini C. Autosomal recessive mode of inheritance of a Coffin-Siris like syndrome. Genet Couns. 1995;6:309–312.
4. Brautbar A, Ragsdale J, Shinawi M. Is this the Coffin-Siris syndrome or the BOD syndrome? Am J Med Genet A. 2009;149:559–562. doi: 10.1002/ajmg.a.32671.
5. Brunetti-Pierri N, Esposito V, Salerno M. Premature thelarche in Coffin-Siris syndrome. Am J Med Genet A. 2003;121A:174–176. doi: 10.1002/ajmg.a.20158.
6. Carey JC, Hall BD. The Coffin-Siris syndrome: five new cases including two siblings. Am J Dis Child. 1978;132:667–671. doi: 10.1001/archpedi.1978.02120320027005