3° Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Φυσικής

27° Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο
Ακτινολογίας

Συνδέοντας τα ευρήματα για την επίτευξη της διάγνωσης της Νευροινωμάτωσης τύπου 1 και συγκεντρωτικός πίνακας συγκριτικά με την Νευροινωμάτωση τύπου 2

Connecting the dots in reaching the Neurofibromatosis Diagnosis and comparative table for both NF1 and NF2w types

Ευλαμπία Α. Ψαθά[1], Χασάν Μπεκτάς[2], Μαριλένα Χατζάκη[3], Σάββας Δευτεραίος[4]

1. Επίκουρη Καθηγήτρια Νευροακτινολογίας Δ.Π.Θ. Τμήμα Διαγνωστικής και Επεμβατικής Ακτινολογίας, Π.Γ.Ν. Αλεξανδρούπολης
2. Ειδικευόμενος Ακτινολογίας,Τμήμα Διαγνωστικής και Επεμβατικής Ακτινολογίας, Π.Γ.Ν. Αλεξανδρούπολης
3. Τεχνολόγος Ραδιολογίας- Ακτινολογίας, Τμήμα Μαγνητικής Τομογραφίας Π.Γ.Ν. Αλεξανδρούπολης
4. Καθηγητής Ακτινολογίας Δ.Π.Θ. Τμήμα Διαγνωστικής και Επεμβατικής Ακτινολογίας, Π.Γ.Ν. Αλεξανδρούπολης

30, 31 ΟΚΤ + 1 ΝΟΕ
2026

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
- ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ, ΛΑΡΙΣΑ

Οργάνωση

ΕΦΙΕ
Ένωση Φυσικών Ιατρικής Ελλάδος

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΟΛΛΕΓΙΟ ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

*Η ορολογία ακολουθεί τα αναθεωρημένα διαγνωστικά κριτήρια του 2021–2022 (NF2-related schwannomatosis).

Εισαγωγή

❖ Οι νευροϊνωματώσεις αποτελούν **γενετικά σύνδρομα προδιάθεσης** ανάπτυξης **όγκων** με χαρακτηριστικά κλινικά και απεικονιστικά ευρήματα. Η **NF1** εκδηλώνεται κυρίως με **κηλίδες café-au-lait**, **οζίδια** της ίριδας **Lisch** και **νευροϊνώματα**, ενώ η **NF2-related schwannomatosis*** χαρακτηρίζεται από **αιθουσαία σβαννώματα**, **μηνιγγιώματα** και **ενδοκαναλικά επενδυμώματα**.

❖ Η απουσία οικογενειακού ιστορικού ή η ήπια συμπτωματολογία μπορεί να καθυστερήσουν τη διάγνωση, καθιστώντας τη **Μαγνητική Τομογραφία** με **κεντρικό ρόλο** στην αναγνώριση των σχετιζόμενων όγκων, ενώ η διάγνωση του συνδρόμου βασίζεται στη σύνθεση κλινικών, απεικονιστικών και, όπου ενδείκνυται, γενετικών δεδομένων.

* Η ορολογία NF2-related schwannomatosis ακολουθεί τα αναθεωρημένα διαγνωστικά κριτήρια του 2021–2022

Σκοπός

Η κατανόηση των κλινικών και απεικονιστικών εκδηλώσεων της Νευροϊνωμάτωσης τύπου 1 (NF1) και της NF2-related schwannomatosis (NF1) , με στόχο την **έγκαιρη διάγνωση** και τη σωστή **διαγνωστική προσέγγιση** σε παιδιά και νεαρούς ενήλικες.

Μέθοδοι

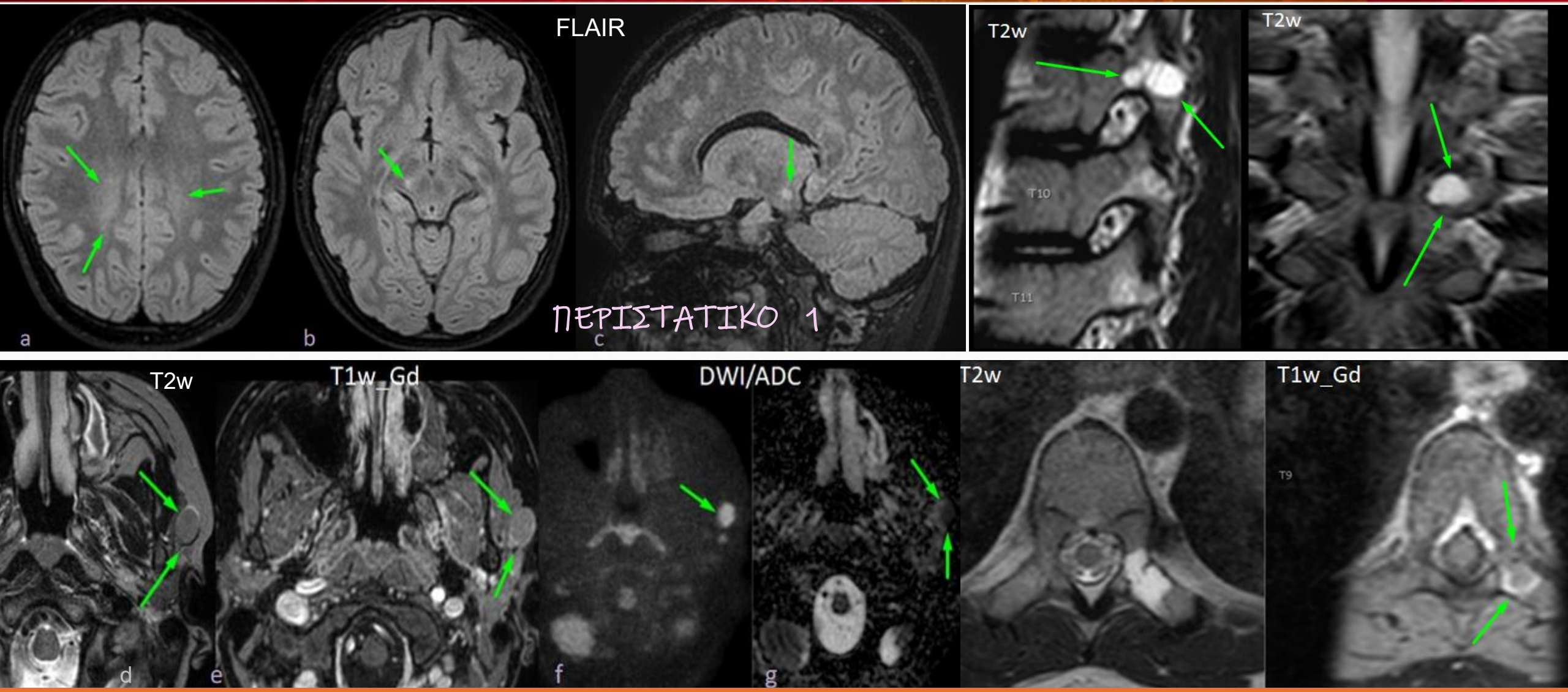
❖ στην **προοπτική μελέτη** συμπεριλήφθηκαν **8 ασθενείς**, αμφότερων των φύλων, ηλικίας από **3 μηνών → 61 ετών**. Η Μαγνητική Τομογραφία είτε ανέδειξε ευρήματα που έθεταν την **υποψία** νευροϊνωμάτωσης τύπου 1 (NF1), είτε **συνέβαλε στην επιβεβαίωση** της κλινικής **διάγνωσης** σε ασθενείς με χαρακτηριστικές κηλίδες café-au-lait, είτε χρησιμοποιήθηκε για την **απεικονιστική παρακολούθηση** ήδη διαγνωσμένων περιστατικών, ιδίως ως προς την πιθανή συμμετοχή της **οπτικής οδού με γλοιώματα** αυτής.

Αποτελέσματα

- στην NF1, τα συχνότερα απεικονιστικά ευρήματα είναι οι **εστιακές περιοχές αυξημένου σήματος** στις T2/FLAIR ακολουθίες (**FASI**), τα **γλοιώματα της οπτικής οδού** καθώς και τα **νευροϊνώματα** της σπονδυλικής στήλης
- στην NF2 απαντώνται συχνότερα ενδοκράνια και ενδοκαναλικά **σβαννώματα, μηνιγγιώματα** του νωτιαίου μυελού, καθώς επίσης και **ενδομυελικά επενδυμώματα** τα οποία συνήθως σημειώνουν **έντονο εμπλουτισμό**
- η παρουσία αμφοτερόπλευρων αιθουσαίων σβαννωμάτων θεωρείται **παθογνωμονικό εύρημα για τη διάγνωση της NF2**

System / Feature	NF 1 (Von Recklinghausen disease)	NF 2 (Central / Bilateral Acoustic Neurofibromatosis)
Cutaneous	- Café-au-lait macules (≥6) - Axillary/inguinal freckling - Cutaneous neurofibromas (dermal, subcutaneous) - Plexiform neurofibromas (may undergo malignant transformation)	- Usually absent café-au-lait spots (if present: fewer and lighter) - Cutaneous schwannomas (rare) - Skin plaques with subcutaneous nodules
Ophthalmologic	- Lisch nodules (iris hamartomas) - Optic pathway gliomas - Choroidal abnormalities (on OCT/IR)	- Early cataracts (posterior subcapsular, juvenile) - Retinal hamartomas (less frequent)
Neurologic / CNS	- Learning disabilities, ADHD - Seizures - Gliomas • Optic gliomas (>> in children younger than 6 yrs) • juvenile pilocytic astrocytoma • diffuse brainstem glioma • spinal astrocytoma and spinal pilocytic astrocytoma - Ganglioglioma - Increased risk of malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST)	- Bilateral vestibular schwannomas (hallmark) - Multiple intracranial schwannomas - Meningiomas (multiple) - Ependymomas (especially spinal)

System / Feature	NF 1 (Von Recklinghausen disease)	NF 2 (Central / Bilateral Acoustic Neurofibromatosis)
Radiological (MRI/CT)	"Unidentified bright objects" (UBOs) in basal ganglia, thalamus, cerebellum, brainstem (esp. in children) - Optic pathway enlargement/mass - Plexiform neurofibromas (fusiform nerve enlargement) - progressive sphenoid wing dysplasia - J-shaped sella - lambdoid suture defects - dural calcification at the vertex - dural ectasia - moyamoya phenomenon (rare) - buphthalmos	(cerebellopontine angle) - Multiple meningiomas - Spinal schwannomas and ependymomas
Skeletal	- Scoliosis - Pseudarthrosis (esp. tibia) - Bone dysplasia (**sphenoid wing**, long bones) - Short stature	- Mild scoliosis possible (secondary to spinal tumors) - Skeletal anomalies less common
Endocrine / Other Systems	- Pheochromocytoma (rare) - Vasculopathy (renal artery stenosis, hypertension) - Increased malignancy risk (MPNST, glioma, leukemia)	- Endocrine involvement uncommon - Occasionally peripheral neuropathy
Age of Onset	- Childhood (often <10 years) - Skin signs usually appear early	- Adolescence / early adulthood (late teens to 20s)
Genetics	- NF 1 gene mutation (chromosome **17q11.2**), neurofibromin (tumor suppressor)	- NF 2 gene mutation (chromosome **22q12**), merlin/schwannomin (tumor suppressor)



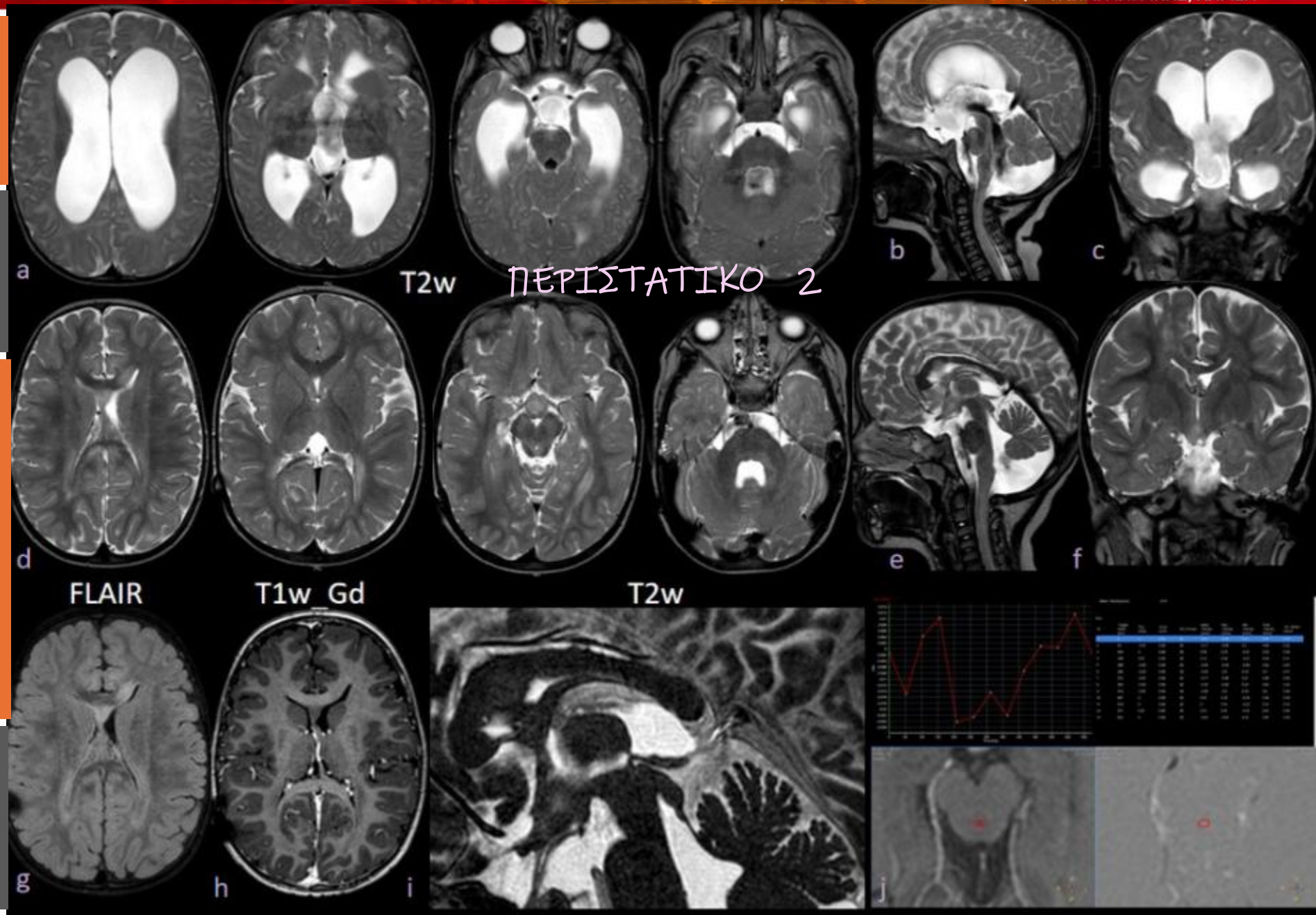
Άρρεν 10 ετών με γνωστή NF1 εμφανίζει συμμετρικές εστιακές περιοχές παθολογικής έντασης σήματος (FASI) στις ακολουθίες FLAIR, οι οποίες εντοπίζονται στην εν τω βάθει λευκή ουσία (a) και στο δεξιό εγκεφαλικό σκέλος (b, c). Στην AP παρειακή χώρα αναδεικνύεται ωοειδής αλλοίωση, με T2 ίσης έντασης σήμα (d), χωρίς σημαντική πρόσληψη παραμαγνητικής ουσίας (e) και με περιορισμό της διάχυσης, όπως τεκμηριώνεται στις εικόνες DWI (f) και στους χάρτες ADC (g). Η εν λόγω αλλοίωση, στο πλαίσιο της NF1, εγείρει το ενδεχόμενο δερματικού οζώδους νευρινώματος. ΜΤ ολόκληρης της ΣΣ αναδεικνύει εύρημα στο οπίσθιο τόξο του Θ9 σπονδύλου, το οποίο αρχικά θεωρήθηκε απλή κύστη . Δεν παρατηρείται εμφανής πρόσληψη, ωστόσο, δεδομένου του γνωστού ιστορικού νευροϊνωμάτωσης το ενδεχόμενο ενδοοστικού νευροϊνώματος δεν μπορεί να αποκλειστεί.

Άρρεν, κατά την αρχική μαγνητική τομογραφία δεν είχε ακόμη διαγνωστεί με NF1. Σε ηλικία 20 μηνών παρουσίασε σημαντικό υδροκέφαλο, όπως απεικονίζεται στις T2w εικόνες και στα 3 επίπεδα (a-c).

Στην οβελιαία T2w (b) παρατηρείται έντονο φαινόμενο απώλειας σήματος λόγω ροής στο επίπεδο του εγκεφαλικού υδραγωγού του Sylvius και της IVης κοιλίας, το οποίο θεωρήθηκε ενδεικτικό ικανοποιητικής ροής του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ΕΝΥ).

Στη συνέχεια, ο ασθενής υποβλήθηκε σε τοποθέτηση κοιλιοπεριτοναϊκής παροχέτευσης (VP-shunt), με αποκατάσταση φυσιολογικού εύρους του κοιλιακού συστήματος (d-f). Μετά την παροχέτευση έγινε εμφανές υποθαλαμικό αμάρτωμα στο επίπεδο της μεσοσκελιαίας δεξαμενής (d), εύρημα παρόμοιο με εκείνο της αδελφής του. Στην οβελιαία T2w εικόνα (e) εγείρεται η υποψία στένωσης στο πρόσθιο τμήμα του εγκεφαλικού υδραγωγού, πιθανώς λόγω μεμβράνης /web (e, i). Οι μελέτες ροής του ΕΝΥ επιβεβαίωσαν την απουσία ροής στο επίπεδο του εγκεφαλικού υδραγωγού (j).

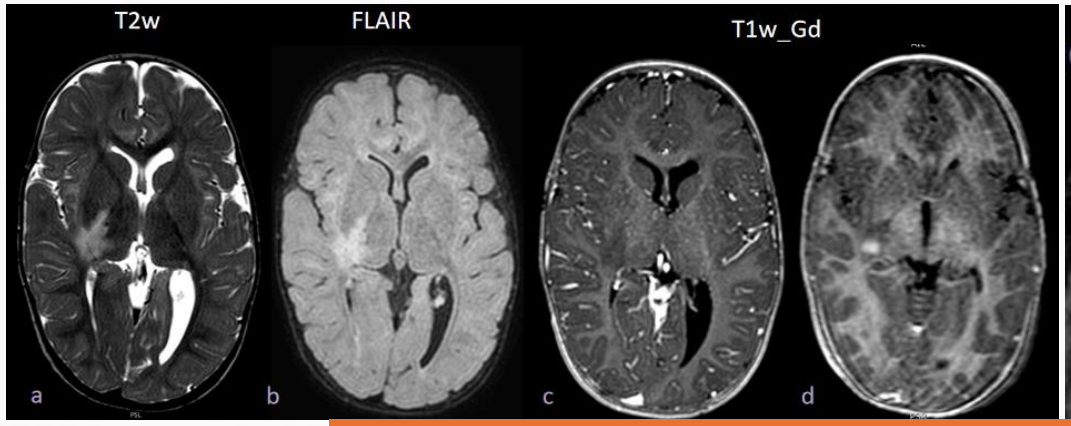
Η εγκάρσια FLAIR (g) αναδεικνύει λίγες εστιακές περιοχές παθολογικής έντασης σήματος (FASI), επί τα εντός του ΑΡ μετωπιαίου κέρατος και όπισθεν του γόνατος του μεσολοβίου, χωρίς πρόσληψη γαδολινίου (h).



Συμπεράσματα

✓η προσεκτική κλινική αξιολόγηση και η **Μαγνητική Τομογραφία του νευράξονα** συμβάλλουν καθοριστικά στην **έγκαιρη διάγνωση** και παρακολούθηση της νευροϊνωμάτωσης

✓ η αναγνώριση των **χαρακτηριστικών** απεικονιστικών **ευρημάτων,** σε συνδυασμό με τα **αναθεωρημένα διαγνωστικά κριτήρια** και, όπου απαιτείται, τον **γενετικό έλεγχο**, διευκολύνει την έγκαιρη θεραπευτική αντιμετώπιση και βελτιώνει την πρόγνωση





Θήλυ, χωρίς γνωστό ιστορικό νευροϊνωμάτωσης, παρουσιάζει εστιακές περιοχές παθολογικής έντασης σήματος (FASI) στις T2-προσανατολισμού (a) και FLAIR (b) ακολουθίες εντοπιζόμενες στο οπίσθιο τμήμα του συμπλέγματος της ΔΕ έξω κάψας, στο οπίσθιο σκέλος της ΔΕ έσω κάψας, στο οπίσθιο τμήμα του ΔΕ κελύφους και σε τμήμα της πλάγιας μοίρας του σύστοιχου θαλάμου, χωρίς πρόσληψη σκιαγραφικής ουσίας (c). Στη μετά από 6 μήνες follow-up Μαγνητική Τομογραφία, παρατηρείται εστιακή πρόσληψη γαδολινίου στο πλέον οπίσθιο τμήμα της ίδιας αλλοίωσης (d). Η αρχική MRI ανέδειξε ήπια ασυμμετρία μεταξύ των οπτικών νεύρων, με ήπια πάχυνση του ΔΕ οπτικού νεύρου (ON), ευρήματα ενδεικτικά γλοιώματος του ON. Στο 2ο F-up (6μήνες μετά την αρχική εξέταση) διαπιστώνεται και συμμετοχή του AP ON (e).

Βιβλιογραφία

1. **Legius E. Messiaen L, Wolkenstein P, et al.** Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2021;23(8):1506–1513. doi: 10.1038/s41436-021-01170-5
2. **Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, et al.** Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2022;24(9):1967–1977. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.007
3. **Halliday D, Emmanouil B, Evans DGR.** Updated protocol for genetic testing, screening and clinical management of individuals at risk of NF2-related schwannomatosis. *Clin Genet.* 2023;103(5):540–552. doi: 10.1111/cge.14310
4. **Carton C, Evans DG, Blanco I, et al.** ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine.* 2023;56:101818. doi: 10.1016/j.eclinm.2022.101818