

Leucodistrofia metacromatica e poliposi colecistica: una rara associazione

Massimo Basile¹, Donatella Narese², Sergio Salerno³, Claudio Defilippi⁴

¹ Dipartimento di Diagnostica per Immagini, Ospedale Pediatrico A. Meyer, Firenze, Italia

² Dipartimento di Radiologia, DIBIMEF, Azienda Ospedaliera Universitaria P. Giaccone, Università di Palermo, Palermo, Italia

³ Dipartimento di Radiologia, DIBIMEF, Azienda Ospedaliera Universitaria P. Giaccone, Università di Palermo, Palermo, Italia

⁴ Dipartimento di Diagnostica per Immagini, Ospedale Pediatrico A. Meyer, Firenze, Italia

Indirizzo Autore: Donatella Narese, Dipartimento di Radiologia, DIBIMEF, Azienda Ospedaliera Universitaria P. Giaccone, Università di Palermo Palermo, Tel.: 3293565218, e-mail: donatella.narese@virgilio.it

DOI 10.17376/girm_3-3-05062016-21

Riassunto

La poliposi colecistica è una condizione rara e poco descritta nella letteratura pediatrica. Riportiamo il caso di una bambina di 6 anni con leucodistrofia metacromatica e con riscontro incidentale di poliposi colecistica all'esame ecografico. Il caso presentato mette in evidenza l'importanza dell'associazione della poliposi colecistica con varie sindromi tra le quali la leucodistrofia metacromatica.

Parole chiave: *Leucodistrofia metacromatica, colecisti, poliposi.*

Introduzione

La leucodistrofia metacromatica o malattia di Scholz o deficit di Arilsulfatasi è una malattia neurodegenerativa progressiva appartenente al gruppo delle malattie lisosomiali, comunemente classificata nel gruppo delle malattie leucodistrofiche. La malattia, le cui prime descrizioni risalgono in letteratura al 1921, si trasmette con modalità autosomica recessiva ed è di solito dovuta a mutazione del gene codificante per l'enzima lisosomiale arilsulfatasi cui consegue accumulo di una sostanza metacromatica, costituita da accumuli di solfatidi, nella mielina del Sistema Nervoso Centrale e Periferico, con successiva morte cellulare per fenomeni fibrotici, negli organi addominali ed anche nella colecisti. Della malattia si riconoscono diverse varianti, con differenti età di esordio e corteo sintomatologico. (1) La poliposi colecistica è una condizione patologica poco nota e poco descritta nella letteratura pediatrica. Si riconoscono due forme: primitiva e secondaria, quest'ultima associata con sindromi quali la sindrome di Peutz-Jeghers, l'acondroplasia ed appunto la leucodistrofia metacromatica.(2)

Case report

Lo studio da noi presentato tratta di un caso particolarmente raro di una giovanissima paziente, di 6 anni, con nota diagnosi di leucodistrofia metacromatica che si sottoponeva ad indagine ecografica addominale di routine. L'ecografia mostrava

la presenza di colecisti con ispessimento circonfferenziale delle pareti e con lume oblitterato nel fondo-corpo per la presenza di una massa solida, per lo più non clivabile dalle pareti che, all'integrazione con color-Doppler, presentava marcato segnale vascolare. (Fig.1). Le vie biliari intra ed extraepatiche non erano dilatate. Dopo l'esame strumentale, vista l'anomalia dei reperti ultrasonografici, si consultavano pregresse ecografie nelle quali si documentava la presenza di fango biliare, e si intraprendeva uno studio della letteratura, riuscendo pertanto a postulare la diagnosi di poliposi colecistica secondaria in paziente con noto quadro di leucodistrofia metacromatica.

Discussione

La leucodistrofia metacromatica è una malattia da accumulo lisosomiale, causata da deficit di Arilsulfatasi A, con conseguente accumulo di solfatidi sia nel sistema nervoso centrale che nel sistema nervoso periferico. Il segno distintivo della malattia, a livello nervoso, è la demielinizzazione che porta a manifestazioni neurologiche progressive che porteranno il paziente fino alla morte. Meno noto nella cultura medica, ed ancora meno nella cultura radiologica, è che l'accumulo dei solfatidi possa avvenire anche in alcuni organi addominali (3), tra i quali reni, milza, linfonodi ed in particolare nella colecisti (4). L'aumento dei livelli di solfatidi nella bile secreta è infatti in grado di provocare, in sede colecistica, anche una risposta epiteliale proliferativa e displastica con ispessi-

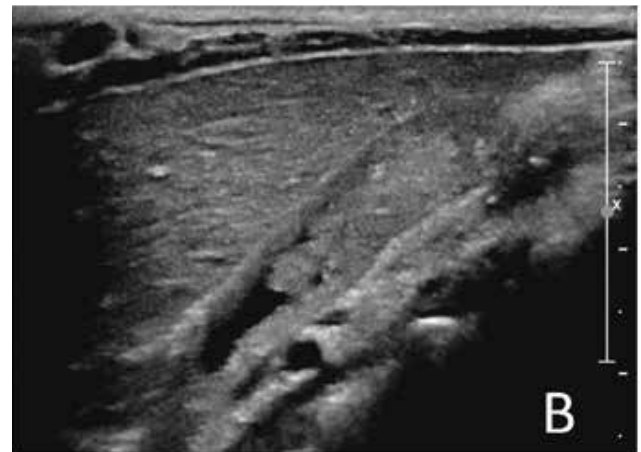
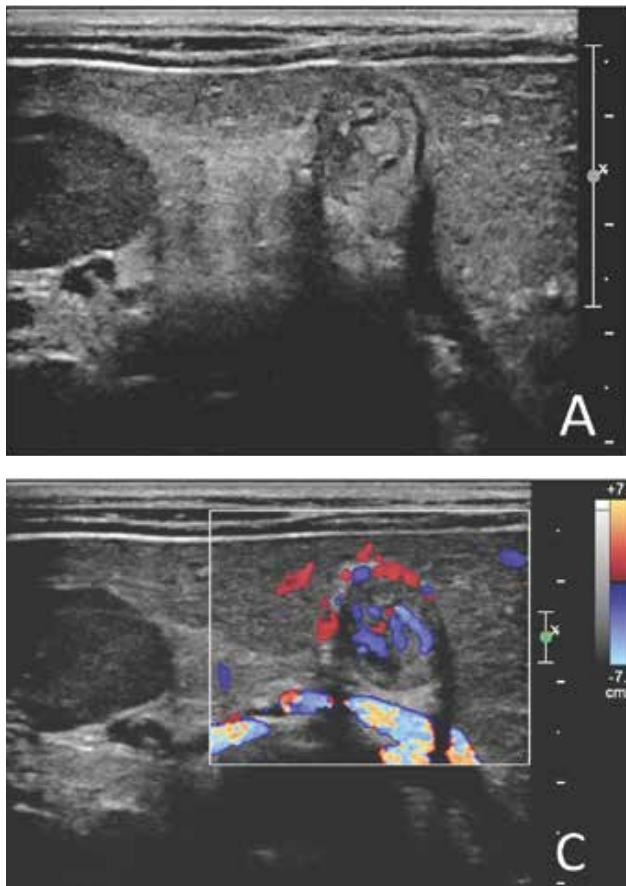


Fig. 1 Le immagini ecotomografiche mostrano ispessimento circonferenziale delle pareti colecistiche, con lume oblitterato nel fondo-corpo per la presenza di una massa solida, per lo più non clivabile dalle pareti (Fig. 1A: piano assiale, Fig. 1B: piano longitudinale). All'integrazione con color-Doppler (Fig. 1C) presenza di marcato segnale vascolare.

mento delle pareti, formazione di polipi singoli o multipli o ancora mutazioni colecistiche in senso fibrotico (5,6,7). Altre complicanze note in letteratura sono anche il carcinoma della colecisti (8), l'emobilia, la presenza di masse polipoidi nello stomaco e nel duodeno con successive possibili intussuscezione ed ostruzione intestinale. (9,10) I polipi colecistiti sono patologie tumorali della colecisti, molto rari in età pediatrica, solitamente di riscontro incidentale all'esame ecografico.

L'ecografia, oltre che metodica diagnostica, è anche il metodo di scelta nel follow-up; ben noto è infatti il rischio di trasformazione maligna. Il cut-off dimensionale per l'intervento chirurgico di colecistectomia è di 10 mm in pazienti con nota predisposizione genetica associata a trasformazione maligna (la sindrome di Peutz-Jeghers, l'acondroplasia ed appunto la leucodistrofia metacromatica) o con coledocolitiasi, di 15 mm in pazienti senza noti fattori di rischio (11). Sembra infatti che le lesioni <10 mm possano risolversi spontaneamente (12).

Le manifestazioni viscerali, nella Leucodistrofia metacromatica, sono tipicamente osservate dopo l'insorgenza dei sintomi neurologici, tuttavia, seppur raramente, possono essere anche il primo riscontro (12); in quest'ultimo caso, la consapevolezza di questa rara associazione potrebbe portare il clinico ad una gestione più adeguata e forse ritardare anche le sequele neurologiche della malattia. In conclusione, è necessario che ogni radiologo pediatrico, sia consapevole dell'associazione della poliposi colecistica con la leucodistrofia metacromatica.

BIBLIOGRAFIA

- Mahmood A, Berry J, Wenger DA et al (2010) Metachromatic leukodystrophy: a case of triplets with the late infantile variant and a systematic review of the literature. *J Child Neurol.* 25(5):572-80.
- Stringer MD, Ceylan H, Ward K et al (2003) Gallbladder polyps in children—classification and management. *J Pediatr Surg* 38: 1680–1684
- Lorioli L, Cicalese MP, Silvani P et al (2015) Abnormalities of acid-base balance and predisposition to metabolic acidosis in Metachromatic Leukodystrophy patients. *Mol Genet Metab.* 115(1):48-52.
- McFadden K, Ranganathan S (2015) Pathology of the gallbladder in a child with metachromatic leukodystrophy. *Pediatr Dev Pathol.* 18(3):228-30.
- Tesluk H, Munn RJ, Schwartz MZ et al (1989) Papillomatous transformation of the gall bladder in metachromatic leukodystrophy. *Pediatr Pathol* 9:741–746
- Warfel KA, Hull MT (1984) Villous papilloma of the gall bladder in association with leukodystrophy. *Human Pathol* 15:1192–1194
- Reis M, Deeg KH (1993) Polyposis of the gallbladder associated with metachromatic leukodystrophy. *Eur J Pediatr* 152:450–451
- Simanovsky N, Ackerman Z, Kiderman A et al. (1998) Unusual gallbladder findings in two brothers with metachromatic leukodystrophy. *Pediatr Radiol.* 28(9):706-8.
- Wanner MR, Karmazyn B, Fan R. (2015) Multidetector CT diagnosis of massive hemobilia due to gallbladder polyposis in a child with metachromatic leukodystrophy. *Pediatr Radiol.* 45(13):2017-20.
- Garavelli L, Rosato S, Mele A et al (2009) Massive hemobilia and papillomatosis of the gallbladder in metachromatic leukodystrophy: a life-threatening condition. *Neuropediatrics* 40:284–286
- Bayram Kabaçam G, Akbıyık F, Livanlioğlu Z et al (2013) Decision for surgery in the management of a rare condition, childhood gallbladder polyps, and the role of ultrasonography. *Turk J Gastroenterol.* 24(6):556-60.
- Scarpa MG, Gamba PG, Greggio NA et al (2008) Polypoid lesion of the gallbladder in childhood: case report and literature review. *Pediatr Med Chir* 30:45–47