

Emangiendotelioma pseudomiogenico intracranico multifocale: presentazione clinica e monitoraggio longitudinale

M. Molteni ¹, G. Piccolo ¹⁻², A. Conte ¹, G. Gaggero ³,
M. Pavanello ⁴, A. Ramaglia ⁵, A. Verrico ², C. Milanaccio ²

INTRODUZIONE

L'emangiendotelioma pseudomiogenico (PHE) è una rarissima neoplasia ad origine vascolare, tipicamente multifocale all'esordio, con coinvolgimento di tessuti molli delle estremità, ossa, fegato, polmone; non sono descritti casi di coinvolgimento unicamente del sistema nervoso centrale. Raramente metastatico, si caratterizza all'immunoistochimica per l'assenza dell'oncosoppressore **CAMTA1**, che consente la diagnosi differenziale con la variante epitelioida (EHE), a comportamento ben più aggressivo per la tendenza a sviluppare metastasi sistemiche ed intracraniche. Quando indicato, il trattamento del PHE è primariamente chirurgico ma può avvalersi di chemioterapia e radioterapia; è possibile l'utilizzo degli inibitori di mTOR.

CASO CLINICO

Ragazzo di 12 anni con brevi episodi autorisolutivi di offuscamento dell'emicampo visivo sinistro.

Alla RM encefalo riscontrati reperti sospetti per malformazioni cavernomatose multiple a distribuzione sovra e sotto-tentoriale.

Avviato follow-up neuroradiologico quadrimestrale, inizialmente stabile; al controllo a un anno dal primo riscontro si evidenziavano multipli sanguinamenti sincroni nel contesto di tutte le lesioni.

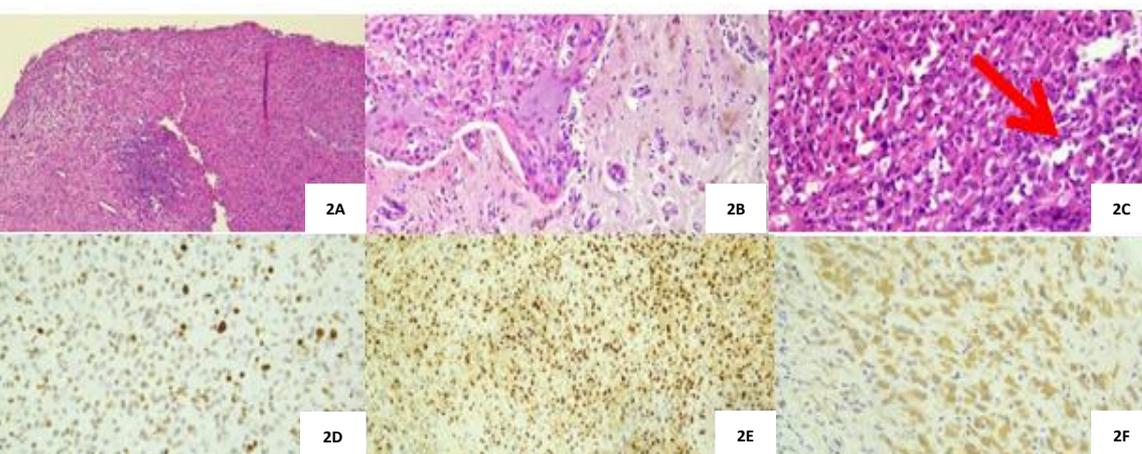
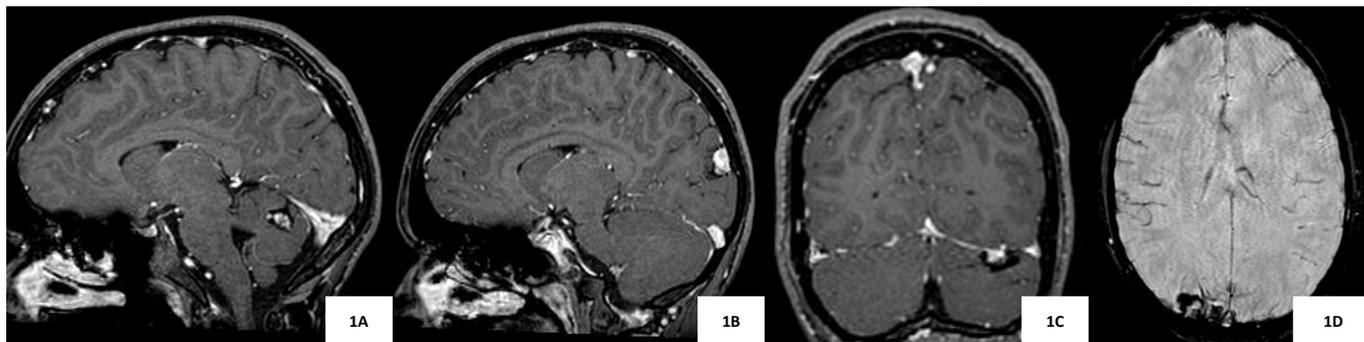
Eseguita exeresi di una singola lesione a sede occipitale, il cui esame istologico risultava compatibile con PHE (CAMTA1 assente, positività per CK AE1/AE3, actina muscolare, espressione nucleare marcata di ERG e CD31).

E' stata effettuata stadiazione di malattia con PET-FDG e TC total body, negative per ulteriori localizzazioni.

Al successivo controllo di malattia rilevata stabilità delle lesioni intracraniche, con concomitante involuzione simultanea delle aree emorragiche in assenza di nuovi sanguinamenti o comparsa di ulteriori localizzazioni.

RISONANZA MAGNETICA (Figura 1)

Multiple lesioni a localizzazione sovra e sottotentoriale, ad impianto durale, con segni di sanguinamento (1 A – C: T1 con mdc, 1 D SWI)



ISTOLOGIA (Figura 2)

2A: architettura compatta della neoplasia
2B: invasione neoplastica parenchima cerebrale adiacente
2C: citologia epitelioida/rabdoide e cleft classici delle neoplasie vasculogeniche (freccia rossa)
2D: espressione nucleare Ki67
2E: espressione nucleare ERG di derivazione vascolare
2F: espressione citoplasmatica AML
(2 A – C: ematossilina-eosina; 2 D – E: IHC)

CONCLUSIONI

Riportiamo un rarissimo caso di PHE in età pediatrica, con peculiare **interessamento isolato multifocale del SNC**.

Le lesioni vascolari hanno presentato **comportamento sincrono** nel tempo, con multipli sanguinamenti concomitanti e successiva contestuale involuzione.

Considerate la stabilità neuroradiologica, l'assenza di nuova sintomatologia e l'esclusione di altre sedi di malattia, in tale caso è stato adottato un approccio di *wait-and-see*, riservando ulteriori terapie mediche/chirurgiche in caso di progressione o comparsa di nuovi sintomi.