

Caratterizzazione delle lesioni cerebrali profonde e periventricolari nella sindrome di Steinert tramite risonanza magnetica



Peruzzo Denis, PhD

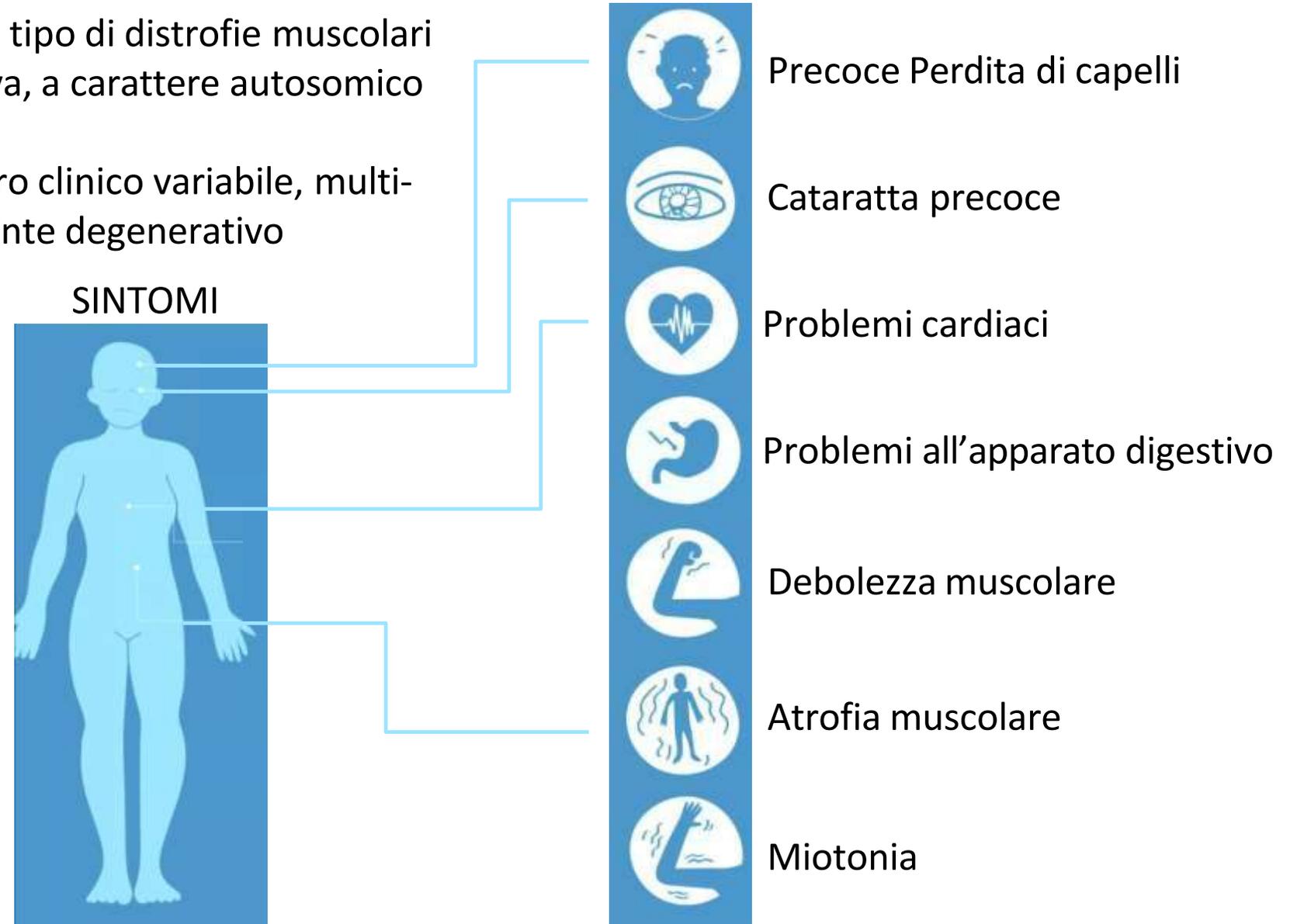
Responsabile del Laboratorio di Neuroimaging
Istituto Scientifico IRCCS Eugenio Medea
denis.peruzzo@lanostrafamiglia.it



Distrofia Miotonica

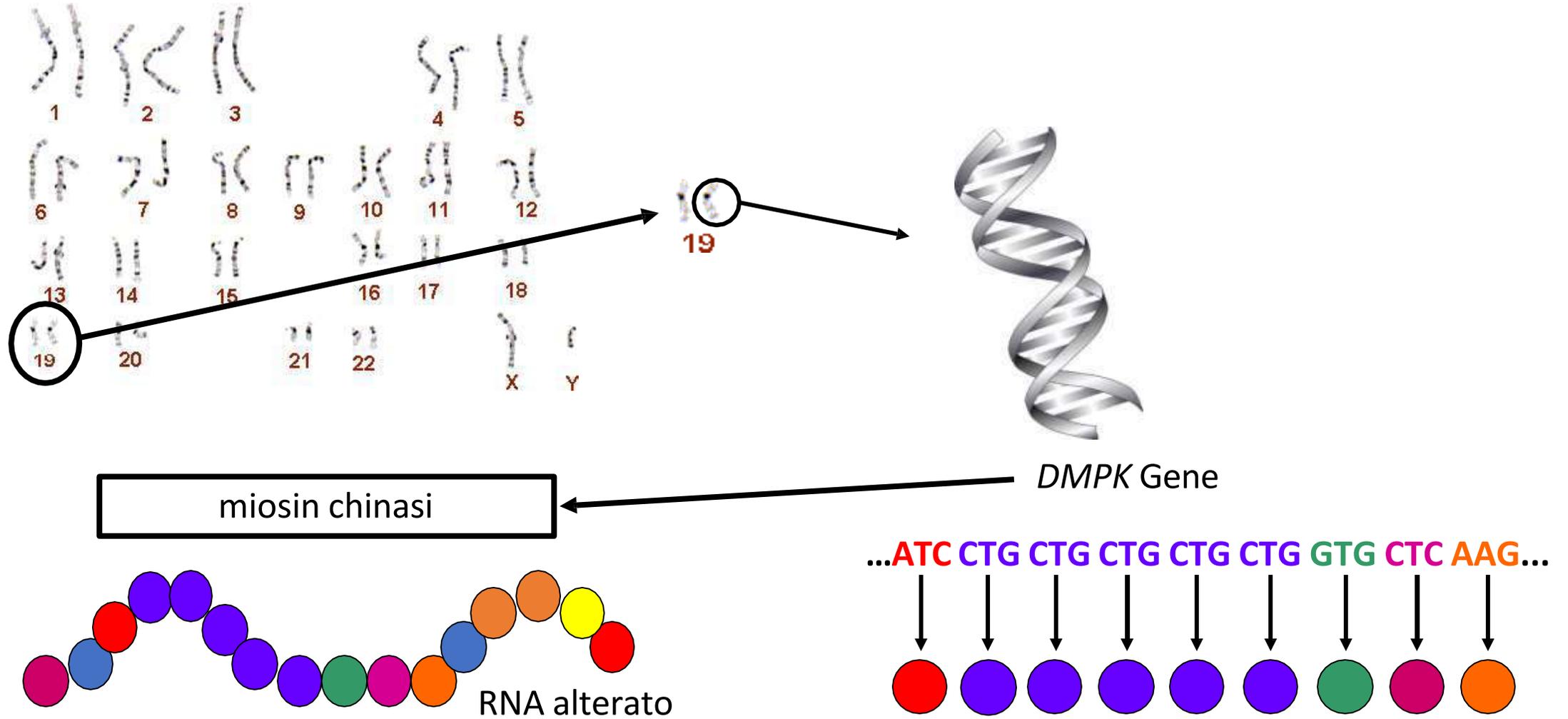
Le *distrofie miotoniche* sono un tipo di distrofie muscolari di origine genetica, degenerativa, a carattere autosomico dominante.

Sono caratterizzate da un quadro clinico variabile, multi-sistemico e a carattere lentamente degenerativo



Distrofia Miotonica di Tipo 1

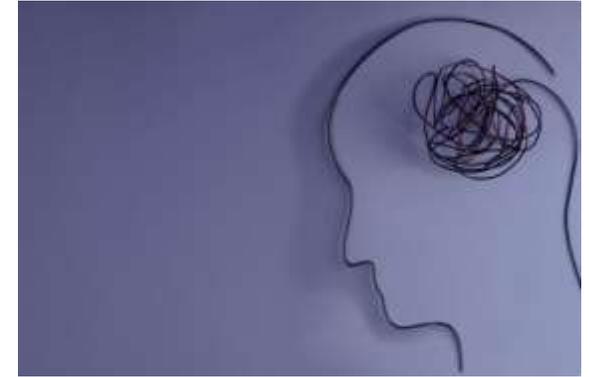
Sindrome di Steinert



Sistema nervoso centrale - DM1

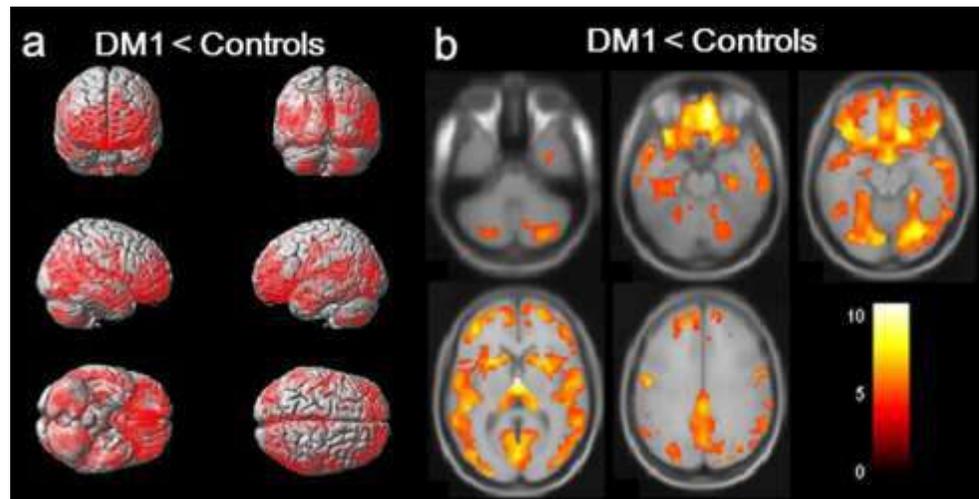
A *livello cognitivo* la DM1 è associata ad un'ampia varietà di sintomi, dal non avere impatto a livello funzionale fino ad un deficit cognitivo marcato:

- le più colpite sono le *funzioni procedurali* e di *processamento visuo-spaziale*
- possono manifestarsi problemi in ambito psicologico (es: apatia, depressione)
- il sintomo più comune è la «*stanchezza mentale*»

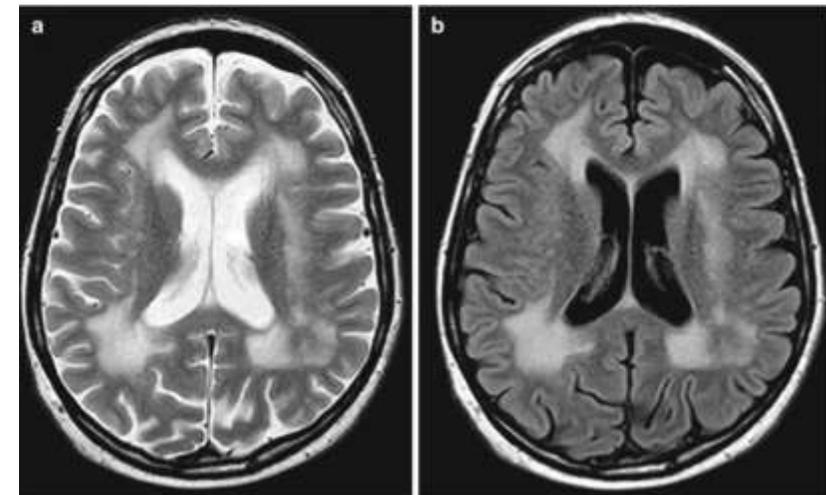


A livello anatomico gli studi con *Risonanza Magnetica (RM)* hanno riportato un'ampia varietà di esiti:

- *atrofia corticale* (diffusa maggiormente nei lobi frontale e temporale, ippocampo) e *sottocorticale*
- presenza di *lesioni iper-intense* a carico della sostanza bianca (WM)



Sugiyama A. et al. "Brain gray matter structural network in myotonic dystrophy type 1" PLOS ONE 2017

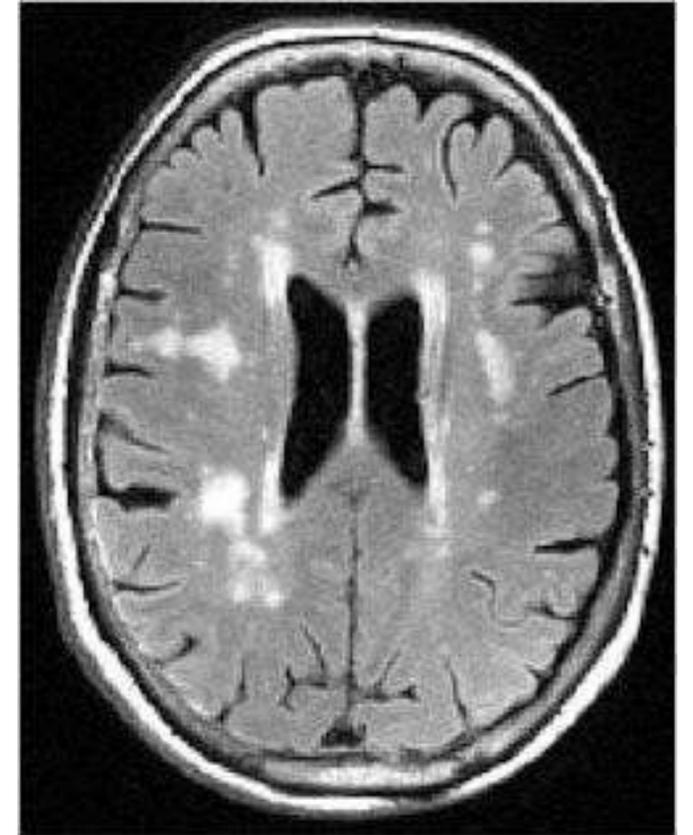


Silvestri G e Modoni A. "Myotonic Dystrophies", chapter of "Principles and Practice of the Muscular Dystrophies" Springer Nature 2024

Iperintensità della sostanza bianca (WMHs)

Le iperintensità della sostanza bianca (*WMHs - White Matter Hyperintensities*) sono lesioni della sostanza bianca cerebrale che appaiono iperintense nelle scansioni di RM con sequenza FLAIR

- *associate a diversi tipi di patologie* quali demenze (Alzheimer, Parkinson), sclerosi multipla, malattia dei piccoli vasi, etc. → marcatore aspecifico
- composizione ed *eziologia non completamente note*
- caratteristiche *eterogenee* (posizione, forma, dimensione)
- associate a *diversi tipi di sintomi* neurologici, cognitivi, psicologici



Iperintensità della sostanza bianca (WMHs)

Le iperintensità della sostanza bianca (*WMHs - White Matter Hyperintensities*) sono lesioni della sostanza bianca cerebrale che appaiono iperintense nelle scansioni di RM con sequenza FLAIR

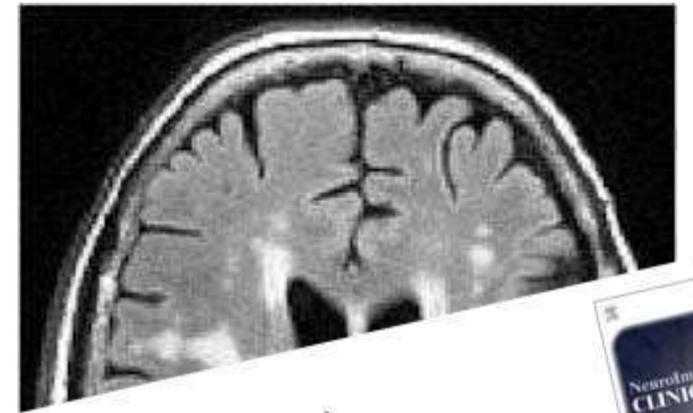
- *associate a diversi tipi di patologie* quali demenze (Alzheimer, Parkinson), sclerosi multipla, malattia dei piccoli vasi, etc. → marcatore aspecifico
- composizione ed *eziologia non completamente note*
- caratteristiche *eterogenee* (posizione, forma, dimensione)
- associate a *diversi tipi di sintomi* neurologici, cognitivi, psicologici

Le WMHs vengono comunemente caratterizzate per il loro numero e dimensione, calcolando quello che viene definito *carico lesionale globale*, che viene successivamente associato ai diversi esiti clinici.



Iperintensità della sostanza bianca (WMHs)

Le iperintensità della sostanza bianca (*WMHs - White Matter Hyperintensities*) sono lesioni cerebrali che appaiono iperintense nelle



(Alzheimer, Parkinson),
aspecifico

NeuroImage
Volume 206, 1 February 2020, 116327

White matter hyperintensities and their relationship to cognition: Effects of segmentation algorithm

Meral A. Tubi ^{a,1}, Franklin W. Feingold ^{a,b,1}, Deydeep Kothapalli ^a, Evan T. Hare ^a, Kevin S. King ^c, Paul M. Thompson ^a, Meredith N. Braskie ^a, Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative ²

viene successivamente

Le *WMHs* sono molto eterogenee e il loro impatto a livello clinico dipende da molti aspetti relativi alla loro forma, posizione, composizione

NeuroImage: Clinical
Volume 30, 2021, 102616



White matter hyperintensities classified according to intensity and spatial location reveal specific associations with cognitive performance

Luca Melazzini ^{a,b}, Clare E. Mackay ^{b,c,d}, Valentina Bordin ^{b,e}, Sana Suri ^{c,f}, Enikő Zsoldos ^{b,c,f}, Nicola Filippini ^c, Abda Mahmood ^f, Vaanathi Sundaresan ^b, Marina Cozzani ^b, Eugene Duff ^{b,h}, Archana Singh-Manoux ^{i,j}, Mika Kivimäki ^j, Klaus P. Ebmeier ^f, Mark Jenkinson ^k, Francesco Sardanelli ^{a,k}, Ludovica Griffanti ^{b,c}

Obiettivi dello studio

Sfruttare una sequenza RM avanzata
(DWI - Diffusion Weighted Imaging) per caratterizzare
l'eterogenità delle WMHs nei pazienti con DM1

Conclusioni

Questo studio ci ha permesso di studiare le WMHs, dividendole tra DWMHs e PWMHs e sfruttando un protocollo di acquisizione RM avanzato

1. *DWMHs e PWMHs presentano una composizione differente* tra di loro e una correlazione con il quadro clinico del paziente diverso → è necessario considerare separatamente i due tipi di WMHs nei prossimi studi clinici
2. per quanto riguarda i pazienti DM1
 - le *PWMHs* presentano un segnale DWI che diminuisce con la distanza dai ventricoli laterali → infiltrazione di liquido cerebrale dai ventricoli nel tessuto cerebrale → meccanismi di invecchiamento
 - le *DWMHs* sono più omogenee come composizione, ma più variabili come numero e dimensione → descrivono meglio con il quadro clinico del paziente → la loro formazione potrebbe essere più legata al deficit genetico

CeSNE – Neurimaging Unit

Tommaso Ciceri

Marina Di Stefano

Alice Giubergia

Francesca Maccarone

Rocco Prudentino

Unit of Rehabilitation of Rare Diseases of the Central and Peripheral Nervous System

Maria Grazia D'Angelo

Giulia Cannella

Rossella Cima

Alice Decio

Rossella Lavatelli

Susan Marelli

Radiology & Neuroradiology Unit

Nivedita Agarwal

Florian Montano

Lorenzo Tedoli

Gloria Rizzato

Patrizia Fumagalli

Carlo De Angelis

Sonia Panzeri

Richard Maccagni

Raffaella Vassena

Sara Proserpio

I pazienti che hanno partecipato
volontariamente allo studio

