

## CORNER DIAGNOSTICO

## Neurologia



## PRESENTAZIONE CLINICA

Un cane barbone, maschio intero, di due anni di età è portato a visita per la comparsa di una sintomatologia neurologica cronica e progressiva. Cinque mesi prima della presentazione compaiono deficit visivi, forse deficit uditivi e diventa più mogio. Due visite oculistiche non evidenziano difetti oculari, né alterazioni del riflesso pupillare (PLR). Nelle settimane successive viene instaurata terapia ansiolitica per progressiva comparsa di agitazione. Inoltre, sporadici episodi, di lunghezza variabile e autorisolventisi, di tremore generalizzato. Quattro giorni prima della presentazione, detti episodi di tremore si intensificano e necessitano di terapia con diazepam. Il giorno prima della presentazione crisi epilettica generalizzata tonico-clonica con perdita di conoscenza trattata con diazepam endorettale. In base ad informazioni raccolte dai proprietari, alcuni soggetti della stessa linea di sangue manifesterebbero crisi epilettiche, ma nessun problema di ordine neurologico è stato segnalato nei fratelli della stessa cucciolata.

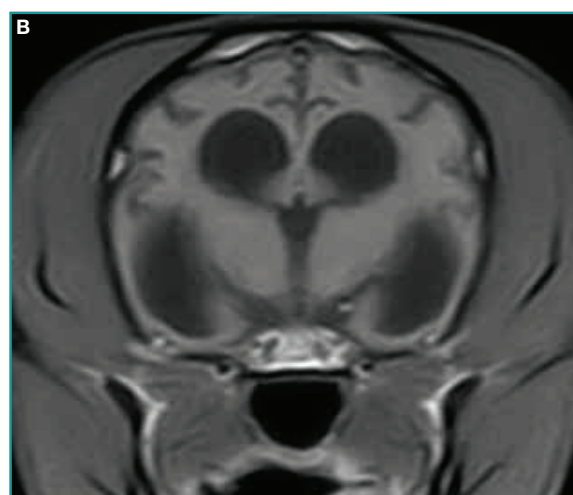
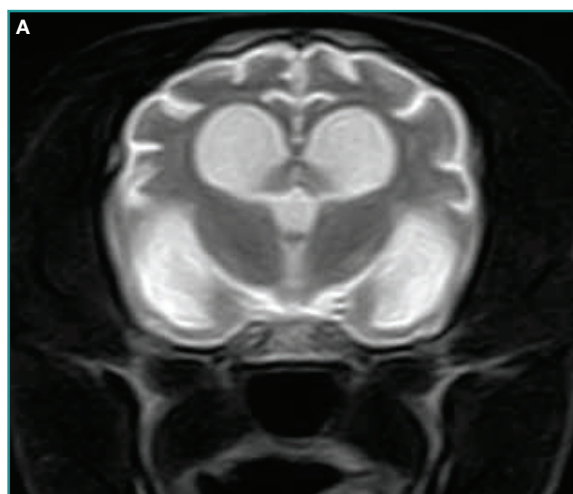
L'esame obiettivo generale evidenzia solamente una ridotta massa muscolare. All'esame neurologico il soggetto è estremamente agitato. Si rilevano: assenza bilaterale di reazione al gesto di minaccia; assenza di risposta al cotton ball test in presenza di un normale PLR; frequenti urti del capo contro oggetti durante la deambulazione; andatura atassica con iperflessione degli arti anteriori; deficit propriocettivi sui quattro arti e normoriflessia spinale.



Video 1 -

<http://cms.scivac.it/it/v/11325/1>

Viene eseguito un esame di risonanza magnetica (RM) dell'encefalo (fig. 1A-B)



**Figura 1** - Immagini RM dell'encefalo pesate in T2 (A) e T1 post-contrasto (B) sul piano trasverso.

- 1) Dove si localizza la lesione?
- 2) Quali sono le principali diagnosi differenziali in questo caso?
- 3) Quali alterazioni sono evidenziabili nelle immagini RM?

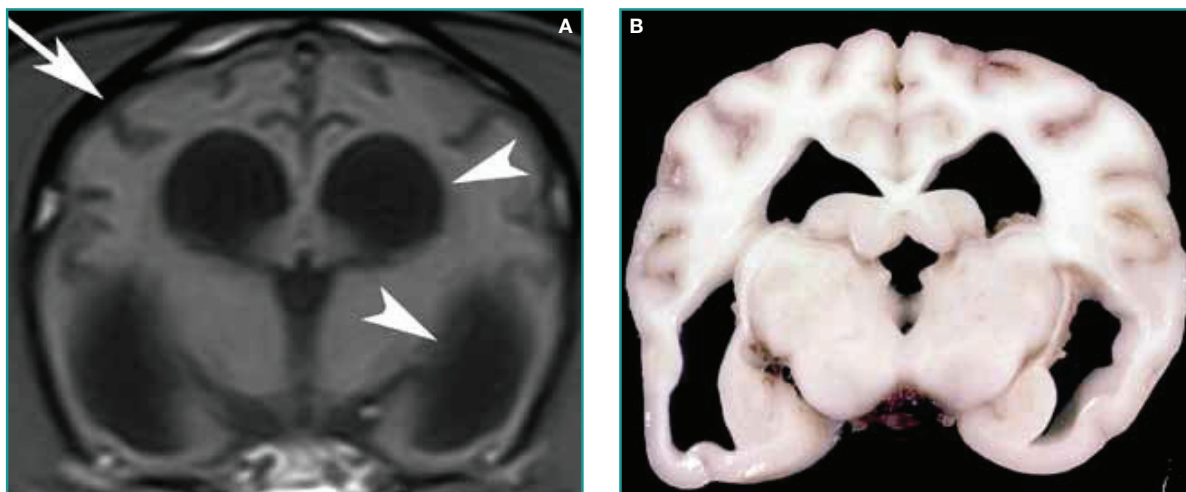
Risposte alla pagina successiva

- 1) Intracranica multifocale.
- 2) Patologie degenerative, difficilmente patologie infiammatorie.
- 3) L'esame RM dell'encefalo evidenzia una marcata dilatazione del sistema ventricolare nel suo insieme e degli spazi subaracnoidei (idrocefalo ex-vacuo) secondaria a severa riduzione del parenchima cerebrale e cerebellare. Assenza di captazioni patologiche di mezzo di contrasto a carico del parenchima cerebrale, cerebellare e delle meningi.

Dopo alcuni mesi di ulteriore peggioramento con sporadiche crisi epilettiche, le condizioni di vita vengono giudicate non più dignitose, viene richiesta l'eutanasia e autorizzato l'esame necroscopico, che porta ad una

diagnosi istologica di lipofuscinosi cerioide neuronale (NCL).

La NCL è una malattia d'accumulo lisosomiale (MAL) che colpisce varie specie di mammiferi e, tra i cani, numerose razze. Essa è caratterizzata istologicamente dal patologico accumulo di lipopigmenti intraneuronali positivi alla colorazione PAS e Luxol-fast blu. La NCL presenta, fra le MAL, alcune caratteristiche: esordio tardivo (1-2 anni di vita o oltre), autofluorescenza tissutale alla luce ultravioletta, marcata e progressiva ipotrofia del parenchima encefalico (fig. 2A-B). In molte razze di cani, l'identificazione delle mutazioni geniche responsabili della patologia ha portato allo sviluppo di test genetici che permettono una diagnosi ante mortem.



**Figura 2** - Immagine RM dell'encefalo pesata in T1 postcontrasto sul piano trasverso (A) e corrispondente sezione dell'encefalo (B). Notare il diffuso aumento dello spazio subaracnoideo con approfondimento dei solchi corticali (freccia) e la dilatazione del sistema ventricolare (punte di freccia) secondari alla riduzione volumetrica del parenchima.

## BIBLIOGRAFIA

1. Mizukami K, Kawamichi T, Koie H *et al*. Neuronal ceroid lipofuscinosis in Border Collie dogs in Japan: clinical and molecular epidemiological study (2000-2011). *Scientific World Journal*. 2012:383174, 2012.
2. Nakamoto Y, Yamato O, Uchida K *et al*. Neuronal ceroid-lipofuscinosis in longhaired Chihuahuas: clinical, pathologic, and MRI findings. *Journal of the American Animal Hospital Association*, 47:64-70, 2011.
3. O'Brien DP, Katz ML. Neuronal ceroid lipofuscinosis in 3 Australian shepherd littermates. *Journal of Veterinary Internal Medicine* 22:472-475, 2008.
4. Koie H, Shibuya H, Sato T, *et al*. Magnetic resonance imaging of neuronal ceroid lipofuscinosis in a border collie. *The Journal of Veterinary Medical Science* 66:1453-1456, 2004.
5. Rossmeisl JH Jr, Duncan R, Fox J *et al*. Neuronal ceroid-lipofuscinosis in a Labrador Retriever. *The Journal of Veterinary Diagnostic Investigation* 15:457-460, 2003.