

La lipomatosi congenita infiltrante del volto. Caso Clinico

Donatella Narese¹, Enrica Rossi², Raffaele Schiavone³, Ubaldo Bongini³, Sergio Salerno¹, Claudio Defilippi³

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

² Dipartimento di Diagnostica per Immagini, Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma, Parma, Italia

³ Dipartimento di Radiologia, DIBIMEF, Azienda Ospedaliera Universitaria P. Giaccone, Università di Palermo, Palermo, 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_3-3-05062016-22

Riassunto

La lipomatosi congenita infiltrante del volto, descritta per la prima volta da Beck nel 1836, è una patologia rara ad eziologia sconosciuta, caratterizzata da diffusa infiltrazione di cellule adipose mature nel contesto dei tessuti molli del viso, con associate conseguenti deformità ossee. Si presenta come una condizione isolata o associata ad emimegalencefalia e a sindromi neurocutanee. Descriviamo il caso di un paziente di 10 anni con nota lipomatosi congenita del volto, giunto alla nostra struttura per follow up con Tomografia Computerizzata (TC) e Risonanza Magnetica (RM).

Parole chiave: *Lipomatosi congenita infiltrante del volto, lipomatosi infiltranti del bambino, malformazioni encefaliche.*

Case report

Lo studio da noi presentato tratta di un caso particolarmente raro di un giovanissimo paziente, di 10 anni, con nota diagnosi di lipomatosi congenita infiltrante del volto (LCIV), che si sottoponeva per follow up a Tomografia Computerizzata (TC) del massiccio facciale e Risonanza Magnetica (RM) encefalo. La TC mostrava dismorfismo osseo dell'emilato destro interessante la mandibola, l'osso mascellare, lo sfenoide, l'osso zigomatico, la regione temporale, le ossa frontali con consensuale asimmetria facciale, ipoplasia dei seni mascellari, alterazioni della dentizione.

A carico del neurocranio si segnalava slargamento della regione sellare, completamente sovrapposta per la presenza di tessuto a densità francamente adiposa, non capsulato e non ben delimitabile, responsabile di rigonfiamento dei profili delle strutture ossee sellari. (Fig.1)

La RM permetteva di documentare, associate al quadro di malformazione del massiccio facciale, riduzione di ampiezza dell'orbita destra e delle fosse craniche anteriore e media omolaterali, ghiandola ipofisaria ridotta di dimensioni, assottigliamento della sostanza bianca sottocorticale e profonda e del corpo calloso, riduzione di volume dei talami e del tronco encefalico. (Fig. 2)

Discussione

La lipomatosi congenita infiltrante del volto (LCIV) è un'entità ben definita, descritta per la prima volta da Beck (1) nel 1836 come caso di emiipertrofia del corpo, poi da Friedreich (2) con un caso di emiipertrofia del viso, ed infine inquadrata da Slavin (3) con la dizione di lipomatosi congenita infiltrante del volto, terminologia con la quale la si conosce ad oggi e che ben descrive la natura della lesione.

La LCIV è inquadrata nell'eterogeneo spettro delle lipomatosi infiltranti del bambino, che si distinguono dal ben noto lipoma, per le caratteristiche istopatologiche.

Il lipoma è il tumore mesenchimale benigno più comune nell'uomo. Generalmente è un tumore ben capsulato, facile da rimuovere e raramente recidivante dopo la rimozione. Può insorgere a qualsiasi età ma è più comune dopo la quarta decade di vita. La lipomatosi è invece caratterizzata da diffusa e non-capsulata infiltrazione di cellule adipose nel contesto delle normali fibre muscolari e dei limitrofi tessuti molli, presenza di sole cellule adipose mature, assenza di lipoblasti ed elementi cellulari ancora in fase di maturazione, alto tasso di crescita, iperplasia ossea delle strutture ossee adiacenti ed alto tasso di recidiva in seguito ad asportazione chirurgica.

L'eziologia di questo insolito tumore è ignota: trauma, irra-

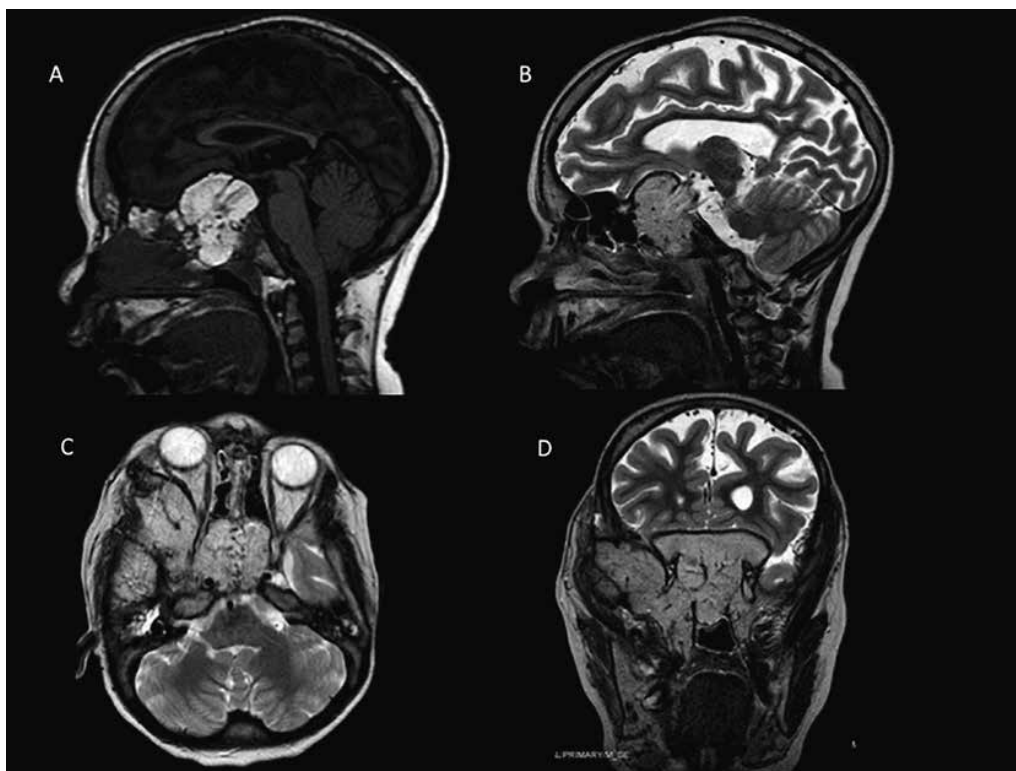


Fig. 1 Le immagini di Risonanza Magnetica documentano un quadro di malformazione iperplastica dell'emivolto destro in rapporto a diffusa infiltrazione da parte di tessuto adiposo che coinvolge e deforma il basicranio, in particolare lo sfenoide, specie a livello del corpo, grande e piccola ala di destra, (C) con convessità del suo profilo superiore e scomparsa del cavo sellare (A e B). Tale tessuto infiltra e deforma anche le ossa temporale, frontale e mascellare, l'emimandibola e l'osso zigomatico omolaterali. Nell'immagine assiale T2-pesata (C) si documenta riduzione di volume dell'orbita destra con relativo esoftalmo del bulbo oculare omolaterale. B. L'immagine sagittale T2-pesata documenta inoltre la riduzione volumetrica della ghiandola ipofisaria, che appare dislocata tra corpo dello sfenoide e clivus. Si osservi inoltre (B e C) la dilatazione dei ventricoli laterali, specie a sinistra, e degli spazi liquorali periferici in quadro di diffusa riduzione volumetrica degli emisferi cerebrali bilateralmente.

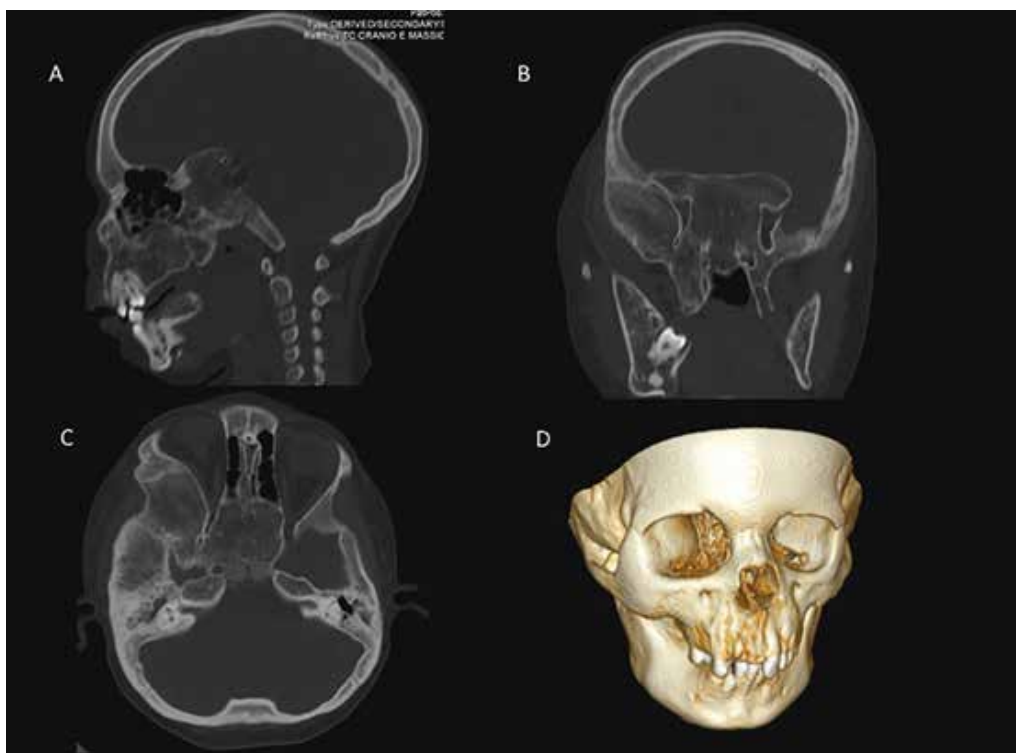


Fig. 2 Le immagini TC nei tre piani ortogonali dello spazio documentano un'evidente asimmetria facciale con prominenza dell'emivolto destro per aspetto dismorfo e struttura ossea sovvertita, con aspetti a "vetro soffiato" dell'osso sfenoide, mascellare e zigomatico, dell'emimandibola, oltre che delle ossa della teca cranica in sede frontale e temporale. C. Le scansioni TC assiali documentano riduzione di volume dell'orbita destra con relativo esoftalmo del bulbo oculare omolaterale. D. La ricostruzione 3D conferma l'evidente quadro di dismorfismo osseo dell'emivolto di destra ed in particolare l'aspetto iperplastico dell'emimandibola destra, con associata alterazione della dentizione e l'aspetto rigonfio della parete laterale dell'orbita destra, quest'ultima ridotta in ampiezza.

diazione cronica, processi degenerativi con trasformazione adiposa, stimolazione ormonali di cellule multipotenti, infezione congenita da citomegalovirus, mutazioni del cromosoma 12, sono stati tutti proposti come possibili meccanismi per la trasformazione lipomatosa. (4-7)

La diagnosi del tumore è basata sulla presentazione clinica e sull'imaging. La TC e la RM ad oggi sono gli strumenti più utili per la valutazione radiologica preoperatoria. (8,9)

In TC, la presenza di una lesione con bassi valori di attenuazione francamente adiposi, grossolanamente infiltrante, ci consente una diagnosi differenziale con altre lesioni ben capsulate. Le ricostruzioni multiplanari aiutano a rilevare la asimmetria delle ossa dello splancocranio, dovute all'ipertrafia ossea. La RM è utile nella diagnosi grazie alle caratte-

ristiche del segnale ed alla capacità di rappresentare con precisione l'estensione anatomica della lesione lipomatosa. La biopsia talvolta è indicata prima dell'intervento chirurgico al fine di ottenere un'accurata identificazione istologica; inoltre va ricordato che una poco precisa diagnosi radiologica potrebbe essere attribuibile alla rarità della malattia.

La diagnosi differenziale include: linfangiomi, emangiomi, adenomi pleomorfi, carcinomi mucoepidermoidi, lipomi, angioliipomi, fibrolipomi, liposarcomi, lipoblastomi. (5,10)

L'asportazione completa della lesione è talvolta impossibile, come nel caso da noi presentato; il tasso di recidiva è stimato tra il 27.3% ed il 62.5% (4,5,11), per cui scopo principale della chirurgia è il miglioramento dell'estetica del paziente piuttosto che l'eradicazione del tumore.

BIBLIOGRAFIA

1. Beck CJ. *Med Annalen von Puchelt. Chelius und Nägele.* (1836) S89
2. Friedreich N. *Ueber congenitale halbseitige Kopfhypertrophie.* (1863) *Virchows Arch*; 28: 474-481
3. Slavin SA, Baker DC, McCarthy JG, Mufarrrij A. (1983) Congenital infiltrating lipomatosis of the face: clinicopathologic evaluation and treatment. *Plast Reconstr Surg* 72 (2) 158-164
4. Enzinger FM, Weiss SW. (1995) *Benign lipomatous tumors.* Soft Tissue Tumors. 3rd ed. Baltimore: Williams & Wilkins Co, 381.
5. Scherl MP, Som PM, Biller HF, Shah K. (1986) Recurrent infiltrating lipoma of the head and neck: Case report and literature reviews. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 112:1210-2.
6. Coffin CM. *Adipose and myxoid tumors.* Pediatric Soft Tissue Tumors: A Clinical, Pathological, and Therapeutic Approach. (1997) Baltimore: Williams & Wilkins Co., 254.
7. Donati L, Candiani P, Grappolini S. et al. (1990) Congenital infiltrating lipomatosis of the face related to cytomegalovirus infection. *Br J Plast Surg* 43:124-6.
8. Cottrell DA, Norris LH, Doku HC. (1993) Orofacial lipomas diagnosed by CT and MRI. *JADA* 124:110-5.
9. Fulcinizi F, Califanre L, Zupi A, Veterini A. (1997) Accuracy of fine needle aspiration biopsy in head and neck tumor. *J Oral Maxillofac Surg*;55:1094-7.
10. Esposito C, Califano L, D'Armiento M, Longo F. (2000) Lipomatosis of the parotid gland in a child. *Br J Plast Surg* ;53:699-701.
11. Lasso, J.M, Espan˜a A, Alava D, Bazán A. (2000) Congenital infiltrating lipoma of the upper limb in a patient with von Willebrand disease. *Br J Dermatol* 143:180-2.