

MASSE PELVICHE: DIAGNOSI DIFFERENZIALE DI UN CASO DI NEUROFIBROMATOSI SIMULANTE CISTI OVARICA

Andrea Cocco, Gianluca Paccagnella, Antonella Ruggio, Guido Ambrosini

Università degli studi di Padova - Dipartimento di Scienze Ginecologiche e della Riproduzione Umana

Indirizzo per corrispondenza: Dott. Andrea Cocco

Clinica Ostetrica - Università di Padova

Via Giustiniani n° 3, 35128 Padova (PD) Italia

tel: +39 049 8213410/3411; fax: +39 3471219313; e-mail: dottorcocco@gmail.com

ABSTRACT

INTRODUCTION: ultrasonography represents the gold standard in differential diagnosis of adnexial masses. **CASE REPORT:** a 32 y.rs woman comes in our Department for occasional finding of an ovarian cysts. Transvaginal ultrasound examination confirms the presence of a simple cystic mass of the left ovary. Neoplastic markers are all negative. The patient underwent operative laparotomy. Left adnexial region appears to contract tenacious adhesences with postero-lateral peritoneum of the pelvis. The cyst results completely attached to omolateral ovarium. FNA has been performed for cytologic examination. After adhesiolysis we notice the cyst origin from the retroperitoneum, laterally to L5-S1. Cytologic exam results negative. RMI of the lumbar-sacral rachis suggests the hypothesis of neurofibromatosis, soon after confirmed by cytogenetic examination. **DISCUSSION:** sonographic imaging is not always capable to determine the origins and the nature of a pelvic mass. It could be useful to associate ultrasound examination with other imaging techniques or to choose a surgical approach.

Key words: *Severe endometriosis; Pelvic mass; differential diagnosis; neurofibromatosis; ovarian cyst*

RIASSUNTO

INTRODUZIONE: l'ultrasonografia rappresenta il gold standard nella diagnosi differenziale delle tumefazioni annessiali. **CASE REPORT:** una paziente di 32 anni afferisce nel nostro Dipartimento per l'occasionale riscontro ecografico di una cisti annessiale sinistra. L'ecografia per via transvaginale eseguita dalla nostra Equipe conferma la presenza di una tumefazione cistica semplice a carico dell'ovaio di sinistra. I markers tumorali appaiono nei limiti. Si decide di sottoporre la paziente ad asportazione della neoformazione per via laparotomica. L'annessio sinistro appare contrarre numerose e tenaci aderenze con la parete posterolaterale del peritoneo. La cisti risulta completamente adesa all'ovaio omolaterale. Si esegue agoaspirazione della neoformazione per un riscontro citologico. Dopo adesiolisi si nota che la cisti appare originare dal retroperitoneo, lateralmente a L5-S1. L'esame citologico estemporaneo conferma l'assenza di cellule neoplastiche. La successiva RNM del rachide lombo-sacrale pone il sospetto di neurofibromatosi, successivamente confermato dall'analisi citogenetica molecolare mediante FISCH. **DISCUSSIONE:** l'imaging ecografico, sebbene sia la tecnica d'eccellenza per lo studio delle patologie annessiali, anche se eseguita da operatori esperti, non sempre è in grado di determinare correttamente l'origine e la natura delle neoformazioni a carico della pelvi. Spesso è necessario, per un più adeguato inquadramento clinico, associare all'ultrasonografia altre tecniche radiologiche o ricorrere ad un approccio chirurgico.

Parole chiave: *Masse pelviche; diagnosi differenziale; neurofibromatosi; cisti ovarica*

INTRODUZIONE

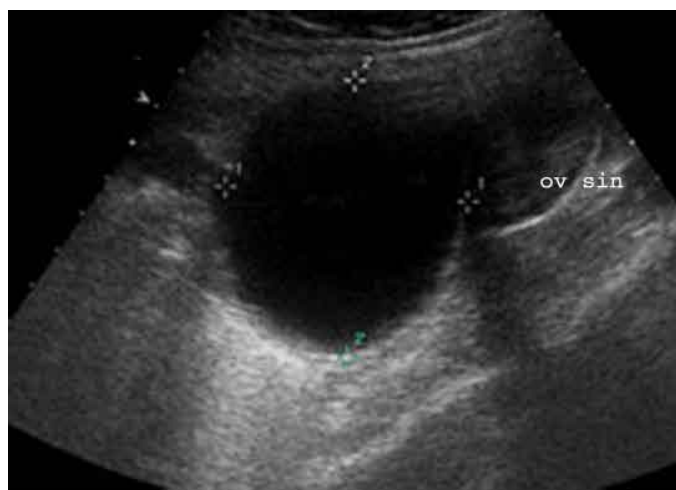
L'ultrasonografia con impiego di sonde transvaginali ad alta definizione, lo studio delle scale dei grigi e del colordoppler, unitamente oggi alla possibilità di ottenere immagini in 3D e più di recente 4D, è diventato l'esame di prima istanza nella diagnosi differenziale delle tumefazioni an-

nessiali (1; 2). L'utilizzo routinario dei marcatori tumorali, particolarmente il Ca125, non sembra migliorare la performance diagnostica dell'esame ecografico (3). In considerazione altresì dell'elevata sensibilità e specificità della metodica, essa dovrebbe rientrare a tutti gli effetti come esame di screening su tutta la popolazione a rischio di patologia annessiale (4).

CASE REPORT

Riportiamo il caso di una giovane donna di 32 anni, di razza caucasica, afferita al nostro Dipartimento per l'occasionale riscontro ecografico di una cisti annessiale sinistra. Il quadro anamnestico non evidenziava familiarità per neoplasie ginecologiche. Da tre mesi circa la paziente lamentava comparsa di lombosciatalgie, parestesie e lieve deficit di forza a carico dell'arto inferiore sinistro.

L'ecografia eseguita per via transvaginale dalla no-



stra Equipe confermava la presenza di una tumefazione a carattere cistico a di 70 x 60 x 46 mm a carico dell'ovaio di sinistra (Figura 1). La cisti si mostrava a pareti lisce, a contenuto anecogeno, uniloculare, priva di sepolenti e vegetazioni al suo interno. Non vi erano segni vascolarizzazione anomala al colordoppler.

I livelli ematici dei marcatori tumorali ovarici (Ca125, Ca15.3, Ca19.9, AFP, Beta-hCG) erano tutti entro i loro range di normalità.

Si è deciso ugualmente di aggredire la neoformazione per via laparotomica. All'ispezione della cavità pelvica si poteva notare come l'ovaio e la salpinge di sinistra apparissero tenacemente adesi tra loro e alla parete posterolaterale del peritoneo del piccolo bacino da un intenso processo aderenziale, come da esiti di una pregressa infezione pelvica. La cisti appariva anch'essa imbrigliata e adesa con tenacia all'ovaio sinistro. Si è proceduto quindi ad aspirazione di parte del liquido cistico per ottenere un più tempestivo riscontro citologico circa la natura della neoformazione stessa. Quindi è stata eseguita un'accurata sinechiolisi per la mobilitazione dei tessuti imbrigliati.



La liberazione delle strutture coinvolte ha permesso di apprezzare come in realtà la cisti non fosse a carico dell'annessio sinistro ma originasse dalla regione retroperitoneale, lateralmente alla quinta vertebra lombare – prima vertebra sacrale. L'esame citologico estemporaneo confermava successivamente l'assenza di cellule neoplastiche nel liquido cistico, come ci si aspettava alla luce del nuovo quadro chirurgico cui eravamo innanzi.

Durante la degenza postoperatoria veniva quindi richiesta una Risonanza Magnetica Nucleare (Figura 2, Figura 3) del rachide lombo-sacrale, che mostrava allargamento dei forami intervertebrali di L3-L4-L5 e delle prime vertebre sacrali. Allo stesso livello venivano segnalate formazioni espansive cistiche di diverse dimensioni di natura aracnoidea. In virtù del quadro clinico e strumentale si è posto il sospetto che si trattasse di un caso di neurofibromatosi. L'analisi citogenetica molecolare mediante FISCH eseguita successivamente dalla paziente



confermava il sospetto diagnostico evidenziando microdelezioni del gene NF-1.

DISCUSSIONE

Il caso riportato dimostra come l'imaging ecografico, seppur ben condotto, non permetta l'esatta definizione della natura e origine delle tumefazioni annessiali, e come spesso sia necessario, per un più adeguato inquadramento clinico, associare all'ultrasonografia altre tecniche radiologiche (TC o RMN) o ricorrere ad un approccio chirurgico. Innanzi ad un quadro ecografico di cisti annessiale semplice, in assenza di rilievi anamnestico-laboratoristici di sospetto, il nostro usuale atteggiamento non prevede ulteriori indagini. L'ispezione "a cielo aperto" della cavità pelvica, nel nostro caso, ci ha insegnato come un intenso processo aderenziale endocavitario possa completamente alterare l'anatomia delle strutture, rendendo impossibile distinguere una cisti aracnoidea da una annessiale. La rarità, poi, della malattia, la scarsa conoscenza di essa da parte dei non Specialisti del settore e l'assenza nella giovane paziente delle tipiche caratteristiche cutanee della malattia non ha permesso un sospetto diagnostico che avrebbe altresì modificato la nostra condotta.

BIBLIOGRAFIA

1. Sokalska A, Timmerman D, Testa AC, Van Holsbeke C, e al. Diagnostic accuracy of transvaginal ultrasound examination for assigning a specific diagnosis to adnexal masses *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Aug 17. [Epub ahead of print]
2. Mansour GM, El-Lamie IK, El-Sayed HM, Ibrahim AM, e al. Adnexal mass vascularity assessed by 3-dimensional power Doppler: does it add to the risk of malignancy index in prediction of ovarian malignancy?: four hundred-case study. *Int J Gynecol Cancer.* 2009 Jul;19(5):867-72.
3. Valentin L, Jurkovic D, Van Calster B, Testa A, e al. Adding a single CA 125 measurement to ultrasound imaging performed by an experienced examiner does not improve preoperative discrimination between benign and malignant adnexal masses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Sep;34(3):345-54.
4. Menon U, Gentry-Maharaj A, Hallett R, Ryan A, eal. Sensitivity and specificity of multimodal and ultrasound screening for ovarian cancer, and stage distribution of detected cancers: results of the prevalence screen of the UK Collaborative Trial of Ovarian Cancer Screening (UKCTOCS). *Lancet Oncol.* 2009 Apr;10(4):327-40.