

## CAZURI CLINICE

### HAMARTOM HIPOTALAMIC.

#### Caz clinic

Maria Moldovanu<sup>1</sup>, Anna Miron<sup>2</sup>,

<sup>1</sup> Medic imagist, Centrul Diagnostic German,

<sup>2</sup> Medic specialist neurologie pediatrică, epileptolog, doctor în medicină, compartimentul Neurologie pediatrică, spitalul Judeţean de Urgenţă „Sf. Ioan cel Nou”, Suceava, România

068639039, moldmari@gmail.com, anna.miron@yahoo.com

#### Rezumat

Este prezentat un copil, băiat de 8 ani diagnosticat de la vârsta de 6 ani cu epilepsie focală prezentată prin convulsii gelastice. La Investigarea prin Rezonanţă Magnetică cerebrală multiplanară s-a depistat o tumefiere bine delimitată în regiunea inferioară a hipotalamusului, cu implicarea corpului mamar drept, cu semnal identic materiei cenuşii în toate secvenţele, imagistic caracteristic pentru hamartom hipotalamic.

**Cuvinte-cheie:** hamartomul hipotalamic, rezonanţa magnetică nucleară, imagistica

#### Summary. Hypotalamic hamartoma. Case report

We present a case of boy 8 years old diagnosed from the age of 6 years with focal epilepsy presented by gelastic seizures. On Magnetic Resonance Imaging of the brain, there was a well-defined mass in the inferior region of the hypothalamus, with the involvement of the right mammary body, showing isointensity on T1W images and hyperintensity on T2 W images compared with to the gray matter in all sequences, characteristic for hypothalamic hamartoma.

**Key words:** hypothalamic hamartoma, MRI, gelastic seizures

#### Резюме. Гамартома гипоталамуса. Клинический случай

Представлен 8 летний мальчик с диагнозом: очаговая эпилепсия, припадки в виде приступов неконтролируемого смеха или плача (геластические атаки). При МРТ головного мозга определяется опухоль нижней части гипоталамуса с вовлечением правого сосцевидного тельца, с четким контуром, сигналом идентичным серому веществу, с характеристиками соответствующими гипоталамической гамартоме.

**Ключевые слова:** гамартома гипоталамуса, ядерный магнитный резонанс, диагностика

**Introducere.** Hamartomul hipotalamic reprezintă o malformație congenitală rară cu aspect tumoral, ce se manifestă cu un spectru de simptome clinice precum: pubertate precoce, convulsii gelastice și tulburări de comportament [1]. Această leziune s-a dovedit a fi cauza intrinsecă a crizelor epileptice diencefalice. Hamartomul hipotalamic reprezintă proliferarea neoplazică a țesutului cerebral compus din neuroni, celulele neurogliale, fibre nervoase în proporție și distribuție polimorfă [2]. Imagistic se prezintă prin tumefiere bine delimitată pe conturul inferior al hipotalamusului, cu semnal izointens în secvențele T1W și hiperintens în secvențele T2 W și FLAIR, comparativ cu materia cenușie. Localizarea clasică a procesului patologic favorizează stabilirea diagnosticului. Dimensiunile hamartomului hipotalamic pot varia și pot fi ușor omise la examinările prin Rezonanță Magnetică de rutină. Din acest motiv, aplicarea unor secvențe

cu rezoluție înaltă este indicată la pacienții cu astfel de convulsii sau pubertate precoce. Investigarea prin Rezonanță magnetică 1, 5T sau 3T este metoda de elecție pentru diagnosticarea acestei maladii.

Hamartomul hipotalamic este o leziune care de obicei nu are tendință de creștere, dar simptomatologia poate progresa. Pubertatea precoce centrală poate fi tratată medicamentos sau chirurgical [6]. Tratatamentul chirurgical este indicat pacienților cu epilepsie farmacorezistentă. Tipul tratamentului chirurgical (rezeecție) sau gama knife este ales în dependență de morfologia leziunii [4].

**Anamneza.** Debutul crizelor de la 2 ani, cu zâmbet forțat sau râs, frecvența 1-2, durata ~ 20 secunde. De la 2 la 6 ani fără tratament antiepileptic, crizele gelastice au crescut în frecvență, semiologia a evoluat. Prezintă pubertate precoce manifestată prin: creșterea libidoului, masturbarea observată de la 2 ani.

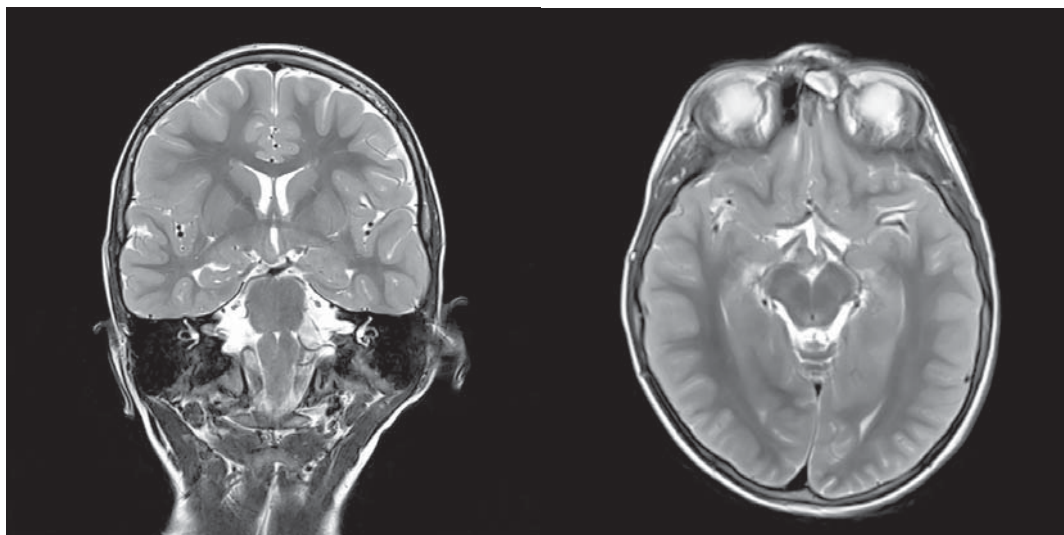


Fig. 1. IRM T2WI în plan coronar și axial prezintă formațiune bine delimitată în regiunea corpului mamilar drept

Deficit de atenție și tulburare comportamentală, prin agresiune ce se agravează din decembrie 2015.

**Semiologia crizelor convulsive:**

Crize gelastice Tip I: pacientul simte începutul crizelor prin sentiment de fericire, cu dorință de a râde, care poate fi suprimat dar nu complet, frecvența de aproximativ 10 pe zi, durata 5-10 secunde.

Crize gelastice Tip II: pacientul simte începutul crizelor, forțează zâmbetul sau râde, senzații epigastrice neplăcute: greață, dureri abdominale; frecvența de aproximativ 14 pe zi, durata ~10-20 secunde.

**Anamneza medicamentoasă.** Pacientului i s-a administrat:

**Sirop Timonil**, în perioada Iunie 2015 până în mai 2016, cu efect de lipsă a convulsiilor pe o perioadă de 5 luni, după care crizele au reapărut în Noiembrie, cu intensificarea frecvenței.

**Levetiracetam, sirop** – agravarea tulburărilor de comportament, agresivitate.

**Lamotrigina** – a dus la agravarea stării, creșterea frecvenței crizelor până la 20 pe zi.

**Depakine**, sirop – persistența crizelor, cu diminuarea frecvenței până la 10 pe zi.

**Medicația actuală:**

**Lamotrigin** – 7, 5-0-5 mg/zi, cu scăderea dozei.

**Depakine, sirop** – 4-0-4 ml/ zi, cu creșterea dozei.

La investigarea prin RMN multiplanar la sistemul de 3T Siemens Skyra s-au aplicat secvențe cu rezoluție înaltă, în plan coronar pe regiunea talamusului și hipocampusului. Pe imagini se determină o formațiune bine delimitată în regiunea corpului mamilar drept cu semnal izointens cortexului cerebral în secvențele T1W și hiperintens în secvențele T2W de 6x9 mm (fig.2), sugestiv unui hamartom hipotalamic.



Fig. 2. IRM T1WI prezintă formațiune bine delimitată (săgeată) în regiunea corpului mamilar drept cu semnal izointens cortexului cerebral în secvențele T1W

**La EEG intercritic** (în afara crizei): Traseu electroencefalografic corespunde vârstei, organizare fiziologică, intermitent pe traseu descărcări paroxistice epileptiforme cu aspect de complex vârf undă temporal pe stânga, complexe vârf undă occipital bilateral, temporo-occipital pe stânga, activitate theta în derivațiile centrale suprapusă cu activitate polimorfă delta. Probele de stimulare nu modifică traseul.

**EEG critic** (în criză): Activitate ritmică epileptiformă cu aspect de vârf undă în derivațiile centrale și centro-parietale pe dreapta, unice complexe vârf undă temporal pe dreapta, durata 10-15 secunde.

În urma unui examen complex, în plan de tratament, s-a luat decizia de a efectua termocoagularea stereotactică a hamartomului hipotalamic. În urma

tratamentului chirurgical, starea copilului cu ameliorare, fără nici un deficit neurologic.

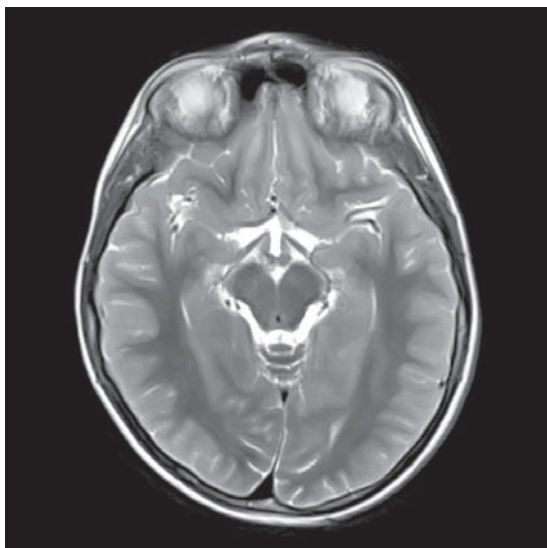


Fig. 3. IRM T2WI postoperatoriu în plan axial prezintă defect cicatricial în regiunea corpului mamilar drept

Actual, copilul nu mai prezintă crize convulsive. La EEG de după intervenția efectuată, nu se determină descărcări paroxistice epileptiforme.

**Concluzii.** Evaluarea complexă a pacienților cu crize gelastice, permite depistarea precoce a leziunilor caracteristice ale hipotalamusului și aplicarea

tratamentului corespunzător. Localizarea clasică a procesului patologic favorizează stabilirea diagnosticului, iar Investigarea prin Rezonanță Magnetică 1, 5 T sau 3T este metoda de elecție pentru diagnosticarea acestei maladii. Selectarea corectă a tipului de tratament efectuat pacienților cu hamartom hipotalamic duce la eliberarea pacienților de crize gelastice și restabilirea confortului personal și social.

#### Bibliografie

1. Salee S., Said A.: "Lesion of the Hypothalamus: MR Imaging Diagnostic Features" *RadioGraphics* 27:1087–1108, 2007.
2. Consalvo D, Seifer G, Kauffman M. "Clinical spectrum and difficulties in management of hypothalamic hamartoma in a developing country" *Acta Neurol Scand* 118: 313–319, 2008.
3. Dogan I., Turan A.: "Magnetic Resonance Imaging of Hypothalamic Hamartomas" *EPOS* 10. 1594/eocr2015/C-2123.
4. Drees C, Chapman K, Prenger E. "Seizure outcome and complications following hypothalamic hamartoma treatment in adults: endoscopic, open, and Gamma Knife procedures" *Journal of Neurosurgery*, /Vol. 117 / No. 2: Pages 255-261, Aug 2012.
5. Hypothalamic hamartoma *Radiopedia.org*.
6. Harrison V., Oatman O., Kerrigan J.: "Hypothalamic hamartoma with epilepsy: Review of endocrine comorbidity" *Epilepsia*, 58 (Suppl. 2):50–59, 2017.