

Nauka o chorobach układu nerwowego wyodrębniła się na przełomie XIX i XX wieku. W wieku XXI stała się samodzielnym nurtem naukowym, zasilanym naukami pokrewnymi, takimi jak neurobiologia, neuroradiologia, interna. Wraz z upływem czasu zachowawcze i archaiczne metody diagnostyki i terapii zostały zastąpione innowacyjnymi, a dzięki rozwojowi myśli medycznej i nowych technologii możliwe stało się leczenie wielu dotychczas nieuleczalnych chorób oraz wydłużenie życia pacjentów. Ale przede wszystkim nierozzerwalnie połączyło to nauki kliniczne z podstawowymi, przyczyniając się do rozwoju nowych nurtów badawczych. Dobrym przykładem sukcesu wspólnych działań jest opracowanie i wdrożenie do terapii leku na rdzeniowy zanik mięśni u dzieci.

W niczym nie zmienia to jednak wiodącej roli lekarza w kreowaniu myśli medycznej przy postępowaniu z chorym. Stale rosnąca ilość wiedzy, rozwój technik diagnostycznych i metod leczenia interwencyjnego chorób neurologicznych wymagają okresowej aktualizacji podręczników. Będąc tego świadomym, oddajemy w Państwa ręce trzeci tom „Neurologii”, stanowiący zwieńczenie jej drugiego wydania. Opracowanie to przygotowane, a obecnie uaktualnione i unowocześnione przez specjalistów z różnych dziedzin nauk medycznych na potrzeby lekarzy klinicystów, trafiło już do kanonu piśmiennictwa neurologicznego. Duże zainteresowanie podręcznikiem po jego pierwszym wydaniu oraz stały postęp w naukach medycznych sprawiły, że konieczne stało się jego uaktualnienie.

Układ książki uwzględniający etiologię, patogenezę, objawy kliniczne, wyniki badań diagnostycznych, diagnostykę różnicową oraz leczenie sprawia, że prezentowane zagadnienia są omawiane w sposób wyczerpujący, ułatwiający identyfikację choroby, jej umiejscowienie w klasyfikacji schorzeń oraz zaawansowanie. Prawidłowe rozpoznanie warunkuje, na ile to obecnie możliwe, wdrożenie właściwego leczenia, ustalenie rokowania oraz umożliwia eliminację upośledzenia sprawności, będącego skutkiem choroby. Pozwala to na optymalne i racjonalne postępowanie terapeutyczne oraz unikanie zbędnych i obciążających badań dodatkowych. Niezastąpione w tym działaniu są wiedza i doświadczenie lekarza oraz holistyczne podejście do pacjenta.

Dołożyliśmy wszelkich starań, by do drugiego wydania podręcznika wprowadzić omawiane w najnowszym piśmiennictwie obowiązujące aktualnie podziały klasyfikacyjne chorób, jak i ich metody leczenia. Z tego powodu niektóre rozdziały napisano od nowa, pozostałe uzupełniono o najnowsze wiadomości z danej dziedziny. Układ publikacji oraz nazwy rozdziałów pozostały zgodne z pierwotnym wydaniem. Podstawowym przesłaniem przy opracowaniu całości była idea spełnienia oczekiwań młodych neurologów przystępujących do pracy, jak i doświadczonych lekarzy, w tym także z nauk pokrewnych neurologii.

Jestem głęboko przekonany, że opracowanie to przez kolejne lata będzie dobrze służyć wykształceniu młodej kadry neurologów i stanowić wiodący polski podręcznik z zakresu neurologii klinicznej. Jako redaktor naczelny dziękuję wszystkim współautorom za trud włożony w przygotowanie „Neurologii” zgodnie z najnowszą wiedzą medyczną. Szczególne podziękowania za okazaną fachową pomoc i wyrozumiałość składam wydawnictwu Medical Tribune i jego wszystkim pracownikom zaangażowanym w prace nad podręcznikiem.



foto. Włodzisław Wasyluk

prof. dr hab. n. med. Adam Stępień

WADY WRODZONE
I CHOROBY
UKŁADU NERWOWEGO
U NOWORODKÓW

Zaburzenia rozwojowe układu nerwowego

Dorota Dunin-Wąsowicz

WSTĘP

Rozwój układu nerwowego człowieka jest procesem długotrwałym (od pierwszych dni życia płodowego do drugiej dekady życia) i bardzo skomplikowanym. Na rozwój ten wpływa wiele czynników genetycznych oraz środowiskowych, jak np. zakażenia bakteryjne, wirusowe, pasożytnicze i grzybicze, promieniowanie jonizujące, czynniki toksyczne. Wady rozwojowe mózgu i rdzenia kręgowego są wynikiem defektów genetycznych, błędów metabolicznych i działania różnych czynników egzogennych. Masa mózgowia człowieka jest większa w porównaniu z rdzeniem kręgowym i masą ciała, co jest związane głównie z dużym rozwojem kory nowej. Wady rozwojowe układu nerwowego powstają w fazie migracji i podziałów komórkowych (pierwszy okres rozwoju). Nieprawidłowe kształtowanie się różnych struktur układu nerwowego ma miejsce także w okresie wzrostu komórkowego, tworzenia się dendrytów i aksonów, jąderka i różnych zmian w jądrze komórkowym oraz formowania się siateczki śródplazmatycznej (drugi okres rozwoju). Wady układu nerwowego to jedna z głównych przyczyn poronień oraz śmiertelności w pierwszych latach życia. Zaburzenia rozwojowe układu nerwowego są też ważną przyczyną patologii ujawniających się przede wszystkim w okresie noworodkowo-niemowlęcym, we wczesnym dzieciństwie, ale też wyjątkowo u nastolatków lub nawet osób dorosłych (np. dysplazje korowe jako przyczyna napadów padaczkowych).

EPIDEMIOLOGIA

Częstość występowania wad układu nerwowego szacuje się na 14 nawet do 111 na 10 000 żywych urodzeń. Wśród wszystkich wad stwierdzanych u żywo i martwo urodzonych zaburzenia rozwojowe układu nerwowego stanowią 20-40%. Wady układu nerwowego (zwłaszcza bezmózgowie i tarń dwudzielna) występują częściej u płci żeńskiej. Występowanie wad dysraficznych to 1,1-15,5 na 10 000 żywych urodzeń. Stwierdza się też częstsze rodzinne występowanie wad układu nerwowego.

ROZWÓJ UKŁADU NERWOWEGO

Rozwój układu nerwowego charakteryzuje kilka ważnych etapów: powstanie płytki nerwowej, proliferacja nerwowa, migracja i agregacja, wzrost aksonów i synaptogeneza oraz śmierć neuronów, reorganizacja synaps, mielinizacja. Rozwój układu nerwowego rozpoczyna się już 18-19 dnia po zapłodnieniu, kiedy to z płytki nerwowej powstaje rynienka nerwowa. Płytkę nerwową jest niewielkim zgrubieniem środkowej części ektodermy, która w środkowej części tworzy wgłobienie zwane rynienką nerwową. Sześć dni później rynienka przekształca się w cewę nerwową i grzebień nerwowy. Wnętrze cewy nerwowej tworzy następnie komory mózgu oraz kanał rdzeniowy. Przed ukończeniem 4 tygodnia po zapłodnieniu formują się trzy pęcherzyki: przodomózgowie, śródmózgowie i tyłomózgowie. Przodomózgowie dzieli się

na kresomózgowie i międzymózgowie, widoczna jest płytka skrzyżowania wzrokowego, a na powierzchni mózgu splot naczyńkowy. W końcu 4 tygodnia tworzą się zawiązek pęcherzyków półkulowych, komory czwartej i rogi przednie rdzenia kręgowego z początkiem korzeni. W 6 tygodniu wzrastają półkule mózgowie i rozpoczyna się migracja neuroblastów do kory półkul. Już dwa tygodnie później półkule tworzy się splot naczyńkowy, a w pniu mózgu jądra nerwów czaszkowych. W 11 tygodniu widoczne są bruzdy (np. Sylwiusza i hipokampu), rozpoczyna się także rozwój spoidła wielkiego i wykształcone jest już paleocerebellum. W 4 miesiącu uformowane są blaszka czworaczka, namiot mózdzku oraz zatoka prosta; w tym czasie proces migracji neuroblastów jest bardzo intensywny. Od 8-18 tygodnia stwierdza się proliferację neuronów. Proces proliferacji jest bardzo intensywny (powstaje wtedy 250 000 neuronów na minutę). W 10-18 tygodniu bardzo intensywnie powstają także komórki glejowe. Następne etapy rozwoju to dywergentna i promienista migracja oraz różnicowanie komórek. W 20 tygodniu, kiedy powstaje neocerebellum, migracja neuroblastów jest prawie zakończona. Szósty miesiąc to czas zmniejszania wielkości komór mózgu poprzez wzrost grubości ścian komór oraz powstawania zakrętów i bruzd Rolanda i obręczy. Kora mózgowia ma wtedy 6 warstw, których rozwój trwa do ukończenia pierwszego roku życia dziecka. W szóstym miesiącu rozpoczyna się proces mielinizacji w korzeniach przednich rdzenia i pęczku podłużnym przyśrodkowym. Arboryzacja dendrytów i wzrost aksonalny neuronów powodują intensywne tworzenie błon synaptycznych. Po 25 tygodniu rozpoczyna się synaptogeneza (powstaje 10^{14} synaps) oraz apoptoza. Oprócz apoptozy występuje też proces przycinania synaptycznego mający na celu eliminowanie połączeń synaptycznych. W siódmym miesiącu w korze mózgu można stwierdzić komórki piramidowe, rozpoczyna się proces mielinizacji w drogach rdzenia i pnia (z wyjątkiem drogi piramidowej). Mielinizacja drogi piramidowej i promienistości wzrokowej rozpoczyna się natomiast w 40 tygodniu życia. U noworodków donoszonych (urodzonych po 37 tygodniu) w przedniej części torebki wewnętrznej ma miejsce początek mielinizacji; migracja neuroblastów jest już zakończona, a neuroblasty dojrzewają w poszczególnych warstwach kory. W pierwszym roku życia rozwój struktur ośrodkowego układu nerwowego jest nadal intensywny. W końcu pierwszego półrocza ukończony jest już zarówno proces kształtowania się zakrętów mózgu, jak i warstw kory mózgowej. W pierwszym roku życia zanika okołokomorowa macierz rozrodcza (germinal matrix), a w mózdzku warstwa zewnętrzna macierzy. W wieku przedszkolnym struktury układu nerwowego są w dużym stopniu zmielinizowane, ale produkcja mieliny przez astrocyty glejowe przebiega nadal, a dojrzewanie mieliny może trwać nawet po 20 roku życia. Przycinanie synaptyczne poprawiające strukturę i funkcję mózgu występuje do ok. 20 r.ż., najbardziej intensywnie jest jednak w okresie niemowlęcym. Mózg dziewięciomiesięcznego niemowlęcia to tylko 25% mózgu dorosłego. Wielkość mózgu 2-letniego dziecka to już 75% wielkości mózgu osoby dorosłej.

KLASYFIKACJA ZABURZEŃ ROZWOJOWYCH

Zaburzenia rozwoju ośrodkowego układu nerwowego są wynikiem nieprawidłowości w poszczególnych etapach jego rozwoju. Wyróżniono: zaburzenia indukcji grzbietowej i brzusznej, zaburzenia podziału i różnicowania komórek oraz zaburzenia migracji komórkowej i organizacji (tab. 1).

ZABURZENIA ROZWOJU CEWY NERWOWEJ

Wady powstające od 4 do 10 tygodnia embriogenezy wskutek nieprawidłowego zamknięcia i tworzenia się cewy nerwowej na różnych jej poziomach określane są jako zespół dysrafii. Zaburzenia rozwojowe rdzenia to:

- tarń dwudzielna (spina bifida)
- przepuklina oponowa (meningocele)
- przepuklina oponowo-rdzeniowa (myelomeningocele)
- wodordzenie (hydromyelia)
- rozdwojenie i zdwojenie rdzenia (diastematomyelia, diplo-myelia)
- jamistość rdzenia (syringomyelia)
- cysty neuroenterogenne
- brak rdzenia (amelia).

Wady dysraficzne powstają w wyniku nieprawidłowego zamknięcia się rynienki w cewę nerwową albo gdy płyn mózgowo-rdzeniowy rozrywa już uformowany szew. Diagnostyka prenatalna wad cewy nerwowej to oznaczenie α -fetoproteiny i acetylocholinesterazy w płynie owodniowym i surowicy oraz badania neuroobrazowe (ultrasonografia, rezonans magnetyczny). Ryzyko wad dysraficznych można zmniejszyć przez profilaktyczne przyjmowanie kwasu foliowego w okresie przed zapłodnieniem i w pierwszych 3 miesiącach ciąży.

● Tarń dwudzielna

Tarń dwudzielna w postaci braku spojenia łuków kręgowych dotyczy zwykle okolicy lędźwiowo-krzyżowej. Rozszczepowi opon i rdzenia, który może występować także w odcinku szyjnym lub piersiowym i bez stwierdzanego uwypuklenia, towarzyszą zwykle zmiany skórne (barwnikowe, naczyniowe, owłosienie). W przypadku torbielowatego rozszczepienia kręgosłupa bardzo często (nawet 90%) wskutek zaburzenia przepływu płynu mózgowo-rdzeniowego stwierdza się też wodogłowie (zespół Arnolda-Chiariego II). U dzieci z tarnią dwudzielną mogą wystąpić objawy wiotkiego niedowładu kończyn, zaburzeń czucia, bólów korzeniowych, zaburzeń czynności zwieraczy. Objawy kliniczne mogą pojawić się nawet u nastolatków, ale najczęściej stwierdzane są już w dzieciństwie. Niekiedy jednak spina bifida jest klinicznie bezobjawowa. Patologia ta jest rozpoznawana na podstawie zdjęć radiologicznych i w badaniach neuroobrazowych (re-

zonans magnetyczny, tomografia komputerowa) i powinna być różnicowana z innymi wadami dysraficznymi. Leczenie jest operacyjne, ortopedyczne i rehabilitacyjne z zastosowaniem kul czy ortez. Mogą wystąpić powikłania urologiczne (pęcherz neurogenny, infekcje dróg moczowych). Powikłaniem zaburzeń czucia są odleżyny, stwierdza się też różne deformacje kończyn. Rokowanie zależy od lokalizacji wady oraz jej rozmiaru.

● Utajony rozszczep kręgosłupa

To zwykle zakotwiczenie rdzenia i pogrubiała nić końcowa, torbiel stożka rdzeniowego, torbiele naskórkowe i skórzaste, tłuszczaki kanału kręgowego lub zdwojenie rdzenia.

● Przepuklina oponowa

Uwypuklenie opony twardej i pajęczej wypełnionej płynem mózgowo-rdzeniowym, umiejscowione najczęściej w okolicy rozszczepu kręgosłupa i widoczne jako guz. Powstaje w następstwie niezamknięcia się części grzbietowej cewy nerwowej. Najczęściej jest to wada bezobjawowa. W niektórych przypadkach w worku przepukliny oponowej stwierdza się tkankę tłuszczową (lipomeningocele). W tych przepuklinach tłuszczowo-oponowo-rdzeniowych tłuszcz z worka przepukliny łączy się z tłuszczem podskórnym. Skóra nad przepukliną jest niezmienniona. Rozpoznanie przepukliny oponowej ustala się na podstawie obrazu klinicznego i badania neuroobrazowego. Wymaga ona różnicowania z teratoma, ganglioneuroma, neuroblastoma. W rzadkich przypadkach, kiedy skóra worka nie jest w pełni ukształtowana, ma on tendencję do pęknięcia, co grozi neuroinfekcją. Konieczne jest wtedy szybkie leczenie operacyjne. Rokowanie w tych przypadkach może być niepomyślne.

● Przepuklina oponowo-rdzeniowa

To obecność rdzenia kręgowego w oponowym worku przepukliny. Rdzeń kręgowy często jest nieprawidłowy. Przepuklina oponowo-rdzeniowa może być otwarta lub zamknięta i zwykle jest zlokalizowana w okolicy lędźwiowo-krzyżowej. Występuje 4-5 razy częściej niż przepuklina oponowa. Objawy kliniczne to porażenia i niedowłady wiotkie, zaburzenia czucia, zaburzenia zwieraczy (zatrzymanie moczu i stolca, nietrzymanie moczu), infekcje dróg moczowych, deformacje kończyn. Otwarta przepuklina oponowo-rdzeniowa wymaga operacji w pierwszej dobie życia, powinna być zdiagnozowana prenatalnie, a dziecko z przepukliną oponowo-rdzeniową powinno urodzić się poprzez planowe (elektywne) cięcie cesarskie. W co najmniej 10% przypadków przepuklin oponowo-rdzeniowych występuje również różnego stopnia wodogłowie wymagające zastosowania shuntów komorowo-otrzewnowych, komorowo-przedśionkowych lub interwen-

Tabela 1. Klasyfikacja zaburzeń rozwojowych układu nerwowego

Zaburzenia indukcji grzbietowej (pierwotnej i wtórnej neurulacji)	Wady dysraficzne mózgu i rdzenia kręgowego: przepukliny oponowe, oponowo-mózgowe, tłuszczowo-oponowo-rdzeniowe, wodordzenie, jamistość rdzenia, rozdwojenie i zdwojenie rdzenia, malformacje Chiariego
Zaburzenia indukcji brzusznej (formowania się przedmózgowia)	Holoprosencephalia, dysplazja przegrodowo-wzrokowa, nieprawidłowości rozwoju przegrody przezroczystej oraz sklepienia, zespół Dandy'ego-Walkera
Zaburzenia podziału i różnicowania komórek	Fakomatozy
Zaburzenia migracji i organizacji komórkowej	Gładkomózgowie, szerokokątkowość, drobnozątkowość, szczelina mózgu, wady ciała modzelowego

cji endoskopowej. Rozwój umysłowy dzieci z przepuklinami oponowo-rdzeniowymi jest zwykle prawidłowy w ponad 50% przypadków, możliwa jest też poprawa objawów klinicznych zespołu neurologicznego. Dzieci z taką wadą wymagają wielospecjalistycznej opieki z udziałem neurochirurgów, neurologów, ortopedów, urologów i rehabilitantów.

● Przepuklina oponowa czaszki (meningocele cranialis)

Jest odpowiednikiem przepukliny oponowej kanału kręgowego, ale zlokalizowanej w czaszce. Worek przepukliny zbudowany jest z opony mózgowo-rdzeniowej i nie zawiera innych struktur. Rozpoznanie wady, podobnie jak w innych przypadkach, jest ustalone w oparciu o badanie przedmiotowe i wynik badań neuroobrazowych. Wada może być klinicznie bezobjawowa, leczenie jest operacyjne, a rozwój psychoruchowy dzieci z tą wadą może przebiegać prawidłowo.

● Przepuklina oponowo-mózgowa (myelomeningocele cranialis)

Jak wynika z nazwy, zawiera struktury mózgowia. Wrota przepukliny zlokalizowane są przede wszystkim w okolicy potylicznej czaszki, wyjątkowo w okolicy czołowej lub w odcinkach linii środkowej. Objawy kliniczne są zależne od rozległości i umiejscowienia przepukliny, która może zawierać nawet część komory bocznej i spłot naczyniówkowy. Stwierdza się różne objawy ogniskowe (często mózdzkowe), napady padaczkowe. Dzieci wymagają wczesnego leczenia operacyjnego. Ich rozwój psychoruchowy jest opóźniony.

● Wodordzenie (hydromyelia)

Szeroki kanał środkowy rdzenia wypełniony płynem mózgowo-rdzeniowym, który uciskając na struktury rdzenia, powoduje ich uszkodzenie. Jama rdzenia zwykle łączy się z komorą czwartą i hydromyelią towarzyszy najczęściej typ II zespołu Arnoldda-Chiariego. Objawy kliniczne mogą pojawić się w różnym czasie w postaci osłabienia kończyn, zaburzeń czucia lub nawet silnych bólów okolicy karku i ramion. Diagnoza jest możliwa na podstawie badań neuroobrazowych, a przy użyciu elektromiografii określa się odpowiedź mięśni na stymulację nerwową. Leczenie operacyjne jest rekomendowane w przypadku wystąpienia umiarkowanych i ciężkich deficytów neurologicznych. Leczenie operacyjne może całkowicie lub częściowo usunąć objawy, ale rokowanie może być też niepomyślne w związku z powikłaniami pooperacyjnymi. W niektórych przypadkach objawy kliniczne wodordzenia ustępują samoistnie bez konieczności operacyjnej interwencji.

● Jamistość rdzenia (syringomyelia)

Charakteryzuje się obecnością jam w rdzeniu kręgowym, zlokalizowanych zwykle grzbietowo od kanału środkowego, zajmujących rogi, sznury tylne i sięgających do spoidła przedniego. Syringomyelia powstaje w okresie tworzenia się szwu tylnego, kiedy to kanał środkowy przemieszcza się do przodu. Jamy w rdzeniu kręgowym są duże (kilka segmentów), wysłane gładką błoną, nieprawidłowymi naczyniami, a niekiedy tkanką łączną i zmianami neoplastycznymi. Objawy kliniczne są zależne od lokalizacji i rozległości jam i często stwierdzone są w 2-4 dekadzie życia. Typowe objawy w jamistości rdzenia to zniesienie czucia bólu i temperatury przy prawidłowym czuciu dotyku, położenia, wibracji (rozszerzenie zaburzenia czucia). Występują także zaburzenia troficzne, obwodowe niedowłady i mięśniowe zaniki; może wystąpić zespół Hornera. Badania neuroobrazowe potwierdzają rozpoznanie, niekiedy konieczny jest operacyjny drenaż jam. Rokowanie zależy od lokalizacji i wielkości jam, które czasem obejmują też rdzeń przedłużony (syringobulbia).

● Rozdwojenie i zdwojenie rdzenia (diastematomyelia, diplomyelia)

W diastematomyelii dwie połowy rdzenia (każda otoczona własną oponą pajęczą) ustawione są względem siebie pod kątem prostym. Połowy rdzenia mogą mieć wspólną lub osobną oponę twardą. Pomiędzy połowami rdzenia można stwierdzić tkankę łączną lub kostną. Diplomyelia to dwa oddzielne rdzenie zlokalizowane zwykle w odcinku lędźwiowo-krzyżowym. Niekiedy objawy wady nie są stwierdzane przyżyciowo, ale zwykle wada towarzyszy innym wadom dysraficznym. Rozpoznanie można ustalić za pomocą badań neuroobrazowych, a prognoza zależy od rozległości wady i obecności innych zaburzeń rozwojowych.

Rzadziej występujące wady to ukryta dysrafia rdzeniowa (niskie ustawienie stożka rdzenia z krótką i pogrubiałą nicią końcową), zlokalizowane zwykle w odcinku szyjno-piersiowym torbiele neuroenterogenne (obecność błony śluzowej przewodu pokarmowego) oraz grożące neurozakażeniem wrodzone zatoki skórne. Objawy neurologiczne zależą od lokalizacji wady i obecności powikłań (infekcje). Leczenie jest operacyjne i zachowawcze (antybiotykoterapia zakażeń). Rokowanie bywa niepomyślne.

ZABURZENIA ROZWOJOWE STRUKTUR LINII ŚRODKOWEJ

● Jednokomorowe przodomózgowie (holoprosencephalia)

Wada ta powstaje od 1 miesiąca życia płodowego w wyniku braku lub niecałkowitego podziału przodomózgowia na dwie półkule, obecne są też wady wężomózgowia. Stwierdza się również wady budowy twarzy (np. kości nosowych, rozszczepy podniebienia i warg). Jak wynika z nazwy, przodomózgowie jest jednokomorowe, brakuje spoidła wielkiego, nierozwinięta jest komora III. W najcięższej postaci holoprosencephalii półkule mózgu są całkowicie niepodzielone, w lżejszych przypadkach niepodzielone są płaty czołowe i struktury podkorowe. Jednej komorze w przodomózgowiu może towarzyszyć brak spoidła wielkiego, ale półkule są podzielone lub nie ma jedynie opuszek i pasm wężowych (arrhinencephalia). Jednokomorowe przodomózgowie często występuje w trisomii chromosomów 13 i 18; stwierdzone jest u martwych płodów. Objawy kliniczne tej wady to różnego stopnia deficyty w rozwoju ruchowym i umysłowym, których nasilenie zależy od stopnia nieprawidłowości rozwojowych.

● Wady układu spoidłowego

Mogą dotyczyć ciała modzelowatego oraz spoidła przedniego i sklepienia. Stwierdza się brak lub niedorozwój ciała modzelowatego (agenesis, hypoplasia corpus callosi) (ryc. 1). Brak spoidła wielkiego współistnieje z brakiem zwoju obręczy oraz zaburzonym rozwojem komory III. Nieprawidłowa budowa ciała modzelowatego powoduje uniesienie komory III i charakterystyczne ustawienie komór bocznych mózgu. Niedorozwój ciała modzelowatego stwierdza się w częściach spoidła wielkiego powstających wcześniej (tylna część kolana i przednia część trzonu), a części powstające później (tylny trzon, płat, przednie-dolne kolano oraz dziób) są nieobecne. Brakowi ciała modzelowatego mogą towarzyszyć torbiele międzypółkulowe, które mogą łączyć się z układem komorowym (typ I) albo też nie (typ II). Wadom spoidła wielkiego towarzyszą często inne wady mózgu i mózdzku. Agenezja ciała modzelowatego występuje w wielu różnych zespołach genetycznych (np. Smitha-Lemliego-Opitza, Aicardiego, Zellwegera, Coffina i Lowry'ego). Obraz kliniczny bywa bezobjawowy, ale częściej występują niepełnosprawność intelektualna, napady padaczkowe, niedowłady spastyczne i objawy

piramidowe zależne od innych wad mózgu towarzyszących agenezji lub hipoplazji spoidła wielkiego. Zdiagnozowanie wady możliwe jest w badaniu ultrasonograficznym mózgu, konieczne są jednak także badania rezonansu magnetycznego lub tomografii komputerowej. Ważna jest też diagnostyka genetyczna oraz w kierunku zakażeń TORCH. Rokowanie zależy od etiologii wady i rozległości zaburzeń.

● Dysplazja przegrodowo-wzrokowa

Charakteryzuje się brakiem przegrody przezroczystej, niedorozwojem ciała modzelowatego oraz niedorozwojem nerwów i skrzyżowania nerwów wzrokowych. Dysplazji mogą towarzyszyć szczelina mózgu oraz heterotopie istoty szarej. W obrazie klinicznym wady występują zaburzenia widzenia, napady padaczkowe, opóźniony rozwój psychoruchowy. Rozpoznanie wady jest ustalane na podstawie badań neuroobrazowych.

● Torbiel przegrody przezroczystej

Występuje fizjologicznie u wcześniaków i 5 razy rzadziej u noworodków donoszonych. Duża torbielowato rozdęta komora przegrody przezroczystej, która może łączyć się z komorą III, jest zaburzeniem rozwojowym wykrywaniem również w badaniu ultrasonograficznym mózgu noworodków i niemowląt. Zamknięte torbiele przegrody przezroczystej mogą wywoływać napady padaczkowe. Wyjątkowo stwierdza się objawy wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego wymagające interwencji operacyjnej.

ZABURZENIA ROZWOJOWE TYLNEGO DOŁU CZASZKI

Zespół Chiariego typu I w postaci wglóbnienia migdałków mózdzku do otworu potylicznego wielkiego współistnieje z anomaliami kostnymi czaszki i szyi. Występują bóle głowy, objawy ogniskowe z pnia mózgu, objawy mózdkowe, często zwykle łagodne wodogłowie.

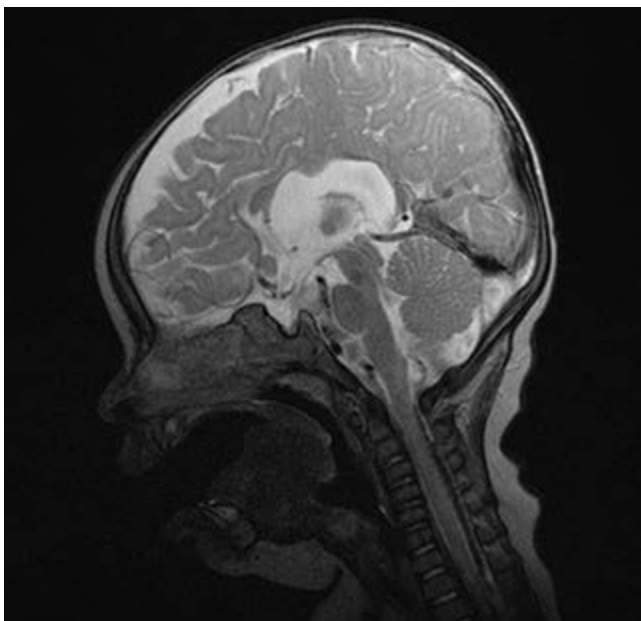
Zespół Chiariego typu II (najczęstszy) dotyczy tylnej jamy, mózdzku, pnia mózgu. Najbardziej charakterystyczne jest przemieszczenie się do kanału kręgowego wydłużonej dolnej części robaka mózdzku oraz pnia. Budowa tylnej jamy jest nieprawidłowa, a otwór potyliczny szerszy. Stwierdza się współistnienie wad rdzenia i kanału kręgowego. W wyniku istniejących nieprawidłowości narasta wodogłowie, występują

ogniska martwicy w pniu mózgu, komora IV jest uciśnięta, a nawet stwierdza się wtórne uszkodzenia korowe. Obserwuje się też różne nieprawidłowości struktur kostnych (np. zespół Klippela-Feila i wgniecenie podstawne). Wada powoduje objawy związane ze wzrostem ciśnienia śródczaszkowego oraz różne objawy ogniskowego uszkodzenia struktur pnia mózgu, mózdzku, rdzenia lub nerwów czaszkowych. Rozwój dzieci z tą wadą jest opóźniony. Możliwa jest diagnostyka prenatalna; istnieje konieczność interwencji operacyjnej.

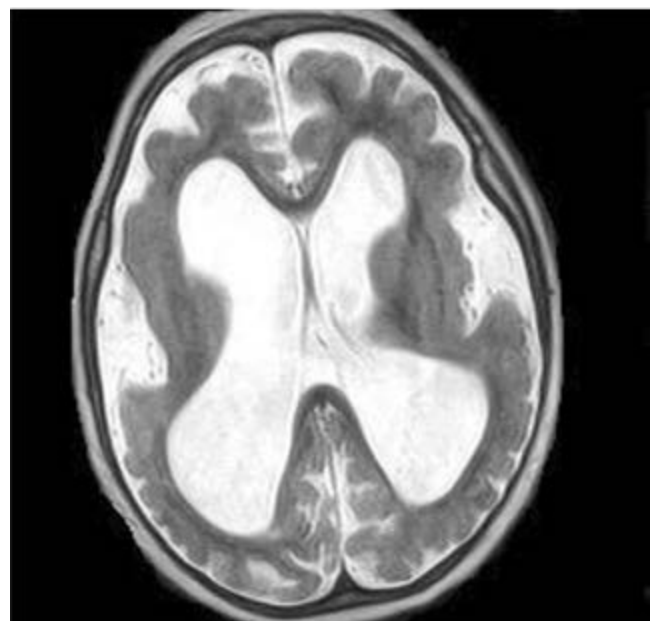
Zespół Chiariego typu III jest określanym jako przepuklina oponowo-szyjna (w otworze potylicznym znajduje się cały mózdzek). Obecnie nie obowiązuje opisywany kiedyś typ IV zespołu Chiariego (niedorozwój mózdzku).

Zespół Dandy'ego-Walkera to zaburzenie rozwoju robaka mózdzku, w tym jego agenezja, poszerzenie komory IV i torbiel tylnej jamy czaszki oraz wysoko ustawiony namiot mózdzku (ryc. 2). W patogenezie zespołu bierze się pod uwagę nadmierną produkcję pierwotnego płynu mózgowo-rdzeniowego. To zaburzenie rozwojowe może współistnieć z innymi wadami układu nerwowego (np. agenezją ciała modzelowatego) i innych narządów. Objawy kliniczne występują we wczesnym dzieciństwie w postaci opóźnionego rozwoju psychomotorycznego i powiększenia czaszki. U starszych dzieci stwierdza się często oczopląs, wiotkość, objawy wzrostu ciśnienia śródczaszkowego, drgawki, niedowłady nerwów czaszkowych. Możliwa jest diagnostyka prenatalna (ultrasonografia, rezonans magnetyczny), konieczne są także badania genetyczne. Leczenie wady jest operacyjne; pacjenci wymagają wielospecjalistycznej opieki rehabilitacyjnej (np. terapia mowy, terapia zaburzeń widzenia). Rozwój umysłowy dzieci może być prawidłowy, ale w ciężkich przypadkach zespołu stwierdza się niepełnosprawność intelektualną.

Niedorozwój mózdzku (hypoplasia cerebelli) może dotyczyć różnych jego części. Kora mózdzku może być nieprawidłowa, stwierdza się także heterotopie istoty szarej. Dzieci z tą wadą demonstrują objawy zespołu mózdkowego. W zespole Joubert, w którym występuje zaburzenie rozwoju robaka mózdzku, stwierdza się zaburzenia oddychania w postaci bezdechów. Podobnie jak w innych wadach układu nerwowego rozpoznanie ustala się w oparciu o wyniki badań neuroobrazowych. Rokowanie bywa bardzo niepozytywne.



Rycina 1. MR mózgu. Agenezja ciała modzelowatego (ze zbiorów IP CZD)



Rycina 2. MR mózgu. Obraz T2-zależny, przekrój wieńcowy: szeroko- i drobnozakrętowość (pachygyria/polimicrogyria) (ze zbiorów IP CZD)

ZABURZENIA MIGRACJI NEUROBLASTÓW

● Bezzakrętowość (agyria)

Określana jest także jako gładkomózgowie typu I (lissencephalia). W tej ciężkiej wadzie półkule mózgowe są gładkie (jak u 12-14-tygodniowego płodu), mogą być widoczne bruzdy Sylwiusza, hipokampu i ostrogowa. Kora mózgowa ma tylko 4 warstwy lub nie ma wyraźnego podziału na warstwy. Wadę można rozpoznać w badaniach neuroobrazowych (także prenatalnych). Obraz mózgu zależy od stopnia uszkodzenia oraz rodzaju mutacji genowych. Konieczna jest porada genetyczna (występowanie wady w zespole Millera-Diekera). Dzieci z tą wadą są bardzo opóźnione w rozwoju psychomotorycznym. Występują u nich napady padaczkowe, częste infekcje i zwykle umierają w pierwszym lub w drugim roku życia.

● Gładkomózgowie (lissencephalia) typu II

Charakteryzuje się brakiem zakrętów i dezorganizacją utkania kory półkul mózgu. Wada powstaje pomiędzy 3 a 7 miesiącem życia płodowego; mogą występować heterotopie korowe, drobnozакrętowość. Heterotopia pasmowata została włączona do grupy gładkomózgowia. Gładka warstwa istoty szarej oddzielona jest od warstwy istoty białej, kora mózgu może być szerokokokrętowa z płytkimi bruzdami. Wada ta występuje w zespole Walkera-Warburg, wrodzonej dystrofii mięśniowej. Rozpoznawana jest w badaniach neuroobrazowych, nie ma leczenia neurochirurgicznego. Często stwierdza się padaczkę i hipotonię. Rokowanie jest bardzo niepomyślne (wczesne zgony dzieci).

● Szerokokokrętowość (pachygyria)

To poszerzone i nieprawidłowo przebiegające zakręty kory półkul, których liczba jest mniejsza w porównaniu z prawidłowym płaszczem mózgu. Często występuje z innymi wadami kory, np. drobnozакrętowością (ryc. 2), i innych części mózgu. Objawami klinicznymi są często lekooporne napady padaczkowe. Rozwój psychomotoryczny dzieci jest bardzo opóźniony, ale mogą one żyć kilka-kilkanaście lat.

● Drobnozакrętowość (polimicrogyria)

Cechuje się dużym pofałdowaniem kory, brakiem granicy pomiędzy zakrętami. Czasami kora jest jedno- lub częściowo czterowarstwowa. Wada może dotyczyć całej kory mózgu lub występować ogniskowo. Ważną przyczyną jej występowania jest wrodzone zakażenie wirusem cytomegalii. W obrazie klinicznym dominują lekooporne napady padaczkowe, opóźniony rozwój psychomotoryczny, dlatego rokowanie jest niepomyślne.

● Heterotopie istoty szarej

Powstają między 7 a 16 tygodniem życia płodowego i są częstymi wadami mózgu. Heterotopie występują w postaci pasm lub ognisk podkorowych w obrębie istoty białej albo tworzą ogniska podwysięciłkowe. Heterotopie mogą być zlokalizowane podkorowo lub ogniskowo w głębszych warstwach kory. Heterotopoczne neurony mają prawidłową budowę. Rozpoznanie przyżyciowe jest możliwe na podstawie wyników badań neuroobrazowych, zmiany o charakterze heterotopii mogą być również stwierdzone w materiałach sekcyjnych. Objawami klinicznymi wady są odogniskowe napady padaczkowe, które mogą ujawnić się nawet w drugiej dekadzie życia, ale rozwój psychomotoryczny często bywa nieprawidłowy. Heterotopie istoty szarej często współistnieją z innymi wadami (np. zespołem Zellwegera, zespołem Walkera-Warburg). Takie zaburzenia migracji neuroblastów stwierdza się też w stwierdzeniu guzowatym. Rezonans magnetyczny pozwala na ustalenie rozpoznania, a rokowanie zależy od lokalizacji i rozległości zmiany oraz obecności innych wad i schorzeń.

● Dysplazje korowe

To duże neurony o wadliwej budowie, balonowate, ze zmienionymi dendrytami. Niekiedy te nieprawidłowe neurony są zlokalizowane nieprawidłowo, nieprawidłowe są również komórki glejowe. Następstwem dysplazji korowych są lekooporne napady padaczkowe, opóźniony rozwój psychomotoryczny dzieci. Często konieczne jest neurochirurgiczne usunięcie ognisk dysplazji w celu opanowania napadów padaczkowych.

WODOGŁOWIE WRODZONE

Wodogłowiem (hydrocephalus) jest określane poszerzenie układu komór mózgu oraz innych przestrzeni płynowych, które powstaje w następstwie zaburzeń krążenia płynu mózgowo-rdzeniowego. Zaburzona jest równowaga pomiędzy produkcją a wchłanianiem płynu mózgowo-rdzeniowego. Zanik tkanki nerwowej prowadzi również do poszerzenia układu komorowego i powstania hydrocephalus ex vacuo. Nadmierna produkcja płynu mózgowo-rdzeniowego stwierdzana jest w brodawczakach spłotu (np. w zespole Aicardiego), a zaburzone krążenie płynu może być wynikiem ucisku guza na otwory komorowe albo np. ich zarośnięcia w następstwie procesu zapalnego (np. wodogłowiem we wrodzonej toksoplazmozie). Kora mózgowa w przypadkach wodogłowia bywa nie tylko cieńsza, ale też patologicznie zmieniona (nieprawidłowe neurony). Wodogłowiem występuje razem z innymi wadami (np. zespół Chiariego, przepukliny oponowo-rdzeniowe). Dzieci z wodogłowiem mają dużą mózgową ciążkę (obwód głowy często >97 centyla), szerokie szwy czaszkowe i duże ciemiączka. Stwierdza się również objaw zachodzącego słońca, porażenia nerwów odwodzących, objawy piramidowe, sztywność odmóżdżeniową. Możliwa jest diagnostyka prenatalna (badanie ultrasonograficzne, rezonans magnetyczny), co implikuje rozwiązanie ciąży planowym cięciem cesarskim. Konieczne jest wykluczenie wrodzonych zakażeń z grupy TORCH (przede wszystkim zakażenia pierwotniakiem *Toxoplasma gondii*) – konsultacja genetyczna. Leczenie jest operacyjne (także metodą endoskopową). Wykonuje się również operacje wodogłowia u płodów. Przed zabiegiem założenia zastawki komorowo-otrzewnowej lub dosercowej u dziecka z wodogłowiem wrodzonym może zaistnieć konieczność upustu płynu mózgowo-rdzeniowego poprzez wielokrotne nakłucia zbiornika Rickhama. Wodogłowiem należy różnicować z wielkogłowiem, wodniakami podtwardówkowymi. Rozwój psychomotoryczny dzieci z wodogłowiem jest zwykle opóźniony, rokowanie jest zależne od wielkości wodogłowia, obecności powikłań terapii (np. infekcyjnych, konieczności rewizji układu zastawkowego). Kolpocefalia jest symetrycznym poszerzeniem rogów tylnych komór bocznych niewymagającym leczenia neurochirurgicznego.

MAŁOGŁOWIE, MAŁOMÓZGOWIE (MICROCEPHALIA, MICROENCEPHALIA)

Małogłowiem pierwotne (prawdziwe) jest dziedziczne jako cecha autosomalna recesywna i jest wynikiem nieprawidłowej, zmniejszonej proliferacji. Półkule mózgowe są zmniejszone, zwoje mózgowe nieprawidłowe, mniej zaburzona jest budowa zwojów podstawy oraz pnia mózgu i mózdzku. Małogłowiem rozwija się przed 32 tygodniem ciąży. Liczba neuronów jest prawidłowa, ale zaburzenia dotyczą dendrytów. Obwód głowy w okresie noworodkowym może być nieznacznie poniżej normy lub w normie, ale przyrost obwodu głowy jest nieprawidłowy i w rezultacie obwód głowy jest znacznie zmniejszony (<3 centyla -<2,3 odchyłeń standardowych - SD). Spłaszczona jest zwłaszcza okolica czołowa, ciemiączka wcześniej zarastają, wyraźnie widoczna jest dysproporcja pomiędzy twarzą a małą mózgową ciążką. Małogłowiem

pierwotne może być izolowane albo współlistnieć z innymi objawami. Rozwój dzieci z małogłowie i małomózgowiem jest opóźniony. Rozpoznanie ustala się na podstawie badania przedmiotowego, oceny zaburzonej dynamiki przyrostu obwodu głowy. Małogłowie prawdziwe wymaga różnicowania z przedwczesnym zarośnięciem szwów czaszkowych, wtórnym małogłowie spowodowanym pourodzeniowym uszkodzeniem mózgu (np. w następstwie ciężkiej okołoporodowej encefalopatii niedotlenieniowo-niedokrwiennej). Rozwój dzieci z małogłowie prawdziwym jest nieprawidłowy, częste są niepełnosprawność intelektualna, ciężkie napady padaczkowe. Obserwuje się skłonności do infekcji z powodu zaburzeń immunologicznych i nowotworów (zespół Nijmegen). Dzieci z małogłowie mogą przeżyć do wieku dorosłego.

WIELKOGŁOWIE

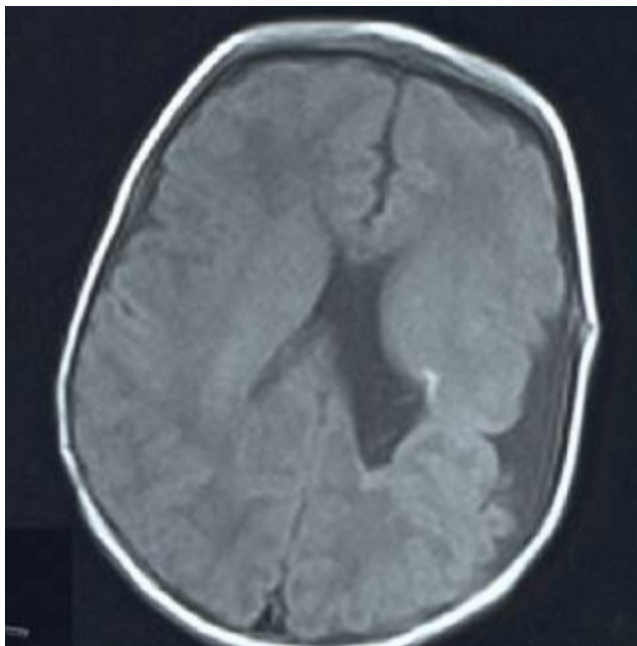
Wielkogłowie (macrocephalia) jest skutkiem nadmiernej proliferacji i charakteryzuje się obwodem głowy >97 centyla. Masa mózgu dziecka zwiększa się, co skutkuje nadmiernym w stosunku do wieku przyrostem obwodu głowy. Kora mózgu może mieć cechy szeroko- i drobnozакrętowości, zmiany patologiczne często też występują w mózdzku. Wada ta występuje u obu płci. Może być izolowana lub występować rodzinnie. Wielkogłowie występuje na przykład w zespole Alexandra, Canavan, Sotosa i innych. Opisywano też autosomalne recesywne dziedziczenie wielkogłowie. Wielkogłowie wymaga różnicowania z wodogłowie i krzywicą. Diagnozę ustala się na podstawie obrazu klinicznego, a nieprawidłowa budowa mózgu jest stwierdzana w oparciu o badania neuroobrazowe (rezonans magnetyczny, tomografia komputerowa). Stwierdza się opóźnienie rozwoju umysłowego, motorycznego i napady padaczkowe.

• Wielkogłowie połowicze

To przerost całej lub części półkuli mózgu. Może występować jako wada izolowana lub z innymi chorobami, np. hipomelanozą Ito, NF1, zespołem Klippela-Trénaunaya, stwardnieniem guzowatym, zespołem znamienia naskórkowego. W obrazie klinicznym stwierdza się objawy niedowładu połowiczego, napady padaczkowe oraz objawy związane ze współwystępującymi fakomatozami. Niejednokrotnie konieczne jest leczenie operacyjne. Rokowanie zwykle jest niepomyślne.

DZIUROWATOŚĆ MÓZGU

Jama, która łączy układ komorowy z powierzchnią mózgu, określana jest jako dziurowatość mózgu (szczelina mózgu – schizencephalia). Jama może obejmować całą grubość ściany półkuli, ale może też być znacznie mniejsza. Szczelina rozciąga się od przestrzeni podpajęczynówkowej do komory bocznej i może być otwarta (typ I) lub zamknięta (typ II). Jama może znajdować się w jednej lub obu półkulach. Ściany jamy zwykle są wyścielone drobnozакrętową korą. Typ I schizencephalii charakteryzuje się występowaniem rdzenia istoty szarej i jamy bez płynu mózgowo-rdzeniowego. Typ II schizencephalii cechuje obecność jamy wypełnionej płynem mózgowo-rdzeniowym, ciągnących się od wyściółki komór do opony miękkiej. Konieczne jest różnicowanie schizencephalii z porencephalią. W porencephalii jamy wyścielone są istotą białą, nie zaś szarą. Szczelina powstaje nie później niż w drugim miesiącu ciąży. Schizencephalia jest następstwem takiego wczesnego uszkodzenia rozwijającej się półkuli, np. w wyniku wrodzonego zakażenia cytomegalowirusem (ryc. 3), ale też niedotlenienia i aberracji chromosomowych. Prenatalne badania obrazowe pozwalają na rozpoznanie wady. Objawy kliniczne to małogłowie, niepełnosprawność intelektualna, niedowład połowiczy lub obustronny niedo-



Rycina 3. MR mózgu. Schizencephalia (ze zbiorów IP CZD)

wład kurczowy; mogą też wystąpić objawy hipotonii. W tej wadzie napady padaczkowe są częste, czasami stwierdza się wodogłowie. Dzieci wymagają wielospecjalistycznej terapii. Rokowanie zależy od rozmiaru i topografii wady oraz stopnia deficytów neurologicznych. W przypadku niewielkich jam schizencefalicznych rokowanie jest bardziej pomyślne (rozwój umysłowy może być w granicach normy).

WADY CZASZKI I TWARZY

Craniosynostosis to deformacje kości czaszki związane z przedwczesnym zarośnięciem jednego lub więcej szwów czaszkowych. Wady budowy czaszki mogą towarzyszyć wadom układu nerwowego. Nieprawidłowa budowa czaszki może też wtórnie doprowadzić do uszkodzeń układu nerwowego. Kształt czaszki powstały w wyniku deformacji jest zależny od rodzaju szwu, który przedwcześnie zarasta. Deformacje czaszki tworzą się w okresie płodowym lub po urodzeniu. Najczęstsze jest zarośnięcie szwu strzałkowego – czaszka łódkowata, długogłowie (scaphocephalia). Czaszka trójkątna (trigonocephalia) powstająca wskutek przedwczesnego zarośnięcia szwu czołowego także jest częstą kraniosynostozą. Przedwczesne zarośnięcie szwu wieńcowego prowadzi do powstania krótkogłowie (brachycephalia) lub stożkogłowie (oxycephalia). W przypadku zarośnięcia szwu wieńcowego powstaje czaszka wieżowata (turricephalia) z towarzyszącym spłyceniem oczodołów. Przedwczesne zarośnięcie po jednej stronie szwu węglowego prowadzi do powstania czaszki skośnej tylnej (plagiocephalia posterior). W wyniku przedwczesnego zarastania szwów czaszkowych dochodzi do powstania objawów wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego, ale rozwój psychomotoryczny dzieci jest początkowo prawidłowy. Deformacje kości czaszki rozpoznaje się na podstawie zdjęć radiologicznych, badań tomografii komputerowej z zastosowaniem rekonstrukcji 3D. Istnieje też konieczność diagnostyki w kierunku wad innych narządów (np. serca). Leczenie jest operacyjne nie tylko ze względów estetycznych, ale w celu zapobieżenia uszkodzeniom układu nerwowego, wzroku i słuchu. We wczesnie rozpoznanych i leczonych przypadkach rokowanie może być pomyślne.

Najczęstszymi zespołami z przedwczesnym zarośnięciem szwów czaszkowych są:

Zespół Aperta, który cechuje się zarośnięciem szwów wieńcowego, strzałkowego i węglowego i jest dziedziczny

autosomalnie dominująco. Czaszka dzieci jest krótkogłowa, stwierdza się hiperteloryzm i wytrzeszcz gałek ocznych, wady stóp i dłoni (palcozrost). Dzieci mają objawy upośledzonego rozwoju umysłowego i wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego. Zespół Aperta wymaga różnicowania z innymi zespołami z przedwczesnym zarośnięciem szwów czaszkowych. Leczenie jest operacyjne, ale rokowanie bywa niepomyślne (niepełnosprawność intelektualna).

Zespół Crouzona to przedwczesne zarośnięcie szwów wieńcowego i strzałkowego dziedziczone autosomalnie dominująco. Charakterystyczne dla tego zespołu jest występowanie dziobowatej wyniosłości w okolicy czoła, hiperteloryzm, wytrzeszcz oczu, zez. Konieczne jest wczesne leczenie operacyjne w celu zapobieżenia uszkodzeniu nerwów wzrokowych (wcześnie występują objawy tarczy zastoinowej).

Zespół Pfeiffera cechuje przedwczesne zarostanie wielu szwów czaszkowych i również jest dziedziczony autosomalnie dominująco. Stwierdza się krótkogłowie, hiperteloryzm, niedorozwój środkowej części twarzy, wady serca i kończyn (np. palcozrost). Diagnostyka zespołu opiera się na objawach klinicznych, konieczne są porada genetyczna i leczenie operacyjne. W tym zespole, podobnie jak w zespole Aperta i Crouzona, istnieje większe ryzyko wystąpienia bezdechów obturacyjnych podczas snu. W wymienionych zespołach stwierdza się również objawy wodogłowia (najczęściej w zespole Crouzona). Występują objawy niepełnosprawności intelektualnej, deficyty związane z rozwojem mowy, planowania, widzenia.

Zespół Jacksona-Weissa jest dziedziczony autosomalnie dominująco. Charakteryzuje się występowaniem czaszkowo-twarzowej dyzostozji przypominającej zespół Pfeiffera, jednak nie ma wad dotyczących kciuka, ale stwierdza się typowy szeroki paluch.

W najczęstszych zespołach przedwczesnego zarośnięcia szwów czaszkowych występują mutacje receptora wzrostu fibroblastów (FGR – fibroblast growth receptor).

Przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych wymaga różnicowania ze spłaszczeniem określonych okolic czaszki w następstwie krzywicy i ułożenia. W następstwie złożonego spłaszczenia szwy czaszkowe są prawidłowe, co jest widoczne w badaniach tomografii komputerowej i radiologicznych czaszki.

Kraniostenozja to zwężenie czaszki w następstwie zarośnięcia szwów czaszkowych, które wymaga także różnicowania z pierwotnym małogłowiem. W pierwotnym małogłowiu przestrzeń podpajęczynówkowa w badaniach neuroobrazowych jest zwiększona, a w przypadkach kraniostenozji może być znacznie zredukowana lub nieobecna. W następstwie równoczesnego zarośnięcia wszystkich szwów czaszkowych dochodzi do powstania małogłowia związanego z synostozą i określanego terminem microcephalic synostosis. Leczenie operacyjne kraniostenozji przeprowadzane jest najczęściej pomiędzy 6 a 12 miesiącem życia.

WADY KRĘGOSŁUPA

Zespół Klippela-Feila charakteryzuje się skróceniem szyi, co jest wynikiem zmniejszenia liczby szyjnych kręgów lub połączenia się licznych półkręgów w jedną masę kostną. Ruchomość szyi jest ograniczona, a linia włosów obniżona. Stwierdza się również tarń dwudzielną, skrzywienie kręgosłupa, wady rdzenia (siringomyelię, diastematomyelię), wewnątrzrdzeniowe tłuszczaki, guzy dermoidalne, połączone korzenie nerwowe, zespół Chiariego typu II. Mogą również występować wady żeber, rozszczep podniebienia oraz wady serca i nerek. Objawy zespołu występują przede wszystkim w dzieciństwie, ale mogą też pojawiać się później. Diagnostyka zespołu jest możliwa na podstawie badań neuroobrazowych. Leczenie jest operacyjne (neurochirurgiczne, ortopedyczne) i rehabilitacyjne. Rokowanie zależy od topografii wady i współistnienia innych malformacji.

Zespół Klippela-Feila typu I charakteryzują rozległe zmiany rdzenia szyjnego i górnego piersiowego. Szyja jest krótka i asymetryczna, stwierdza się tarń dwudzielną. Występują niedowład kończyn i ruchy mimowolne jednej kończyny.

Zespół Klippela-Feila typu II cechuje blok kostny 2-3 kręgów szyjnych.

Zespół Klippela-Feila typu III to obecność wad piersiowego i lędźwiowego odcinka rdzenia kręgowego z towarzyszącymi cechami zespołu Klippela-Feila typu I i II.

Wgniecenie podstawy czaszki (impressio basilaris) cechuje przemieszczenie otworu potylicznego ku górze, w wyniku czego tylny dół czaszkowy jest zbudowany nieprawidłowo. U pacjentów z taką wadą mogą wystąpić różne objawy mózdkowe. Rozpoznanie jest ustalane na podstawie badań neuroobrazowych, czasami jednak istnieje konieczność leczenia chirurgicznego.

PODSUMOWANIE

- Zaburzenia rozwojowe układu nerwowego mogą być zdiagnozowane u płodu, w dzieciństwie, ale także u dorosłych.
- Podstawą diagnostyki wad układu nerwowego są badania neuroobrazowe (rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa, w tym z rekonstrukcją 3D).
- Wady układu nerwowego często współistnieją z wadami innych narządów, cechami dysmorfii i defektami genetycznymi. Dla dzieci z wadami układu nerwowego oraz ich rodziców konieczna jest zawsze porada genetyczna.
- Zaburzenia rozwojowe układu nerwowego często wymagają interwencji neurochirurgicznej. Pacjenci potrzebują również wielospecjalistycznej opieki (np. neurologicznej, rehabilitacyjnej, ortopedycznej, urologicznej, okulistycznej).
- Istnieje możliwość profilaktyki wad dysraficznych. ◀

Urazy okołoporodowe

Dorota Dunin-Wąsowicz

WSTĘP

Postęp, jaki dokonał się w opiece położniczej, znacząco wpłynął na zmniejszenie się liczby mechanicznych urazów okołoporodowych, takich jak złamania kości czaszki czy uszkodzenia spłotu barkowego. Także profilaktyka i terapia konfliktu serologicznego oraz efektywne leczenie hiperbilirubinemii spowodowały redukcję częstości występowania żółtaczki jąder podkorowych i związanych z nią powikłań. Nadal jednak dużym problemem jest okołoporodowa encefalopatia niedotlenieniowo-niedokrwieniona (ENN) noworodków, natomiast w coraz liczniejszej grupie noworodków urodzonych przedwcześnie przed 32 tygodniem ciąży i z masą ciała <1500 g oraz <1000 g znaczącymi patologiami układu nerwowego są wylewy dokomorowe i okołokomorowa leukomalacja. Problem zarówno mechanicznych urazów okołoporodowych, jak i tych związanych ze skutkami niedotlenienia jest bardzo istotny, przede wszystkim ze względu na następstwa uszkodzeń układu nerwowego, takie jak mózgowie porażenie dziecięce, padaczka, niepełnosprawność intelektualna czy dysfunkcja kończyny górnej w następstwie porażenia spłotu barkowego. Niedotlenienie jest też jedną z przyczyn ADHD.

EPIDEMIOLOGIA

Różnego typu urazy okołoporodowe dotyczące układu nerwowego i narządu ruchu czy narządów wewnętrznych występują z częstością od 1,5% do 3%. W USA częstość mechanicznych urazów okołoporodowych oceniono na 6-8 na 1000 żywo urodzonych. Do takich urazów okołoporodowych nadal dochodzi częściej u noworodków z masą ciała >4500 g. W porównaniu z danymi sprzed 30 lat zanotowano jednak wyraźny spadek (o 88%) występowania urazów mechanicznych. Encefalopatia niedotlenieniowo-niedokrwieniona w krajach rozwiniętych występuje u 1-2/1000 noworodków donoszonych. Stwierdzana jest jednak znacznie częściej u noworodków urodzonych w krajach rozwijających się.

KLASYFIKACJA URAZÓW OKOŁOPORODOWYCH

Urazy okołoporodowe to zarówno urazy ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego, jak i urazy czaszki, narządu ruchu czy narządów wewnętrznych lub skóry. Ze względu na czynniki będące przyczyną urazów okołoporodowych wyróżniamy urazy mechaniczne, ale także występujące pod wpływem czynników biochemicznych (niedotlenienie, zatrucie) czy też innych czynników fizycznych (wahania ciśnienia wewnątrzmacicznego) lub infekcyjnych albo nieprawidłowości hematologicznych. Należy podkreślić, że często wiele czynników działa jednocześnie i stanowi przyczynę urazu (np. poród miednicowy u wcześniaka z bardzo małą masą urodzeniową

i trombocytopenią w przebiegu zakażenia cytomegalowirusem).

URAZY GŁOWY I SZYI

W przypadku porodów główkowych obrzęk w następstwie ucisku części przodującej nosi nazwę przedgłowie. W przeciwieństwie do krwiaka podokostnowego przedgłowie nie jest ograniczone do jednej kości. Obrzęk tkanek miękkich w przedgłowie często jest następstwem przedłużającego się porodu zwykle dużego płodu i ucisku części przodującej na kości miednicy lub stosowania próżniociągu. Objawy przedgłowie najczęściej ustępują po kilku dniach, nie pozostawiając następstw.

KRWIAK PODOKOSTNOWY

Dotyczy zwykle okolicy ciemieniowej i potylicznej, czasami występuje obustronnie. W zależności od rozmiaru krwiaki podokostnowe wchłaniają się nawet 2-3 miesiące. Czasami ulegają częściowemu zwapnieniu. Obecność krwiaków jest dowodem trudnego porodu, ale z powodu ich całkowitej lub częściowej samoistnej resorpcji nie wymagają one interwencji. Zdecydowanie przeciwwskazane jest ich nakłuwanie (ryzyko zakażeń). Nasiloną hemolizą w dużych krwiakach podokostnowych może być przyczyną przedłużającej się żółtaczki. Rokowanie w krwiakach podokostnowych zależy od współwystępowania innych patologii (np. krwawień dokomorowych, objawów encefalopatii niedotlenieniowo-niedokrwiennej).

WGNIECENIE KOŚCI CZASZKI

Występuje głównie w kości ciemieniowej i może być następstwem stosowania kleszczy. Niewielkie wgniecenia nie wymagają leczenia, ale w przypadku urazu czaszkowo-mózgowego konieczna jest interwencja operacyjna.

ZŁAMANIA KOŚCI CZASZKI

Także dotyczą przede wszystkim kości ciemieniowej, rzadziej czołowej, i nie wymagają interwencji terapeutycznej.

KRĘCZ SZYI

Jest następstwem krwawienia do mięśnia mostkowo-obojkowo-sutkowego. Uraz może wystąpić w następstwie okręcenia pępownicy wokół szyi. Kręcz szyi powstaje także w wyniku nieprawidłowego ułożenia płodu i ucisku oraz wskutek wadliwej budowy mięśnia. Powstała po wchłonięciu krwiaka blizna powoduje przykurcz i pochylenie głowy w kierunku barku. Kręcz szyi wymaga różnicowania z rzadko występującymi u noworodków guzami tylnej jamy i rdzenia. Konieczna jest wczesna diagnoza i leczenie w postaci ćwiczeń rehabilitacyjnych. W następstwie nierozpoznanego kręczu występują objawy asymetrii twarzy. Konieczne jest leczenie chirurgiczne.

USZKODZENIA SKÓRY GŁOWY

Mogą powstawać w wyniku stosowania kleszczy lub próżniociągu (otarcia, obrzęk) oraz podczas nacięcia krocza lub

cięcia cesarskiego. Wymagają postępowania aseptycznego w ramach profilaktyki zakażeń.

URAZY NARZĄDU RUCHU

ZŁAMANIA LUB PĘKNIĘCIA OBOJCZYKA

Występują najczęściej u dużych płodów. Złamania zwykle są jednostronne, wyjątkowo obustronne i powstają przede wszystkim w czasie wydobywania barków. Objawem jest wyczuwalne zgrubienie na powierzchni obojczyka, pojawiające się po kilku dniach w następstwie wytworzenia się wału kostniny. W cięższych przypadkach stwierdza się osłabione ruchy kończyny górnej, rotację wewnętrzną ramienia, osłabiony odruch chwytny i asymetryczny odruch Moro. Takie niewielkie złamania obojczyka, które charakteryzują się brakiem uszkodzenia okostnej (typu „zielonej gałązki”) goją się szybko i nie wymagają terapii. Gdy odłamy kostne są przemieszczone, noworodek wymaga zastosowania opatrunku Desaulta. Konieczna jest też ostrożna pielęgnacja.

ZŁAMANIA KOŚCI RAMIENNEJ

Dotyczą głównie górnej części kości ramiennej i mogą mieć charakter złamania spiralnego. Powstają głównie jako powikłanie wydobywania płodu podczas cięcia cesarskiego, przy złym ułożeniu płodu. Objawami złamania są ból, obrzęk i/lub zaczerwienienie, nieprawidłowy (asymetryczny) odruch Moro oraz osłabiony odruch chwytny w chorej kończynie. Złamanie kości ramiennej może współistnieć z porażeniem splotu barkowego, dlatego oprócz interwencji ortopedycznej konieczna jest ocena neurologiczna noworodka. Rokowanie w przypadkach bez uszkodzeń układu nerwowego jest dobre.

ZŁAMANIA KOŚCI UDOWEJ

Występują w górnej części kości udowej, a odłamy kostne mogą się przemieszczać. Taki uraz jest skutkiem interwencji położniczej w porodach stópkowych lub miednicowych.

USZKODZENIA OBWODOWEGO UKŁADU NERWOWEGO

PORAŻENIE SPLOTU BARKOWEGO TYPU DUCHENNE'A-ERBA

Występuje najczęściej i jest następstwem uszkodzenia rdzeniowych korzeni szyjnych C5 i C6. Przyczyną takiego uszkodzenia jest zwykle przedłużający się poród dużego płodu drogami natury. Porażenie splotu barkowego może też powstać w wyniku zastosowania pomocy ręcznej lub kleszczy. Skutkiem uszkodzenia górnych korzeni rdzeniowych jest niedowład lub porażenie, a następnie zanik mięśni kończyny

górnej (dwugłowego, naramiennego, ramiennie-promieniowego, mięśnia nadgrzebieniowego i mięśni przedramienia). Objawem klinicznym jest ułożenie zrotowanej do wewnątrz kończyny górnej wzdłuż ciała noworodka; przedramię jest wyprostowane i w pronacji. Obecne są ruchy kończyny górnej w stawie barkowym. Odruchy głębokie z mięśnia dwugłowego i ramiennie-promieniowego są znacznie osłabione lub zniesione, ale odruch chwytny jest zachowany. Odruch Moro jest asymetryczny, ruchy palców dłoni i nadgarstka są obecne. Występują zaburzenia czucia powierzchniowego w obrębie kończyny górnej. Porażenie typu Erba wymaga różnicowania izolowanym złamaniem kości ramiennej (pseudoporażenie) oraz porażeniem splotu typu dolnego (porażeniem Klumpke). W przypadku uszkodzenia korzeni C4 występuje także porażenie nerwu przeponowego. Rozpoznanie uszkodzenia splotu barkowego ustalone jest na podstawie obrazu klinicznego, ale badanie elektromiograficzne określa dokładnie miejsce uszkodzenia. Ważną metodą diagnostyczną jest też rezonans magnetyczny. W początkowym okresie stosuje się delikatną pielęgnację, a następnie ćwiczenia rehabilitacyjne. Objawy ustępują najczęściej w 3-4 miesiącu życia. W 75-80% przypadków nie ma konieczności leczenia operacyjnego.

PORAŻENIE SPLOTU BARKOWEGO TYPU KLUMPKE (DOLNE)

Jest wynikiem uszkodzenia szyjnych korzeni rdzeniowych C7 i C8 oraz pierwszego korzenia piersiowego (Th1). Uszkodzenie dotyczy mięśni ręki, palców oraz przedramienia; zachowane są ruchy ramienia. Obserwuje się ułożenie palców ręki w tzw. rękę położnika; kciuk jest ustawiony w przywiedzeniu. Osłabiony lub nieobecny jest odruch z mięśnia trójgłowego. Stwierdza się również zaburzenia czucia powierzchniowego w obrębie dłoni i przedramienia, jest to jednak trudne do oceny w okresie noworodkowo-niemowlęcym. Gdy uszkodzony jest ośrodek rdzeniowo-rzęskowy, obserwuje się również objawy zespołu Hornera.

CAŁKOWITE PORAŻENIE SPLOTU BARKOWEGO

Następuje w wyniku uszkodzenia korzeni C5-C8, czasem Th1. To najcięższe i drugie co do częstości występowania uszkodzenie splotu barkowego. Obustronne uszkodzenie splotów barkowych, zwykle w następstwie porodu pośladowego, występuje nawet w 23% przypadków. Klasyfikację uszkodzeń splotu barkowego przedstawiono w tabeli 1.

Porażenie splotu barkowego wymaga różnicowania z oddzieleniem głowy kości ramiennej od nasady, złamaniem obojczyka i kości ramiennej, septycznym zapaleniem stawów kończyny górnej, uszkodzeniem rdzenia szyjnego, wrodzoną ospą wietrzną, artrogrypozą. Rzadko występujące guzy, takie jak wrodzona myofibromatoza, również wymagają róż-

Tabela 1. Uszkodzenia splotu barkowego

Klasyfikacja uszkodzeń splotu barkowego	Lokalizacja uszkodzenia	Objawy kliniczne uszkodzenia
Grupa I	Korzenie C5, C6	Niedowład lub porażenie mięśni barku i mięśnia dwugłowego ramienia
Grupa II	Korzenie C5-C7	Niedowład lub porażenie mięśni barków, dwugłowego ramienia i prostowników przedramienia
Grupa III	Korzenie od C5 do Th1	Całkowite porażenie kończyny górnej
Grupa IV	Korzenie od C5 do Th1-Th2, ośrodek rdzeniowo-rzęskowy	Całkowite porażenie kończyny górnej i zespół Hornera