

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ

**ΠΑΘΗΣΕΙΣ
ΤΟΥ
ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ**

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ

Οι συγγενείς ανωμαλίες του εγκεφάλου οφείλονται συνήθως σε γενετικούς ή άλλους ενδομήτριους παθογόνους παράγοντες ή σε συνδυασμό αυτών. Συχνά συνδυάζονται με ανωμαλίες και από άλλα συστήματα.

Ανάλογα με το στάδιο εμβρυϊκής ηλικίας, στο οποίο επέδρασε ο παθογόνος παράγοντας, έχουμε και συγκεκριμένες ανωμαλίες· ωστόσο ορισμένες από αυτές είναι δύσκολο να “ταξινομηθούν”. Έτσι στην 3η-4η εβδομάδα της ζωής του εμβρύου, που έχουμε σύγκλιση του νευρικού σωλήνα, δημιουργούνται ανωμαλίες σύγκλισης. Την 5η εμβρυϊκή εβδομάδα εμφανίζονται διαταραχές

διαχωρισμού, την 8 ~ 16η εβδομάδα διαταραχές οργάνωσης και μετανάστευσης των νευρώνων που ολοκληρώνεται μέχρι την 20η εβδομάδα εμβρυϊκής ζωής.

Μετά αρχίζει η ωρίμανση των νευρικών οδών, που συνεχίζεται μέχρι την παιδική ηλικία, ενώ η μυελίνωση της λευκής ουσίας, που αρχίζει από την 20η εβδομάδα της ενδομήτριας ζωής, ολοκληρώνεται συνήθως μέχρι τον 18ο μήνα ζωής. Μπορεί όμως να συνεχισθεί και αργότερα μέχρι το 10 έτος της ηλικίας, κατ’ άλλους δε μέχρι και την εφηβεία. Υιοθετήσαμε την κλασική ταξινόμηση του De Myer (*Πίνακας 1.1*).

Πίνακας 1.1.

ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ (κατά De Myer)

I. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΟΡΓΑΝΟΓΕΝΕΣΗΣ

A. Διαταραχές σύγκλισης

1. Κρανιόσχιση α) Μηνιγγοκήλη β) Εγκεφαλοκήλη 2. Αγενεσία μεσολοβίου 3. Λίπωμα μεσολοβίου
4. Ανωμαλία Chiari 5. Ανωμαλία Dandy-Walker 6. Αραχνοειδής κύστη

B. Διαταραχές διαχωρισμού

1. Ολοπροσεγκεφαλία 2. Οπτοχιασματική δυσπλασία

Γ. Διαταραχές αυλάκωσης και μετανάστευσης

1. Λισσεγκεφαλία και παχυγυρία 2. Πολυμικρογυρία 3. Ετεροτοπία φαιάς ουσίας 4. Σχιζεγκεφαλία

Δ. Διαταραχές που συνοδεύονται από καταστροφή νευρικού ιστού

1. Υδρανγκεφαλία 2. Πορεγκεφαλία 3. Υποξία 4. Τοξίκωση
5. Φλεγμονώδεις νόσοι α) Ερυθρά β) Κυτταρομεγαλοϊός γ) Τοξοπλάσμωση δ) Ιός του έρπητος

II. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΙΣΤΟΓΕΝΕΣΗΣ

A. Οζώδης σκλήρυνση

B. Νευρινωμάτωση

Γ. Σύνδρομο Sturge-Weber ή εγκεφαλοτριδυμική αγγειομάτωση

Δ. Νεοπλάσματα

E. Αγγειακές βλάβες

III. ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΟΡΓΑΝΟΓΕΝΕΣΗΣ

Ένα συγγενές έλλειμμα στο θόλο του κρανίου προκαλεί είτε **μηνιγγοκήλη** (προβολή μηνίγγων και εγκεφαλονωτιαίου υγρού) είτε **μηνιγγοεγκεφαλοκήλη** (προβολή μηνίγγων, εγκεφαλονωτιαίου υγρού και τμήματος του εγκεφάλου).

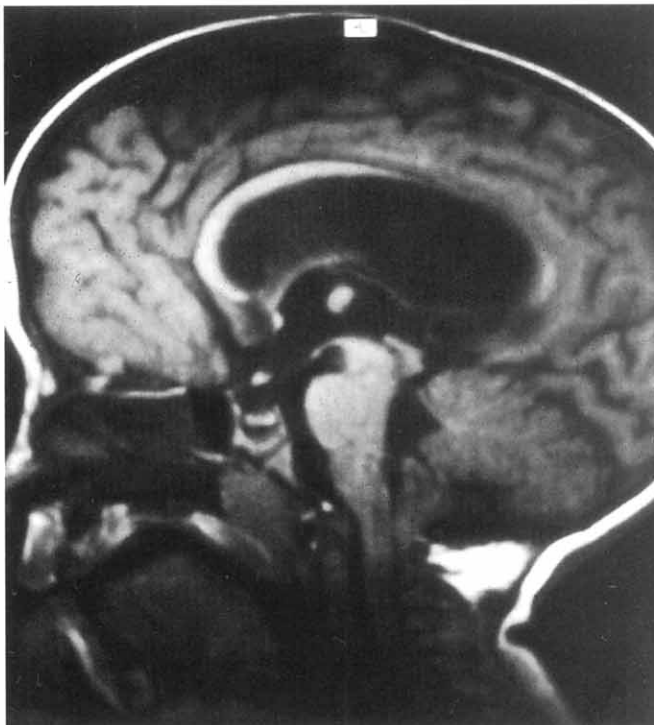
Η κλινική εικόνα κυμαίνεται και περιλαμβάνει από ελαφρά έως βαριά σημεία. Μπορεί να δούμε από απλή προβολή μάζας μέχρι μηνιγγίτιδα από διαρροή εγκεφαλονωτιαίου υγρού μέσω συγγενούς χάσματος οστού και μήνιγγος, κυρίως στη βάση του κρανίου.

Η **ανεγκεφαλία** (απουσία εγκεφάλου) είναι ασύμβατη με τη ζωή και διαγιγνώσκεται με υπερήχους ενδομητρίως.

Η **αγενεσία του μεσολοβίου** ή **υποπλασία** του (δυσγενεσία) μπορεί να συνδυάζεται με άλλες ανωμαλίες, όπως ανωμαλία Dandy-Walker. Κλινικά παρατηρείται ψυχοκινητική καθυστέρηση και επιληπτικές κρίσεις.

Τα ευρήματα στην Αξονική Τομογραφία (ΑΤ) και κυρίως στη Μαγνητική Τομογραφία (ΜΤ) είναι χαρακτηριστικά (**Εικόνα 1.1**): Μερική ή ολική απουσία του μεσολοβίου με πλάγια επιμήκυνση των τρημάτων του Μονρο, ευρύς διαχωρισμός των μετωπιαίων κεράτων και εκβάθυνση της μέσης σχισμής του εγκεφάλου, που φθάνει συνήθως μέχρι την οροφή των πλαγίων κοιλιών. Η περιμεσολόβιος αρτηρία ευρίσκεται σε άμεση επαφή με το μετωπιαίο κέρας των κοιλιών-πρόσθιο τοίχωμα 3ης κοιλίας και στην αγγειογραφία απεικονίζεται με ελικοειδή πορεία.

Το **λίπωμα του μεσολοβίου** (**Εικόνα 1.2**), που μερικές φορές συνδυάζεται με μερική αγενεσία, αντιπροσωπεύει ενσωμάτωση λιπώδους ιστού από το μεσόδερμα κατά την περίοδο της σύγκλισης του νευρικού σωλήνος. Είναι συνήθως ασυμπτωματικό και συνδυάζεται με υποπλασία του μεσολοβίου· στην ΑΤ αναγνωρίζεται εύκολα ως υπόπυκνη περιοχή με πυκνότητα



Εικόνα 1.1.
Υποπλασία μεσολοβίου.
Οβελιαία T₁ ακολουθία.

Παιδί 4,5 ετών, που γεννήθηκε πρόωρο και παρουσιάζει κρανιοσυνostέωση και ανωμαλία Chiari-I με κωνοειδή προβολή των αμυγδαλών της παρεγκεφαλίδος. Το σώμα και το σπληνίο του μεσολοβίου είναι υποπλαστικά.

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΟΡΓΑΝΟΓΕΝΕΣΗΣ

Εικόνα 1.2.**Λίπωμα μεσολοβίου.**Οβελιαία T_1 ακολουθία.

Επιμήκης χαρακτηριστική ζώνη υψηλού σήματος πέριξ του σπληνίου του μεσολοβίου.



αρνητική (-100 HU), που συνδυάζεται συχνά με την παρουσία αποτιτάνωσης. Στη ΜΤ αναγνωρίζεται από το χαρακτηριστικό υψηλό σήμα που δίνει το λίπος στις T_1 ακολουθίες.

Η **ανωμαλία Chiari I** χαρακτηρίζεται από χαμηλή θέση με κωνοειδή προβολή των αμυγδαλών της παρεγκεφαλίδος και συνδυάζεται συνήθως με συριγγομυελία (βλέπε **Εικόνες 8.6 και 13.1** σελ. 188 και 212 αντίστοιχα). Κλινικά εκδηλώνεται με αισθητικοκινητικές διαταραχές των άνω άκρων, ινιακές κεφαλαλγίες και ιλίγγους, που εκδηλώνονται στη νεαρή και μέση ηλικία.

Η **ανωμαλία Chiari II** προσβάλλει το εγκεφαλικό παρέγχυμα, τις μήνιγγες και το οστούν. Ο οπίσθιος κρανιακός βόθρος είναι μικρός και η 4η κοιλία, η παρεγκεφαλίδα και ο προμήκης παρουσιάζουν παρεκτόπιση στον κεφαλουραίο άξονα προς τα κάτω, μέχρι το ύψος του A_2 σπονδύλου, διαμέσου του ινιακού τρήματος.

Κλινικά χαρακτηρίζεται από αισθητικοκινητι-

κές διαταραχές των κάτω άκρων, με ή χωρίς σφιγκτηριακές διαταραχές εκ της ουροδόχου κύστεως, προφανώς από τη συνοδό μυελομηνιγγόκηλη, που συχνά συνδυάζεται με βλάβη χαμηλά στην ΟΜΣΣ (βλέπε Κεφ. 8, σελ. 183).

Η **ανωμαλία Chiari III** χαρακτηρίζεται από ινιακή εγκεφαλοκήλη, η δε **ανωμαλία Chiari IV** από τέλεια υποπλασία-αγενεσία παρεγκεφαλίδος και οι δύο είναι σπάνιες.

Το **σύνδρομο Dandy-Walker** συνίσταται σε απουσία ή υποπλασία του σκώληκος της παρεγκεφαλίδος με κυστική διάταση της οροφής της 4ης κοιλίας. Συνήθως συνυπάρχει υδροκέφαλος. Ο οπίσθιος κρανιακός βόθρος είναι διευρημένος και παρατηρείται ανύψωση του σκηνιδίου της παρεγκεφαλίδος (**Εικόνες 1.3 και 1.4**).

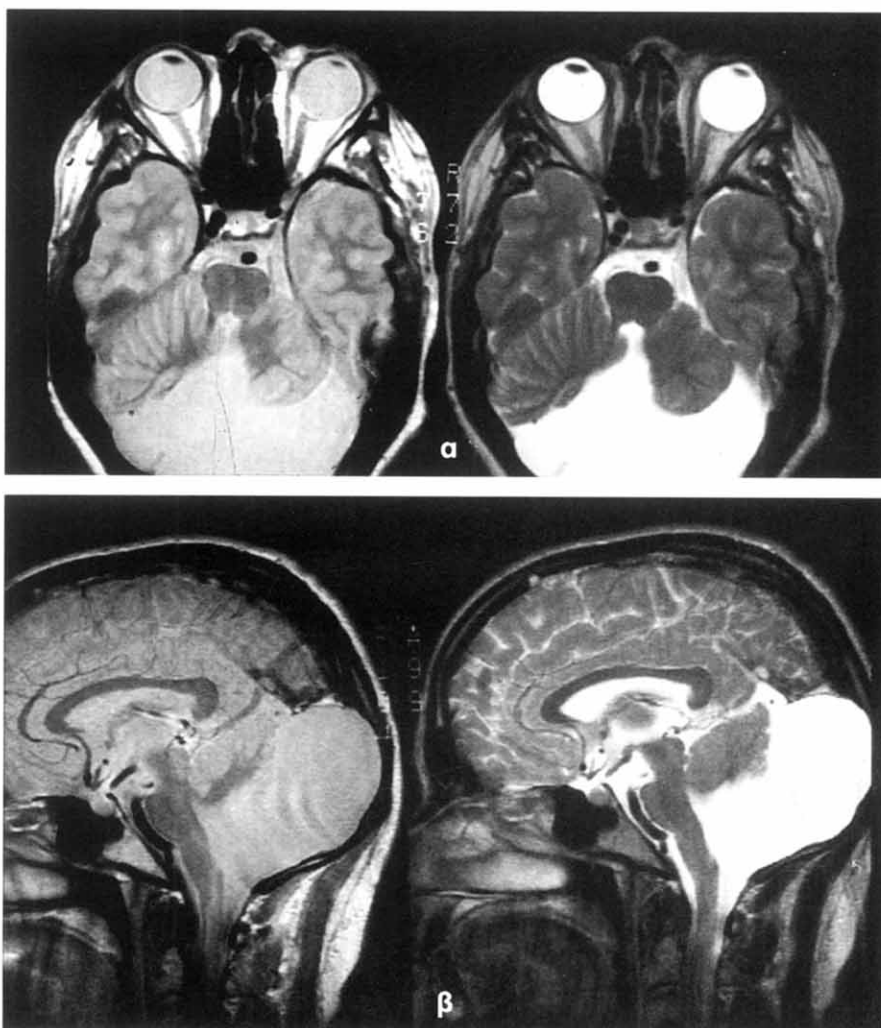
Συνδυάζεται συχνά με αγενεσία του μεσολοβίου, αμαρτώματα της μέσης γραμμής, ολοπροσεγκεφαλία και ινιακές μηνιγγοεγκεφαλοκήλες.

Στην παραλλαγή του συνδρόμου Dandy-Wal-

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΟΡΓΑΝΟΓΕΝΕΣΗΣ

ker η 4η κοιλία έχει μικρότερο μέγεθος και η “οπισθοπαρεγκεφαλιδική κύστη” είναι μικρότερη, με το τρήμα του Magendie σαφώς βατό. Η διαφορι-

κή διάγνωση πρέπει να γίνει από την απλή διεύρυνση της μεγάλης παρεγκεφαλιδονωτιαίας δεξαμενής και την αραχνοειδή κύστη (Εικόνα 1.4).



Εικόνα 1.3. Τυπική εικόνα ανωμαλίας Dandy - Walker.

α. Εγκάρσιες και

β. Οβελιαίες πυκνότητες πρωτονίων και T_2 ακολουθίες.

Διευρημένη παρεγκεφαλιδονωτιαία δεξαμενή, η οποία επικοινωνεί με την τέταρτη κοιλία. Ατροφία σκώληκος. Ανύψωση του σκηνιδίου της παρεγκεφαλίδος και ομαλή λέπτυνση του ινιακού οστού.