

ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЦНС

*Республиканская детская клиническая больница
Нейрохирургическое отделение
г. Уфа*

Тимершин А.Г.

- На долю пороков развития ЦНС приходится 30% всех пороков, обнаруживаемых у детей
- Средний показатель – 2.16 на 1000 родившихся

Причинами пороков развития являются следующие факторы

- Наследственные (ненормальный ген эмбриона)
- Внешние:
 - а) общие биологические факторы (возраст родителей, несовместимость крови)
 - б) местные факторы (эктопическая беременность)
 - в) недостатки материнского питания
 - г) материнская инфекция
 - д) гормональные влияния (андрогены), химические воздействия (общие - гипоксия, лекарства)
 - е) физические воздействия (рентген, радиация)

факторы, способствующие появлению дефекта развития нервной трубки

- **генетический дефект, унаследованный от одного из родителей**
- **воздействие неблагоприятных факторов внешней среды, способствующих появлению мутаций в гене**
- *если в семье родителей или ближайших родственников встречались случаи рождения детей с дефектами нервной трубки, то вероятность появления ребенка с дефектом возрастает до 2-5%. Это же относится к рождению второго ребенка, если первый родился с дефектом (риск составляет около 5%)*
- **спонтанные аборты (выкидыши), преждевременные роды, младенческая смертность в семье и у родственников**

К внешним факторам, способствующим появлению дефекта развития нервной трубки, относятся:

- * радиация (проживание в районах, загрязненных радионуклидами, работа с источниками радиационного излучения)
- * токсические вещества химического происхождения (нефтепродукты, удобрения, пестициды и т. д.)
- * применение женщиной до беременности и в первые ее месяцы противосудорожных препаратов
- * высокая температура тела или применение горячих ванн в начале беременности
- * сахарный диабет и ожирение
- * несбалансированное питание, дефицит витаминов и особенно фолиевой кислоты

Обнаружение одного, а тем более, нескольких из этих факторов, является основанием для включения беременной в группу высокого риска рождения ребенка с дефектом развития нервной трубки.

Пороки развития ЦНС могут возникнуть в любом периоде беременности

- *В первые 3 недели* могут возникнуть менингоцеле, энцефалоцеле, мальформация Арнольда – Киари, рахишизис, миелоцеле (из-за нарушения замыкания нервной трубки).
- *На 5 неделе* - различные формы гипо и гипертелоризма.
- *На 6 неделе* – агенезия мозолистого тела.

- *На 7-8 неделе* – в периоде формирования вентрикулярно-цистернальной системы - возникают арахноидальные кисты, гидроцефалии, стеноз или атрезия Сильвиевого водопровода

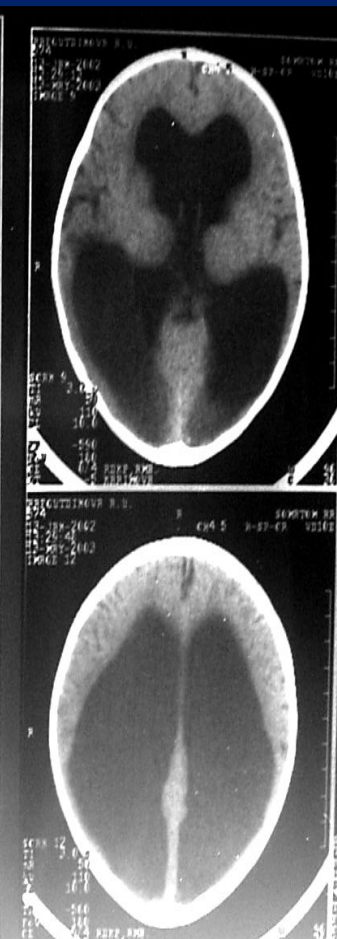
- *4-6 месяцы* – происходит закладка коркового слоя и при понижении пролиферации возникает мозжечковая гипоплазия Денди – Уокера, при усилении пролиферации – болезнь Реклингаузена, болезнь Стердж - Вебера, тератомы, краниофарингеомы.
- *6-9 месяцы* происходит формирование коры, миграция клеток и в этот период могут возникнуть порэнцефалии, макро и микрогирии.

В группах высокого риска проводятся:

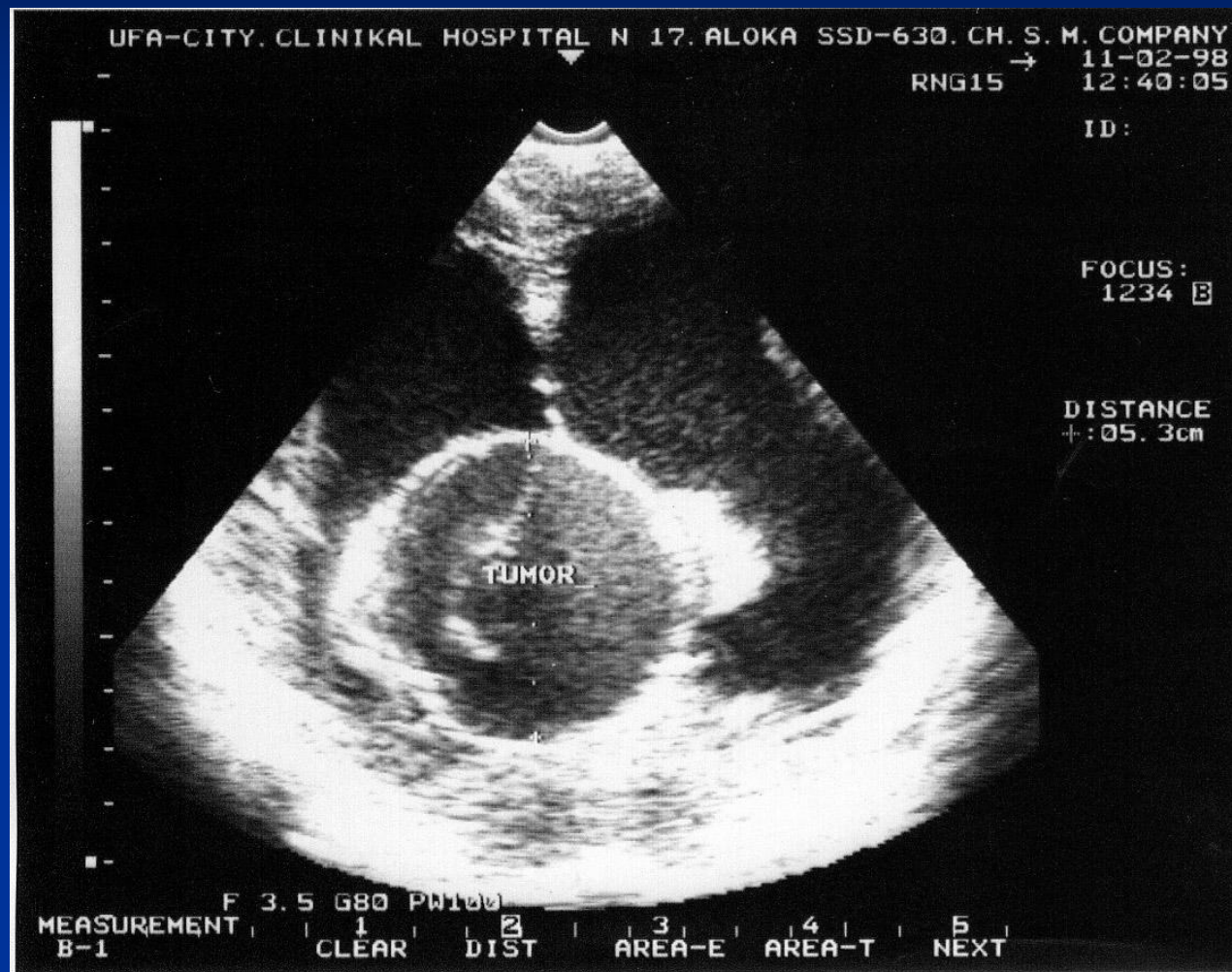
- * ежемесячный осмотр акушером;
- * во втором триместре беременности обязательный многократный контроль содержания А-фетопротеина и ацетилхолинэстеразы в сыворотке крови и околоплодных водах
- многократное ультразвуковое исследование плода с целью обнаружения возможных врожденных уродств развития плода
- в сложных ситуациях - магнитно-резонансное обследование

- *Гидроцефалия* (частота – 0,5 случая на 1000 новорожденных)
- *Краниосиностоз* (краниостеноз) – (1 случай на 1000 родившихся)
- *Врожденные спинномозговые грыжи* (1 на 1000-1500)
- *Черепно-мозговые грыжи* (0,08 на 1000 родившихся)

Гидроцефалия (0,5 случая на 1000)



Нейросонографическая картина: аневризма вены Галена, окклюзионная гидроцефалия



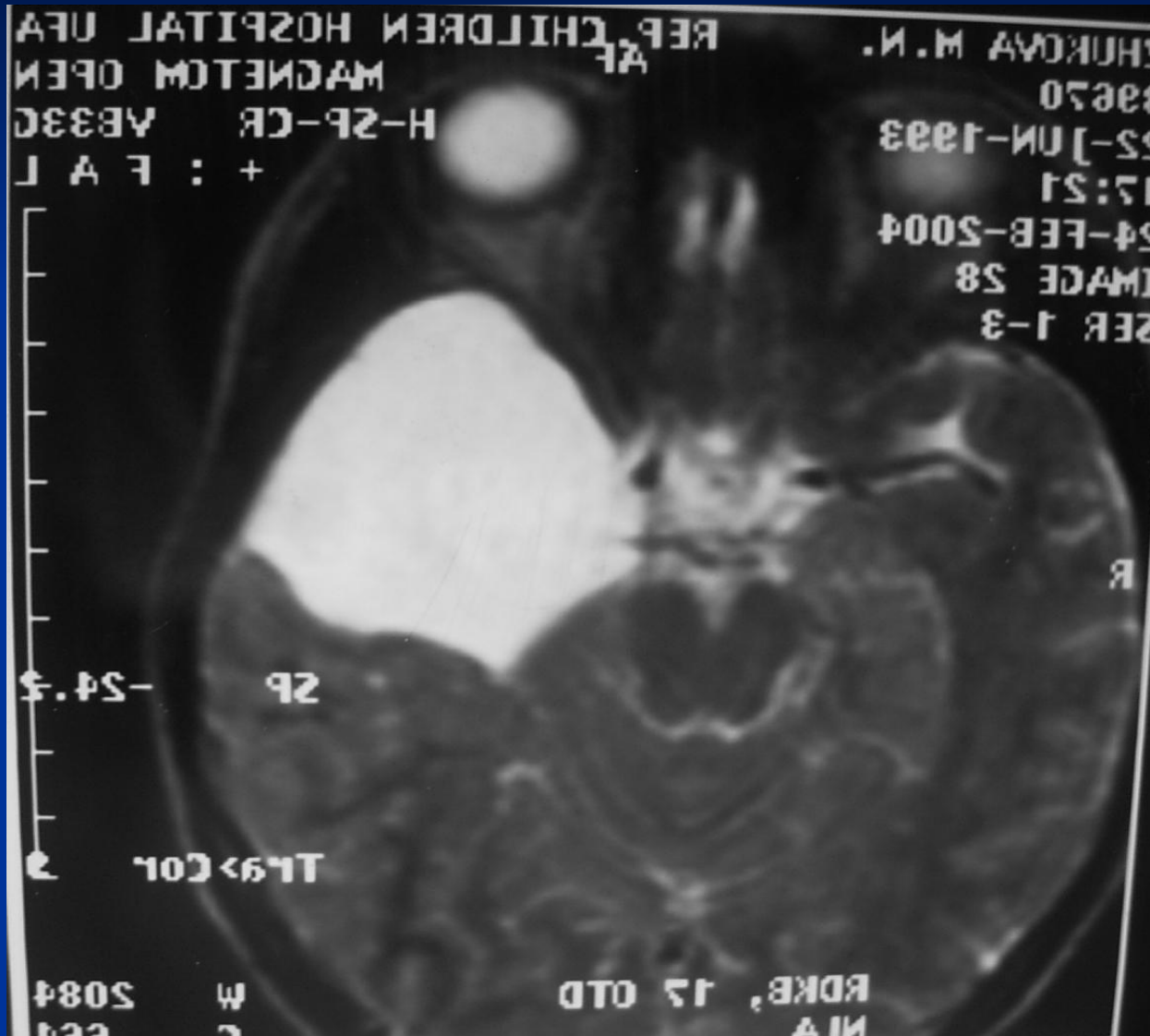
При диагностике гидроцефалии, для определения показаний к оперативному лечению необходимо **выяснить следующие моменты:**

- **прогрессирующий характер гидроцефалии**
- **определение формы гидроцефалии: сообщающаяся или не сообщающаяся**
- **установление толщины мозгового плаща**
- **На прогрессирующий характер гидроцефалии указывают увеличение размера окружности головы и нарастание клинической симптоматики.**

Множественные кисты головного мозга

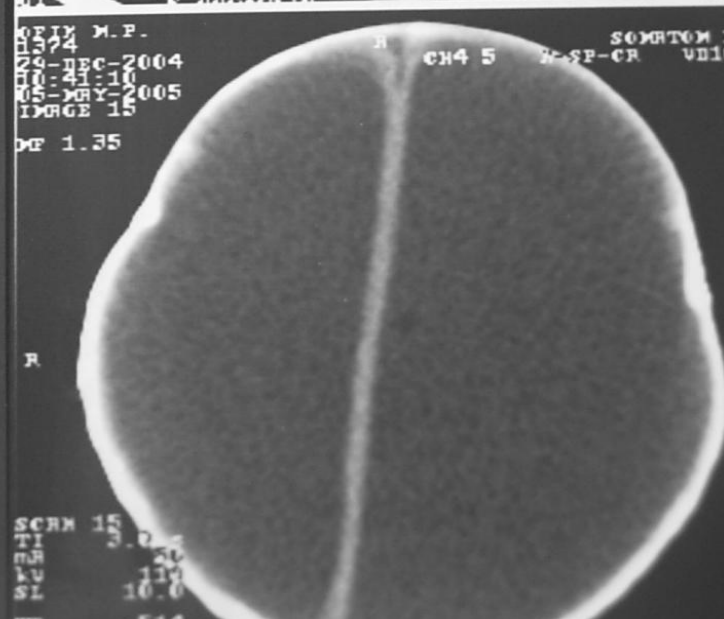
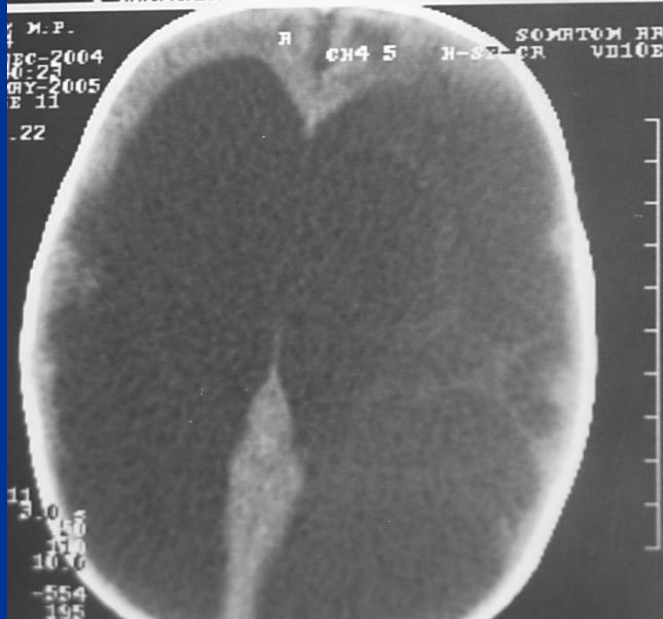
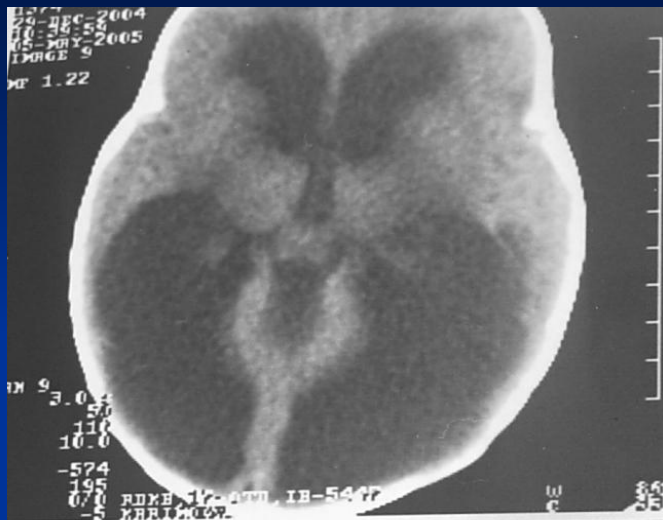


Арахноидальная киста



- с целью нарушения ликвороциркуляции производится ликворошунтирующая операция.
- В настоящее время широко применяется установление вентрикуло-перитонеального шунта, нейроэндоскопические операции.
- У большинства (60-70%) оперированных детей отмечается регресс гидроцефалии, утолщение мозгового вещества, нормализация психомоторного развития.

Выраженная внутренняя гидроцефалия



КТ больного после ВПШ



Краниосиностоз (краниостеноз) - (1 случай на 1000 родившихся)

- уменьшение объема черепной коробки, обусловленное различными формами преждевременного зарастания швов.
- В норме малый родничок закрывается на 2 месяце, а большой в конце 2 года после рождения. Полное окостенение швов происходит к 20 годам.
- Объем мозга в норме в первые 6 месяцев после рождения увеличивается на 80%, а в последующие 6 месяцев – на 50% от объема.

- При *краниосиностозе* происходит задержка развития головного мозга, повышается внутричерепное давление, затрудняется мозговое кровообращение, особенно мозговой кровоток.

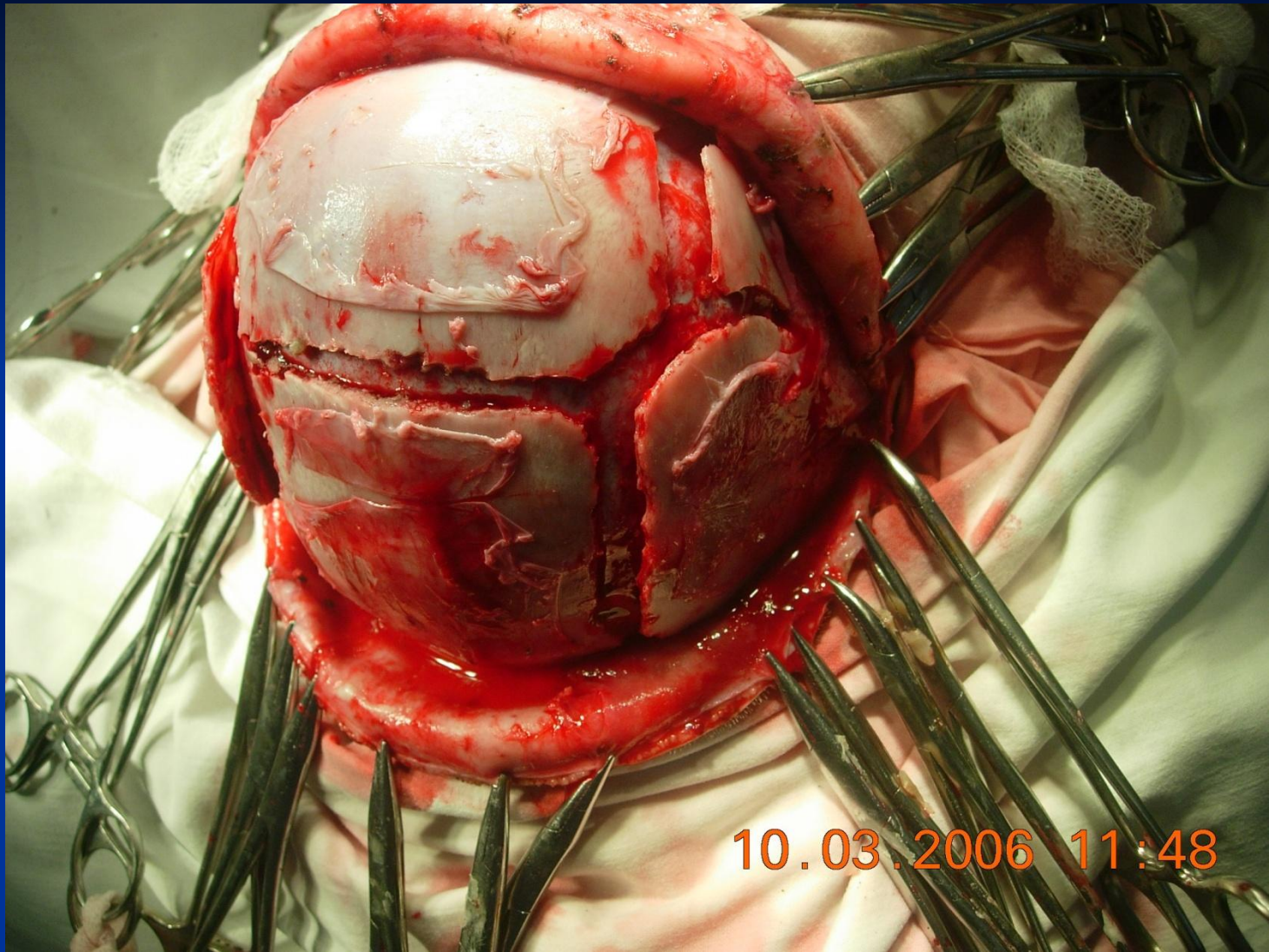
СИМПТОМЫ

- изменение формы черепа — в зависимости от того, какие швы окостенели, наблюдается и разная форма черепа.
- экзофтальм.
- на рентгенограммах черепа отмечается выраженные признаки повышения внутричерепного давления, хорошо заметно окостенение швов.

Выявление вышеперечисленных признаков является показанием к консультации нейрохирурга.

- Произведенная вовремя (до 6 месячного возраста) операция декомпрессивная краниотомия обеспечивает в дальнейшем нормальное развитие мозга.





10.03.2006 11:48



**Пороки развития
ПОЗВОНОЧНИКА И СПИННОГО
МОЗГА**

1. Оболочечные формы (менингоцеле)

Содержимое грыжевого мешка - мозговые оболочки и ликвор (спинномозговая жидкость), форма его - обычно стебельчатая с суженной ножкой.

Костный дефект захватывает обычно два-три позвонка.

2. Корешковая форма

(менингоградикулоцеле) - расщепление позвоночника с выпячиванием в дефект оболочек спинного мозга и его корешков, которые частично могут заканчиваться в стенке мешка или входить в него. Костный дефект захватывает 3-5 позвонков.

В зависимости от этого дефекты могут проявляться от легкой слабости в конечностях и тазовых нарушений до грубых парезов и недержания мочи.

3. Мозговая форма (менингомиелоцеле или менингомиелорадикулоцеле) - расщепление позвоночника с вовлечением в грыжевой мешок оболочек, спинного мозга и его корешков. Костный дефект обычно широкий и протяженный, захватывает от 3 до 6-8 позвонков.

Степень неврологического дефекта всегда тяжелая - отсутствие движений в конечностях, их недоразвитие, деформации, недержание мочи и кала.

4. Осложненная форма (*spina bifida complicata*) характеризуется сочетанием одной из вышеперечисленных форм спинномозговых грыж с доброкачественными опухолями (липомами, фибромами), которые фиксированы к оболочкам, спинному мозгу или его корешкам.

Расположение спинномозговых грыж

- 90% пояснично-крестцовая область
- Грудная и шейная локализации грыж относительно редки

**Н., 1 мес. - гидроцефалия,
менингоградикулоцеле поясничного отдела
позвоночника**



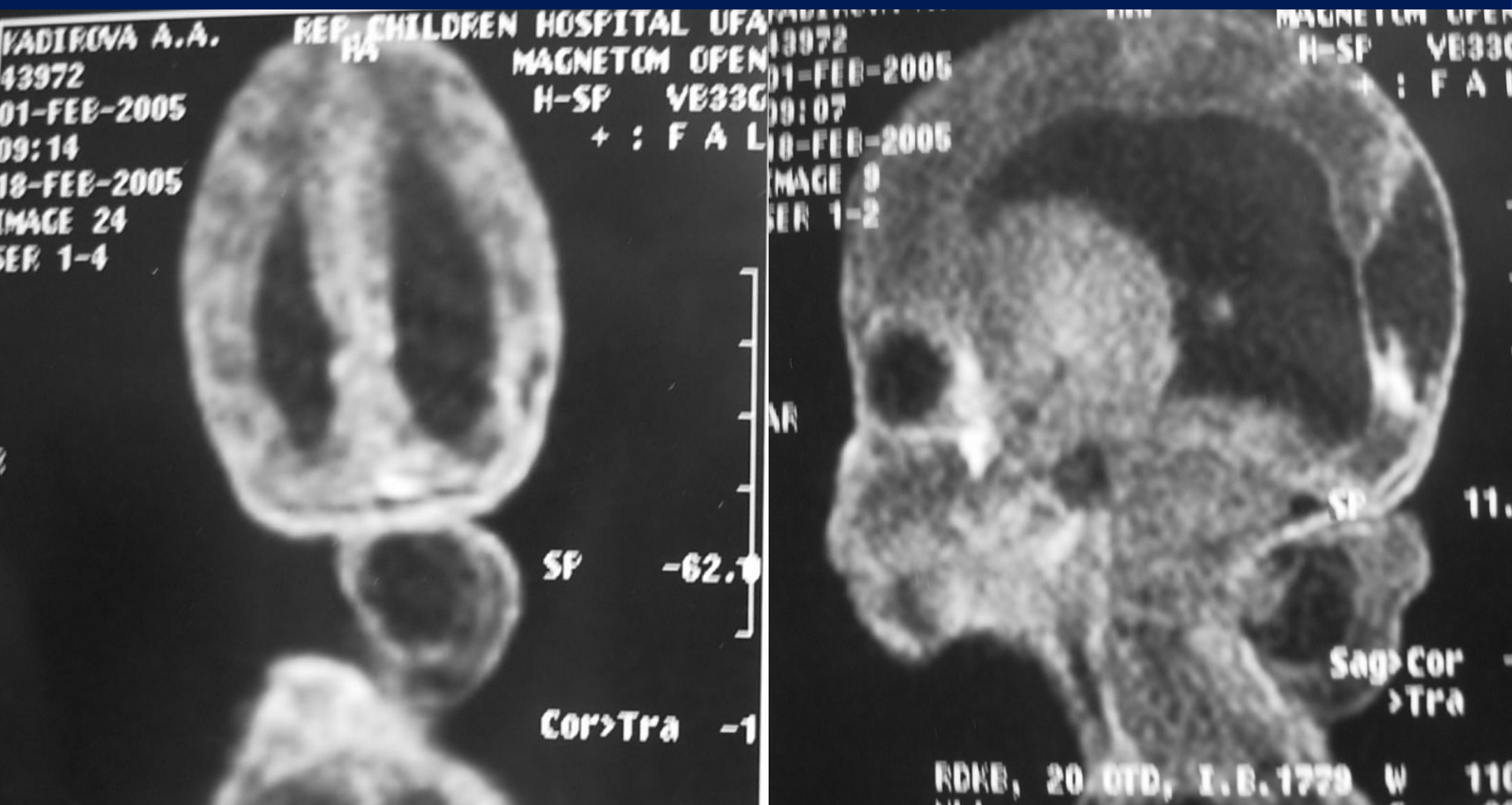
Черепно-мозговая грыжа гигантских размеров



Передняя черепно-мозговая грыжа



МРТ ребенка 17 суток с пороком развития ЦНС



- В настоящее время по Республике Башкортостан к нейрохирургам обращается ежегодно от 12 до 15 детей со спинномозговыми грыжами
- У всех больных со спинномозговыми грыжами отмечались грубые нарушения функции тазовых органов, нижняя параплегия
- Гидроцефалия отмечалась в 92 % случаев
- В отдаленном периоде после операций все дети признаны инвалидами. 56% больных подвергнуты повторным операциям по поводу фиксированного спинного мозга
- больные наблюдаются совместно с неврологами, урологами, ортопедами и другими специалистами

*алгоритм пренатального обследования для
снижения частоты дефектов развития
нервной трубки*

- В период планирования беременности - консультации врача-генетика, терапевта, акушера-гинеколога, при необходимости уролога
- Выделение групп беременных с высоким и низким риском рождения ребенка с дефектом развития нервной трубки

МРТ позвоночника, фиксированный спинной мозг,
сирингомиелия. Состояние после первичной операции
через 2 года



Степень вовлечения в патологический процесс нервных структур считается определяющей для прогноза

- При менингоцеле и своевременной хирургической помощи ребенок развивается полноценно
- При менингомиелоцеле даже хирургическая помощь не обеспечивает высокого качества жизни, ребенок будет инвалидом, нередко тяжелым. Поэтому обнаружение у плода дефекта развития нервной трубки - всегда веское основание для прерывания беременности

- Пороки развития ЦНС, должны диагностироваться еще *внутриутробно*.
- Все беременные должны быть обследованы современными аппаратами ультразвуковой диагностики, безвредных для матери и плода.
- *Беременные с факторами риска развития пороков ЦНС должны обследоваться неоднократно.*
- При установлении пороков развития ЦНС у плода, необходимо решать вопрос о продолжении беременности.

- Значительно сложнее ситуация в семьях, где беременность долгожданна, а перспектива новой беременности маловероятна.
- Если выраженность дефекта уточнить не удастся, используют дополнительные методы диагностики: ядерно-магнитную резонансную томографию (МРТ) , но и она не всегда позволяет ответить на поставленные вопросы. Тогда врачи совместно с родителями, объясняя все обстоятельства и возможные исходы, решают судьбу плода.

Благодарю за внимание!

