

АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ МОЗЖЕЧКА И МОЗОЛИСТОГО ТЕЛА

Подготовила: ординатор Дабшайте К.А.

Куратор: асс., к.м.н. Ткачева Н.В.

Гипоплазия мозжечка

- Данным термином объединяется большая группа атактических синдромов, характеризующихся нарушением нормального отнoгенетического развития и дифференцировки как различных частей мозжечка, так и отдельных клеточных слоев его коры [Виун G., 1991].
- К мозжечковой гипоплазии может приводить воздействие разнообразных экзогенных факторов (таких как внутриутробная цитомегаловирусная инфекция, авитаминоз, применение рентгенотерапии у матери во время беременности и др.).
- Не менее чем в половине случаев врожденная гипоплазия мозжечка носит наследственный характер и связана с мутациями различных ядерных генов [Sanner G., Hagberg B., 1974; Harding A., 1984]. Чаще всего наблюдается аутосомно-рецессивный тип наследования болезни; в отдельных семьях заболевание может передаваться по аутосомно-доминантному и X-сцепленному типам.

- **Классификация форм гипоплазии мозжечка**
(Patel S, Barkovich AJ, 2002):

- ***А. Фокальная гипоплазия***

- 1. Изолированная гипоплазия червя
- 2. Изолированная гипоплазия одной гемисферы

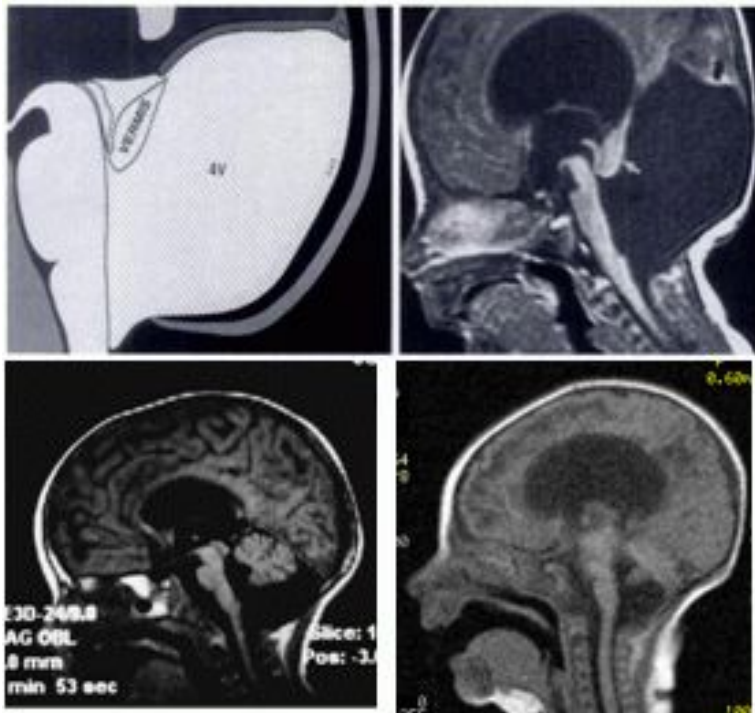
- ***В. Генерализованная гипоплазия***

- 1. С расширением IV желудочка, комплекс Dandy-Walker
- 2. С нормальным IV желудочком
 - а. с нормальным мостом
 - б. с гипоплазией моста
 - с. с нормальным строением извилин полушарий мозжечка
- а) понтоцеребеллярная гипоплазия Барта, тип I и II
- б) церебеллярная гипоплазия без определённой специфичности

- **Генерализованная гипоплазия с расширением IV желудочка (Dandy–Walker Continuum).**

- Аномалия структур задней черепной ямки была впервые описана в 1914 г. американским хирургом Walter E. Dandy и американским врачом Kenneth D. Blackfan . В 1954 году Benda предложил термин «аномалия Денди–Уокера».
- D’Agostino (1963) и Hart et al (1972) выделили характерную **триаду аномалии Денди–Уокера:**
 - - **полная или частичная агенезия червя мозжечка,**
 - - **кистозная дилатация IV желудочка,**
 - - **расширение задней черепной ямки со смещением вверх латеральных синусов, намета мозжечка и стока синусов.**
- Классическая аномалия Денди–Уокера встречается с частотой 1 на 25000–30000 новорожденных.

- ❖ Аномалия Денди–Уокера (DWM) представляет собой врожденный порок развития крыши IV желудочка и червя мозжечка, ведущий к неполному раскрытию срединной (Мажанди) и латеральной (Лушки) апертур IV желудочка.
- ❖ Причиной мальформации является персистенция передней мембранозной области с её расширением и грыжевидным выпячиванием между латеральными зачатками червя мозжечка и сосудистого сплетения.
- ❖ Согласно этой же теории крыша III желудочка поднимается вверх, нарушая формирование мозолистого тела. Патологические факторы, ведущие к таким нарушениям должны воздействовать на развивающийся мозг в период 7–10 недель гестации. Заболевание проявляется признаками гидроцефалии, нередко гидромелии.
- ❖ Радиологическими признаками Dandy–Walker Malformation является увеличение размеров черепа с характерной истончённой выступающей затылочной частью, расширение IV желудочка, высокое расположение намёта мозжечка, венозных синусов, стока синусов и расширение задней черепной ямки. Латеральные синусы оказываются смещёнными вверх и при слиянии с сагиттальным синусом образуют инвертированный знак Y. Отсутствует серп мозжечка. Гипоплазия червя мозжечка лучше определяется при проведении срединного сагиттального среза. Полушария мозжечка могут быть гипопластичными.



1. характерная триада при Dandy-Walker Malformation: гипоплазия червя мозжечка (vermis), кистообразное расширение IV желудочка (4V), расширенная заднечерепная ямка с высоко расположенным диспластичным намётом мозжечка, венозными синусами (Spyros S. Kollias et al, 1993).

2. сагиттальное T1-weighted изображение, демонстрирующее гипопластичный червь мозжечка (стрелка), приподнятый вверх расширенным IV желудочком (Spyros S. Kollias et al, 1993).

3. сагиттальное T1-weighted изображение, демонстрирующее гипопластичный червь мозжечка, приподнятый вверх расширенным IV желудочком, расширение задней черепной ямки с приподнятым диспластичным намётом мозжечка (материалы НТЦ ПНИ, (Скворцов И.А., 2009).

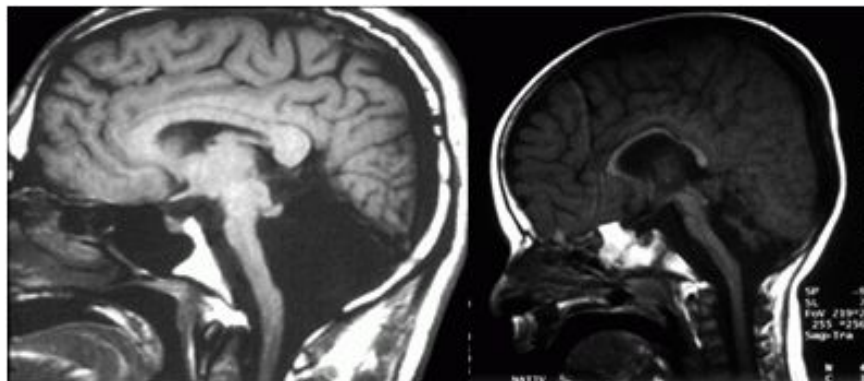
4. сагиттальное T1-weighted изображение, демонстрирующее гипопластичный червь мозжечка, приподнятый вверх расширенным IV желудочком, гидро-цефальное расширение боковых желудочков (собственные материалы, Клеймёнова И.С., 2010).

- ❖ Клинические проявления аномалии Денди–Уокера включают задержку психомоторного развития, макроцефалию, гидроцефалию различной степени выраженности (Niesen CE et al, 2002).
- ❖ Степень задержки психомоторного развития и дальнейший прогноз зависят от наличия сопутствующих аномалий ЦНС и внутренних органов.
- ❖ При изолированной DWM, единственным признаком может быть патологический прирост окружности головы. Макроцефалия обычно является следствием гидроцефалии, в некоторых случаях она связана с расширением задней черепной ямки, при этом череп приобретает характерную долихоцефалическую форму с выступающими затылочными буграми.
- ❖ Для большинства детей характерны атактический синдром, мышечная гипотония или спастичность, нарушение формирования мелкой моторики (Gupta PK et al, 2000).
- ❖ Имеются данные о дисфункции дыхательного центра ствола мозга, что может провоцировать приступы апноэ у 15-30 % пациентов.

- ❖ Известна роль мозжечка в контроле и интеграции моторной деятельности. Однако, его многочисленные связи с ассоциативными и паралимбическими областями коры мозга, лежат в основе влияния мозжечка на познавательную деятельность, регуляцию эмоций, тонкой моторики, экспрессивной речи, устной памяти, способности к планированию (Schmahmann J., 1991; Калашникова Л.А., 2001; Philip N et al, 2003).
- ❖ Нарушения в строении и функции других органов и систем в сочетании с классической триадой порока Денди–Уокера называют синдромом Денди–Уокера (DWMS), этиология синдрома всегда требует уточнения и исключения наследственного генеза.
- ❖ Большинство пороков развития Денди–Уокера является спорадическими. База данных Possum сообщает о 6 аутосомно-доминантных и 37 аутосомно-рецессивных синдромах, которые могут быть связаны с комплексом Денди–Уокера, особенностью этих синдромов является сочетание с множественными аномалиями внутренних органов (Genevieve Lefort et al, 2001). Wakeling EL et al (2002) сообщают о случае X-сцепленного наследования варианта Денди-Уокера.

- **Генерализованнаяocerebellарная гипоплазия с нормальным IV желудочком**

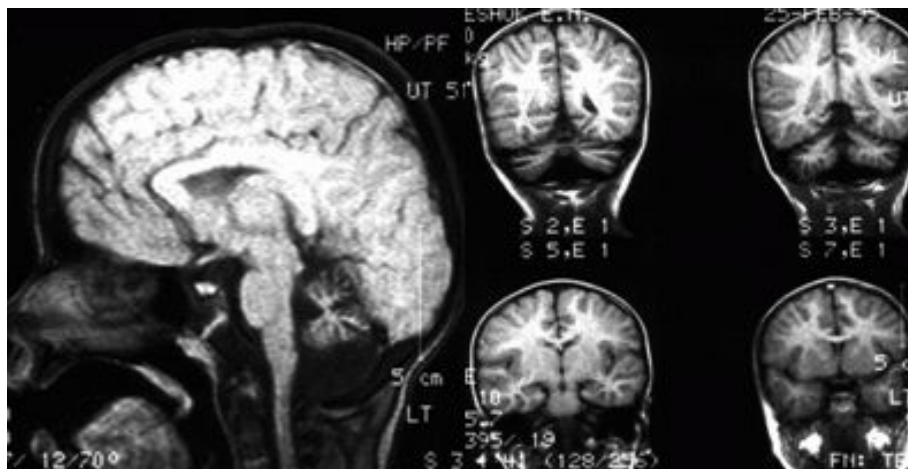
- ❖ В классификации аномалий мозжечка, предложенной Patel S и Barkovich AJ. (2002) как подкласс выделена генерализованная гипоплазия мозжечка без расширения задней черепной ямки и кисты IV желудочка.
- ❖ К этой группе относятся все случаи сочетанной гипоплазии червя и полушарий мозжечка разной степени выраженности.
- ❖ В группе выделены два подкласса в зависимости от наличия или отсутствия гипоплазии структур ствола и продолговатого мозга.



1. сагиттальное T1-weighted изображение, демонстрирует генерализованную гипоплазию мозжечка при нормальных размерах задней черепной ямки ассоциированную с гипоплазией моста и продолговатого мозга при нормальных размерах задней черепной ямки (Patel S, Barkovich AJ., 2003).

2. сагиттальное T1-weighted изображение генерализованной гипоплазии червя, полушарий мозжечка ассоциированных с гипоплазией моста и продолговатого мозга при нормальных размерах задней черепной ямки (данные НТЦ ПНИ, Скворцов И.А., 2009).

3. сагиттальное и фронтальное T1-weighted изображение генерализованной гипоплазии червя, полушарий мозжечка при нормальных размерах задней черепной ямки и ствола мозга (данные НТЦ ПНИ, Скворцов И. А., 2009).

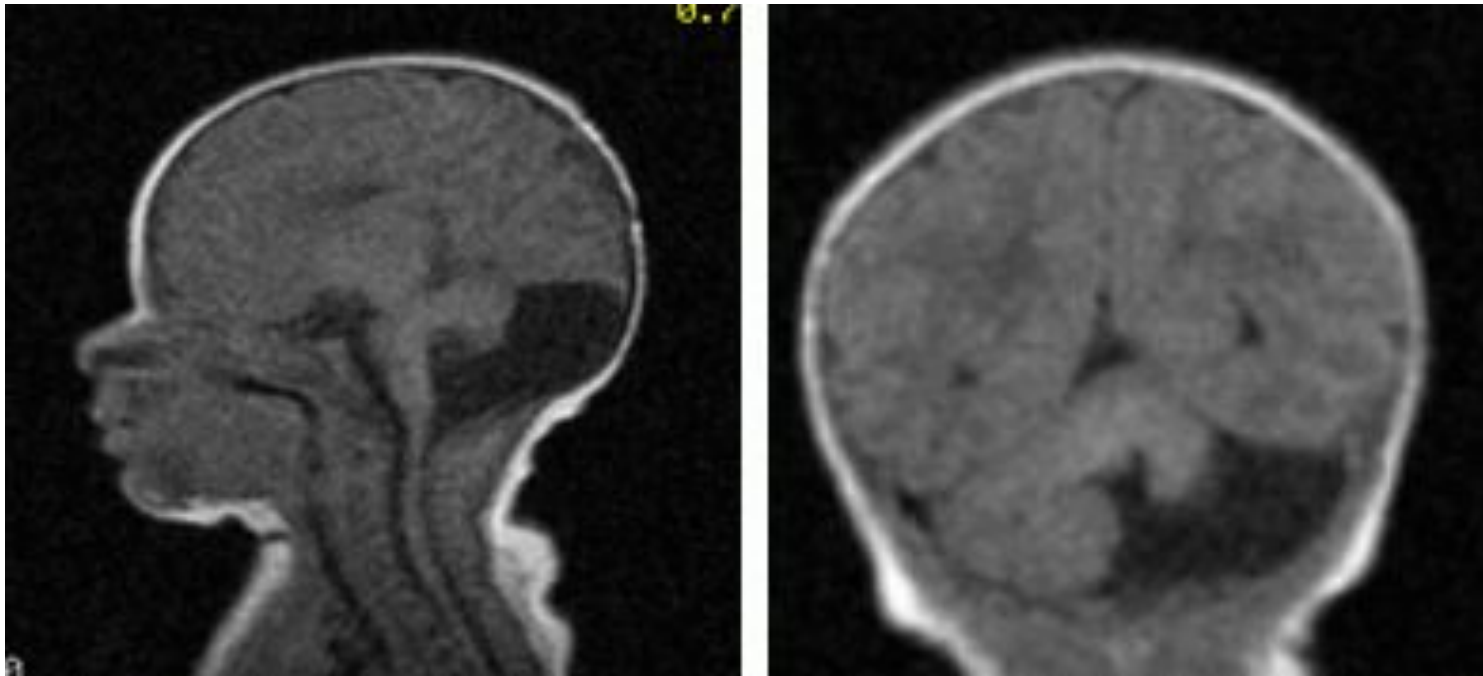


• **X-сцепленная церебеллярная гипоплазия**

- Фенотипические проявления синдрома включают макроцефалию, диспластичное лицо, высокий рост, гипогенитализм.
- Клинические признаки заболевания представлены диффузной мышечной гипотонией, задержкой развития психомоторных функций и страбизмом, с возрастом присоединяется миоклоническая эпилепсия, появляются признаки умственной отсталости, степень выраженности атактического синдрома переменна.
- Фенотипические особенности женщин носительниц мутантного гена переменны и могут включать как полное отсутствие признаков патологии, так и явления умеренного лицевого дизморфизма, нарушение когнитивных функций.
- У большинства пациентов нейровизуализация выявляет супратенториальные структурные изменения в виде расширения экстрацеребральных пространств, вентрикуломегалии, атрофии *nuclei caudate*. Характерные субтенториальные структурные нарушения включают различную степень гипоплазии червя и полушарий мозжечка с расширением большой затылочной цистерны.

• PHACE syndrome

- ❖ Церебеллярная гипоплазия с гемангиомой лица впервые описана Pascual-Castroviejo I (1978).
- ❖ В 1981г. Sawaya и McLaurin, анализируя собственные наблюдения и данные литературы, обратили внимание на ассоциацию между Dandy-Walker malformation и гемангиомами лица. Позже Frieden IJ с соавторами (1996) была предложена аббревиатура PHACE для обозначения синдрома включающего мальформации задней черепной ямки, гемангиомы, аномалию артерий, коарктацию аорты, врождённый порок сердца и патологию глаз.
- ❖ Многие исследования подтверждают гетерогенность синдрома, возможно отсутствие в его структуре одного или более компонентов (Metry et al., 2001).
- ❖ Определяющими признаками заболевания являются гемангиомы лица и аномалии мозжечка, которые могут быть представлены DWM или церебеллярной гипоплазией (часто асимметричной), церебеллярной кортикальной дисплазией.



Сагиттальное и фронтальное T1-weighted изображение асимметричной гипоплазии червя и полушарий мозжечка при нормальных размерах задней черепной ямки и ствола мозга у ребёнка с RHACE syndrome (собственные данные Клеймёнова И.С., 2010).

❖ Ritscher–Schinzel syndrome.

- ❖ Синдром был описан у двух сестёр Ritscher и соавторами в 1987 году. Одна из девочек погибла, вероятно, вследствие дисфункции вентрикулярного шунта, у второй с возрастом выявились когнитивные нарушения и иммунодефицит (Zankl et al., 2003).
- ❖ Нейровизуализация выявила у детей Dandy-Walker malformation ассоциированную с пороком сердца.
- ❖ Verloes и соавторы (1989) применили термин «3C syndrome» обозначивший кранио-церебелло-кардиальную дисплазию.
- ❖ Пациенты с Ritscher–Schinzel синдромом имели гипоплазию мозжечка, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, низко расположенные ушные раковины, постнатальную задержку роста, пороки сердца, нарушение развития психомоторных функций.
- ❖ В структуре заболевания описаны односторонняя потеря слуха и дефицит гормона роста (Wheeler et al., 1999). Donahue и Ryan (1995) приводят данные о случае подтверждённой делеции в хромосоме 8q21-22 у пациента с синдромом Ritscher–Schinzel.

• **Hoyeraal–Hreidarsson syndrome.**

- ❖ В 1988 году Hreidarsson с соавторами описали мальчика умершего в возрасте 23 месяцев. Он страдал врождённой тромбоцитопенией, имел микроцефалию, нейровизуализация выявила признаки гипоплазии мозжечка и перивентрикулярные кальцификаты.
- ❖ Погиб ребёнок вследствие прогрессирующего инфекционного процесса на фоне панцитопении. Hreidarsson отметил, что описание подобного наблюдения было сделано Hoyeraal с соавторами в 1970 году.
- ❖ Hoyeraal–Hreidarsson syndrome – мультисистемное заболевание характеризующееся врождённой задержкой роста, вторичной микроцефалией, нарушением развития психомоторных функций, атаксией, иммунодефицитом, прогрессирующими изменениями в костном мозге с развитием панцитопении, описаны генерализованная лимфоаденопатия и гепатоспленомегалия.
- ❖ Синдром наследуется по X-сцепленному типу, связан с мутацией гена DKC1 на хромосоме Xq28 (Sznajder et al., 2003). Типичным признаком заболевания является cerebellar hypoplasia, гистологическое исследование выявляет нарушение организации коры мозжечка с гипоплазией гранулярного слоя (Berthet et al., 1994).

• **Врождённая непрогрессирующая атаксия.**

- ❖ К данной группе относятся пациенты, не имеющие признаков инфекционного поражения ЦНС, перенесённого перинатального инсульта, мальформации мозжечка, в том числе идентифицированных наследственных синдромов (Steinlin et al., 1998b).
- ❖ Клинические признаки заболевания включают врождённую непрогрессирующую атаксию, маскирующуюся мышечной гипотонией в раннем возрасте, а также задержку развития психомоторных функций.
- ❖ Типичные симптомы поражения мозжечка, включающие туловищную атаксию, интенционный тремор, дизартрию, появляются с возрастом по мере созревания ЦНС.
- ❖ У всех пациентов наблюдается нарушение когнитивных функций различной степени тяжести, отмечается высокая частота судорожных приступов, кроме того имеются сведения об аутистическом поведении.
- ❖ Нейровизуализация не выявляет выраженного уменьшения объёма мозжечка, но часто определяется расширение борозд между извилинами, что заставляет проводить дифференциальный диагноз с атрофией мозжечка (Margari et al., 2004). Многие авторы приводят данные о повторных случаях заболевания в одной семье (Steinlin et al., 1998b; Margari et al., 2004), однако, гены вызывающие врождённую непрогрессирующую атаксию не картированы.

- **В соответствии с классификацией Barkovich AJ. (2002) К группе генерализованных cerebellar гипоплазий с нормальным IV желудочком следует относить дегенеративные заболевания с прогрессирующей атрофией мозжечка.**

- ❖ В частности к данному классу относится аутосомно-рецессивное дегенеративное заболевание с пренатальным началом Pontocerebellar Hypoplasia Barth.
- ❖ Заболевание впервые описано Norman и Urich in 1958, относится к дегенеративным и большинство пациентов погибают в детстве.
- ❖ Следует отметить, что важным признаком патологии является прогрессирующая гипоплазия полушарий мозжечка при нормальном черве.
- ❖ Вентральная часть моста значительно уменьшена в размерах, так же структурные изменения выявляются в нижних оливах, ядрах таламуса, возможны негрубые атрофические изменения коры больших полушарий мозга.
- ❖ Данную патологию Barth наблюдал в Датской популяции у sibсов, имевших микроцефалию, пирамидные и экстрапирамидные расстройства, посмертное патологоанатомическое исследование которых выявило признаки значительных нейрональных потерь в структурах моста и мозжечка пациентов (Barth, 1993; Barth et al., 1995).

- **В 1995 году Barth et al. выделил два типа патологии:**
 - ❖ **Тип I (РСН I)** сопровождался дегенеративными изменениями передних рогов спинного мозга. Клинические проявления заболевания включали микроцефалию, множественные врождённые контрактуры суставов, грубое нарушение психомоторного развития. Дети погибали на первом году жизни от прогрессии дегенеративного процесса в ЦНС, сопутствующих бульбарных, дыхательных расстройств и инфекционных осложнений.
 - ❖ **Тип II (РСН II)** объединил расстройства, вызванные дегенеративными изменениями с преимущественной локализацией в области ствола и полушарий мозжечка. Клинические проявления включают микроцефалию, бульбарные расстройства, проявляющиеся трудностями при вскармливании, судорожные приступы, дистонические реакции. Пациенты доживают до пубертатного возраста.
 - ❖ **Нейровизуализация** может выявить структурные изменения подобные РСН при ряде других заболеваний: врождённые нарушения гликозилирования, врождённая мышечная дистрофия, митохондриальных болезнях, субтотальной церебеллярной агенезии, повреждениях мозжечка у глубоко недоношенных детей (Johnsen et al., 2005). Гены ответственные за развитие заболевания в настоящее время не установлены.

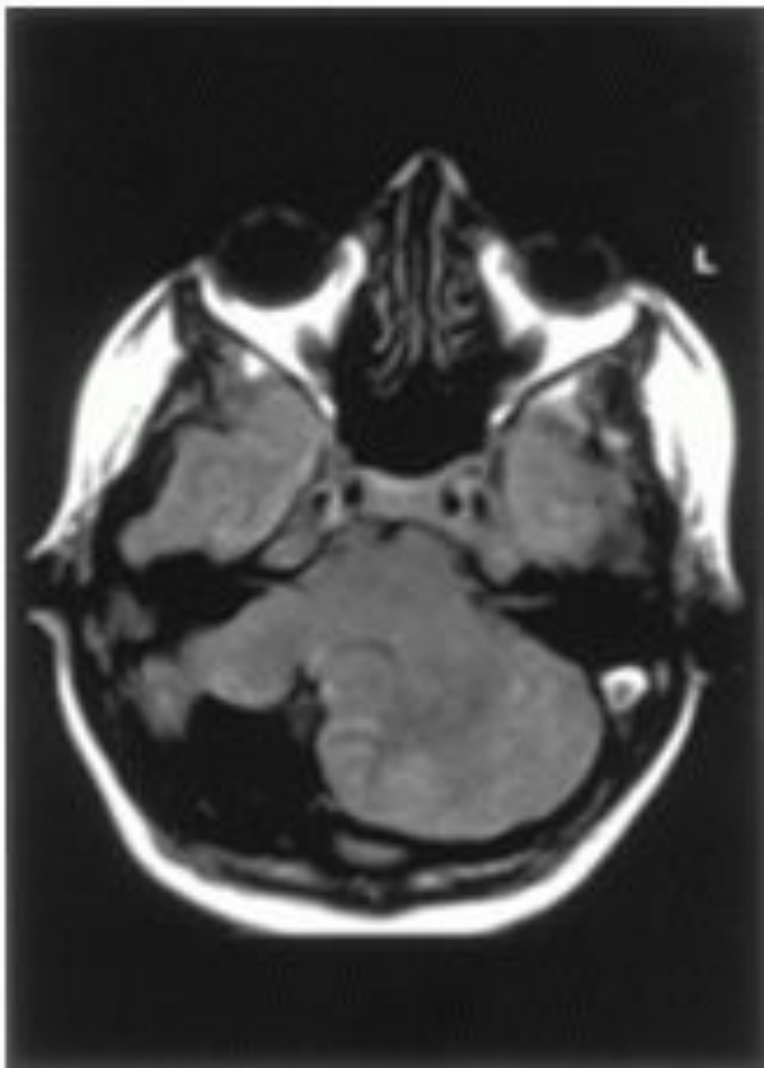
❖ **Генерализованная гипоплазия мозжечка характерна для спинальной мышечной атрофии с понтоцеребеллярной гипоплазией.**

- ❖ Данное заболевание трудно для дифференциальной диагностики с **Werdnig-Hoffman disease**: у новорождённых младенцев определяется глубокая мышечная гипотония, фасцикуляции в языке.
- ❖ Однако, в отличие от спинальной мышечной атрофии **Werdnig-Hoffman** наблюдаются нистагмоидные движения глазных яблок связанные с корковой слепотой, возможно присоединение моторной и сенсорной невропатии.
- ❖ Посмертное вскрытие помимо дегенеративных изменений в спинном мозге выявляет атрофию мозжечка с вовлечением в патологический процесс моста, продолговатого мозга.
- ❖ Тип наследования рецессивный. Исследование пораженных семей позволяет выявить случаи мышечной гипотонии и контрактур суставов у родственников.

• Фокальная гипоплазия мозжечка

• Изолированная гипоплазия одной гемисферы.

- ❖ Первое описание унилатеральной церебеллярной гипоплазии датируется 1915 годом, когда Strong описал данную мальформацию у 3-х летней девочки умершей от кори и имевшей грубое нарушение психомоторного развития с раннего возраста.
- ❖ У девочки были выявлены ассоциированные аномалии, включавшие гипоплазию ипсилатеральных верхних и средних ножек мозжечка, верхних холмиков четверохолмия, асимметричный мост с отсутствием контралатеральных олив. Нарушения психомоторного развития при унилатеральной церебеллярной гипоплазии описаны (Boltshauser et al., 1996, 2008).
- ❖ Три пациента (два ребёнка и 1 взрослый) с изолированной унилатеральной гипоплазией полушария мозжечка описаны в исследовании Patel S, Barkovich AJ (2003). Причиной направления детей на обследование было нарушение развития психоречевых функций, взрослый пациент страдал эпизодическими головными болями.
- ❖ Неврологическое обследование выявило у всех пациентов симптомы «мягкой» атаксии, другие очаговые симптомы выявлены не были. Нарушений строения червя мозжечка, ствола, продолговатого мозга, контралатеральной гемисферы мозжечка, а также полушарий большого мозга у пациентов этой группы выявлено не было.



Аксиальное T1-weighted изображение, демонстрирует гипоплазию правой гемисферы мозжечка при нормальных размерах червя и правой гемисферы (Patel S, Barkovich AJ, 2003).

❖ **Изолированная гипоплазия червя мозжечка.**

- ❖ Изолированная гипоплазия нижних отделов червя мозжечка, не всегда рассматривается как аномалия (Patel S, Barkovich AJ, 2003), поскольку часто данное нарушение является случайной находкой при проведении нейровизуализации и пациенты, с гипоплазией нижних отделов червя не имеют двигательных и психических расстройств.
- ❖ Однако данное нарушение выявляется при некоторых синдромах, сопровождающихся нарушением двигательного и психического развития. В этих случаях гипоплазия червя может сочетаться с супратенториальными аномалиями.
- ❖ Например, гипоплазия червя мозжечка ассоциированная с дисгенезией мозолистого тела описана у ребенка с синдромом «кошачьего крика», Неврологический осмотр выявил нарушение развития психоречевых функций, поведения, признаки мозжечково-спинального повреждения (De Michele G et al, 1993).
- ❖ У пациентов с мерозин дефицитной мышечной дистрофией наблюдалось нарушение миелинизации проводников со снижением плотности белого вещества больших полушарий и мозжечка, гипоплазией нижних отделов червя мозжечка. Нарушений строения коры мозжечка выявлено не было (Patel S, Barkovich AJ, 2003).

- ❖ **Считают, что существует связь между патологией мозжечка и эпилептическим приступом.**
- ❖ Мозжечок – практически единственная структура, в которой в эксперименте невозможно вызвать эпилептический разряд. Есть данные, что мозжечок входит в так называемую противозэпилептическую систему. Он через ретикулярную формацию ствола мозга и диэнцефальные ядра оказывает неспецифическое десинхронизирующее тормозное влияние на большой мозг, тем самым противодействуя эпилептической активности, что использовалось в опытах лечения фармакорезистентной эпилепсии при хронической электростимуляции мозжечка.

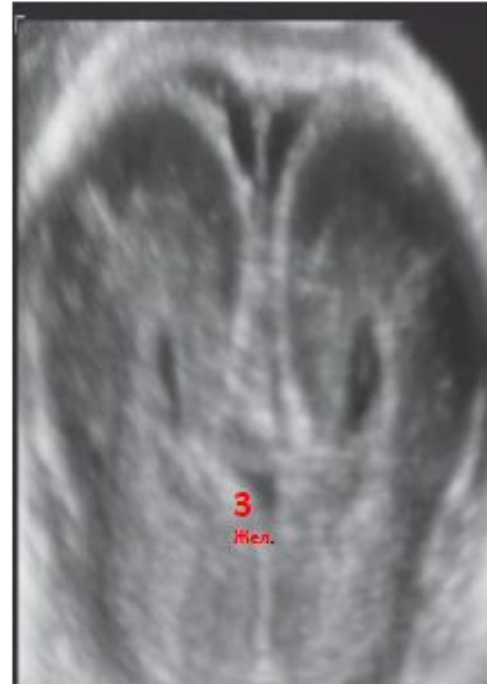
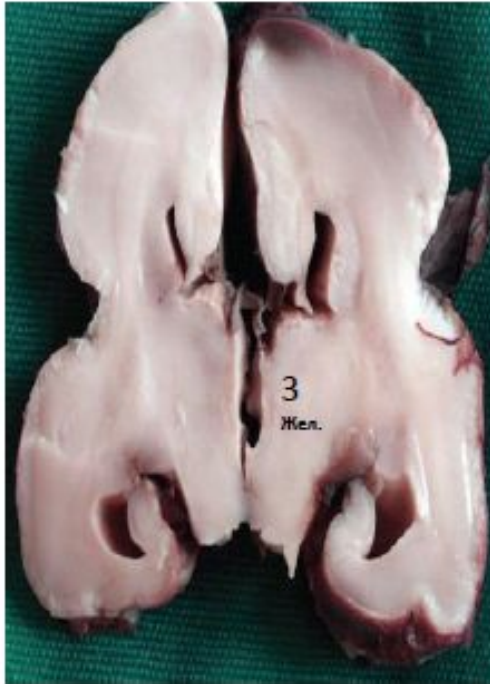
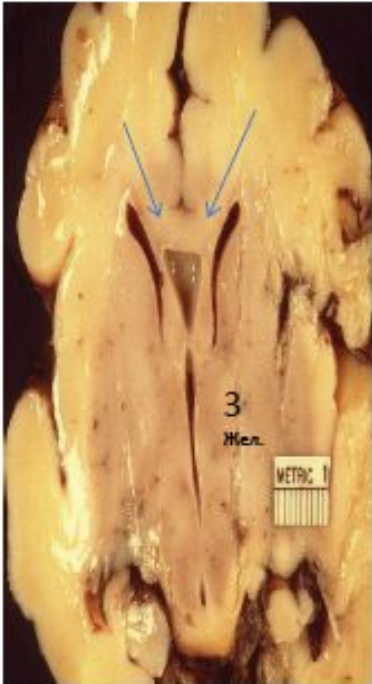
❖ Роль мозжечка в развитии эпилепсии.

- ❖ Проф. Stefan Herlitze с соавт., (Пурский университет, Германия), показали, что заболевания проявлялись у мышей через неделю после рождения и устранялись при введении белка, функция которого - регуляция притока ионов в нервные клетки в мозжечке. «Это первый раз, когда мы получили представление о происхождении этих заболеваний», сказал профессор Herlitze. «Теперь мы можем начать проведение исследований по разработке новых терапевтических подходов». Дефект кальциевых каналов, полагают ученые, является причиной болезни.
- ❖ Различные формы эпилепсии, нарушений координации (атаксия) и мигрень вызваны мутациями в так называемых P/Q кальциевых каналах, которые управляют притоком ионов кальция в нервных клетках мозга. Доктор Melanie Mark из команды профессора Herlitze разработал модель на животных, у которых эти кальциевые каналы могут быть отключены в выбранной области мозга.
- ❖ Исследователи сосредоточились на конкретных клетках в мозжечке (клетки Пуркинье), которые координируют движения тела. «Кальциевые каналы фактически присутствуют во всех клетках мозга», объясняет доктор Mark, - «Впервые нам удалось показать, что заболевания могут быть вызваны неправильной обработкой сигналов, возникающих в мозжечке». Команда профессора Herlitze в настоящее время исследует молекулярную основу заболеваний, вызванных изменениями в P/Q кальциевых каналах, в целях разработки новых терапевтических подходов.
- ❖ В сотрудничестве с профессором Timmann-Braun из университетской клиники в Эссене и профессором Klockgether из университетской клиники в Бонне, ученые хотят сравнить свои исследования на экспериментальных животных с результатами исследований с участием пациентов. «Мы особенно надеемся на помощь детям, страдающим эпилепсией, связанной с нарушением сознания», говорит профессор Herlitze.

По материалам журнала Neuroscience

Агенезия мозолистого тела.

- ❖ В основе патологии лежит нарушение дифференциации комиссуральной пластинки в период между 12-й и 20-й нед гестации.
- ❖ Агенезия может быть полной и частичной (поражение на более поздних сроках), последняя чаще затрагивает задние отделы мозолистого тела.



Причины патологии мозолистого тела

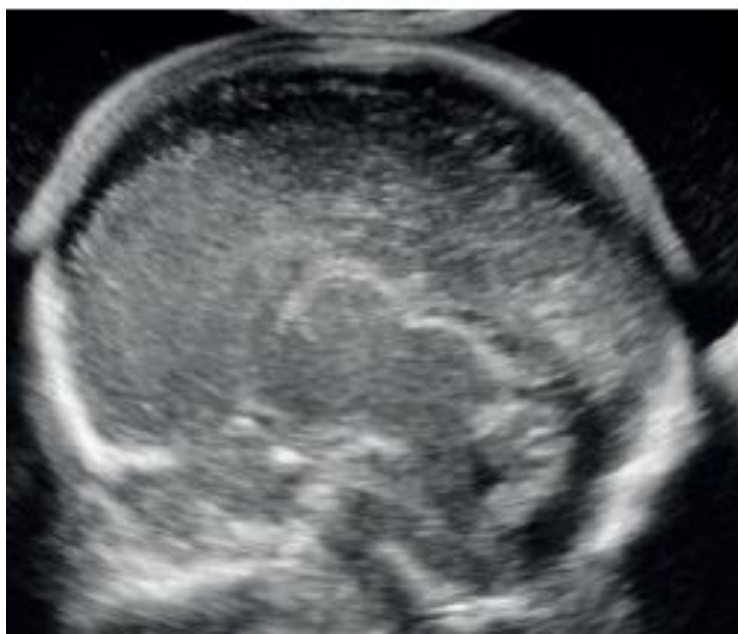
- 1. В большинстве случаев гетерогенна.
- 2. Может быть наследственная (генетические факторы) изменения передаются по аутосомно-рецессивному или по X-сцепленному доминантному типу;
- 3. Может быть вызвана инфекцией на 12-22 недели беременности, что приводит к нарушению развития мозга плода.
- 4. Является частью хромосомных заболеваний (18XXX и 8XXX) – у 20% случаев.
- 5. Являются частью сочетанных аномалий (Денди Уокера, ВПС) – в 50% случаев.
- 6. Входит в состав многих синдромов (Грейга, Смита-Лемли – Опица, Гольдерхара, Фринкса) – генные мутации.

- ❖ При полной (тотальной) агенезии клинически могут отмечаться дисморфические признаки (макроцефалия, гипертелоризм), мышечная гипотония, задержка умственного развития.
- ❖ Интеллектуальные нарушения полиморфны. Наблюдается как общая задержка психомоторного развития, так и парциальная, выражающаяся в нарушении сенсорной, эмоциональной и голосовой сфер, а также в изменении характера предметной деятельности и способов взаимодействия со взрослыми.
- ❖ Возможны эпилептические приступы.
- ❖ У детей старшего возраста выявляются трудности при обучении из-за нарушения пространственно-временных представлений, речи, зрения, памяти. Возможны бессимптомные случаи.

- ❖ Агенезия мозолистого тела легко распознаваема методами нейровизуализации.
- ❖ Определяется увеличенный вперед и вверх III желудочек, который раздвигает передние рога боковых желудочков.
- ❖ При сопутствующей гидроцефалии объем желудочков увеличен, задние рога расширены и вогнуты по направлению к средней линии (форма «ухвата»). Хорошо видны межполушарная щель и серповидный отросток.

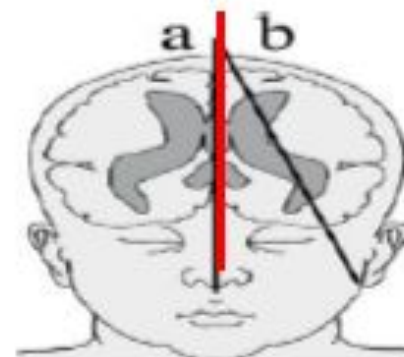


Срединное сечение – визуализация МТ зависит от срока беременности



18 нед

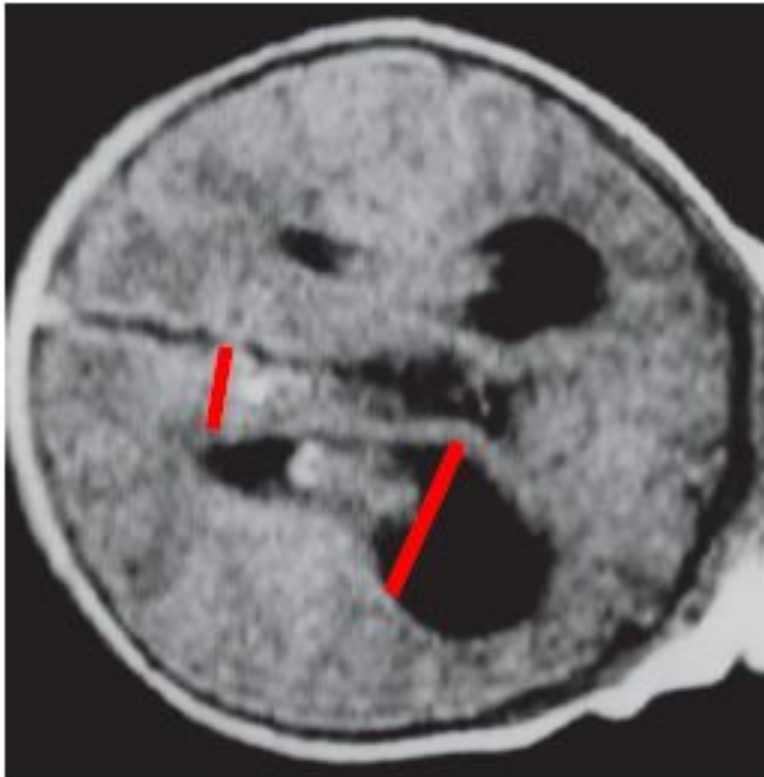
Мозолистое тело четко
не визуализируется



22 нед – все видно



Каплевидная форма желудочков при агенезии мозолистого тела



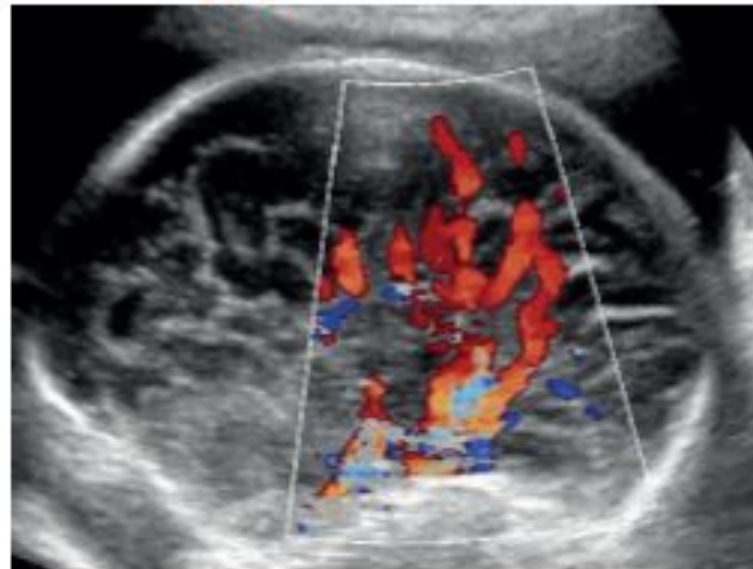
50% плодов с АМТ имеет умеренную вентрикуломегалию

15% плодов с умеренной вентрикуломегалией имеют АМТ

Комплекс АМТ в 3 триместре: **сосуды и извилины**



**Малоизвитые
Радиальные извилины**



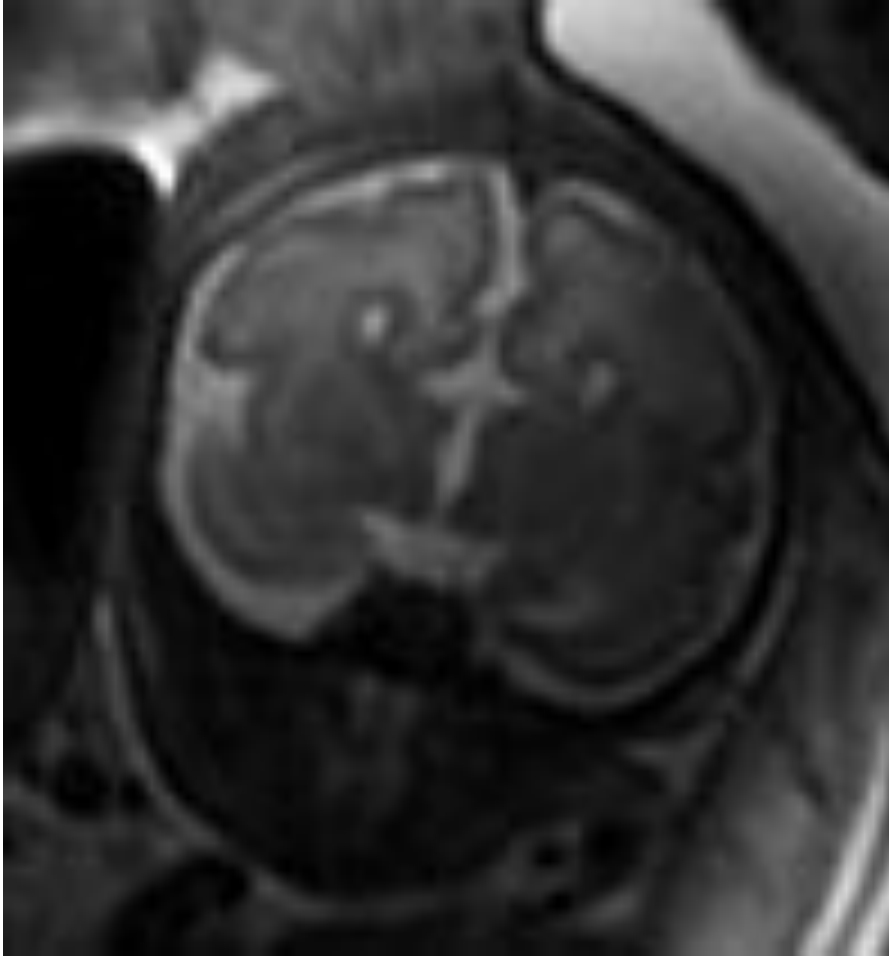
Радиальные сосуды

(отсутствует часть основной
артерии, питающей мозолистое
тело)

Пренатальная диагностика агенезии мозолистого тела достаточно сложна. Основные сроки выявления данной патологии – II, III триместр беременности. Возраст матерей детей, имеющих агенезию мозолистого тела, по данным нашего исследования, в 66,7% случаев был от 19 до 25 лет. Наиболее частыми осложнениями беременности, сопровождавшейся ВПР ЦНС (АМТ), были ОРВИ, ИППП, угроза прерывания беременности. При подозрении на данную патологию необходимо провести тщательное изучение анатомии плода с целью исключения сочетанных аномалий (интракраниальной и экстракраниальной), так как агенезия мозолистого тела часто входит в состав синдромов множественных пороков развития с неблагоприятным прогнозом для жизни. По данным нашего исследования в 80% случаев агенезия мозолистого тела сочеталась с другими врожденными пороками ЦНС, чаще всего (в 83%) с внутренней гидроцефалией. Из сопутствующей патологии других органов и систем чаще всего встречаются ВПР сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы и скелета. При аутопсии плодов патологоанатомами не уделяется должного внимания пренатально выставленному ультразвуковому диагнозу «агенезия мозолистого тела», что затрудняет верификацию диагноза и выявление частоты данного порока. В протоколах ультразвуковых исследований специалисты, подразумевая полную или частичную агенезию мозолистого тела, используют самые разные обозначения данной патологии: «агенезия», «дисагенезия», «атрофия», «аплазия», «гипоплазия». По нашему мнению, для исключения разночтений правильнее использовать общую терминологию.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ УЛЬТРАЗВУКОВАЯ ДИАГНОСТИКА
АГЕНЕЗИИ МОЗОЛИСТОГО ТЕЛА

О.В. Шерстнева, медицинский центр «Аист», г. Н. Новгород



- Срок беременности 32 недели. МРТ T2 ВИ. Коронарная плоскость. Мозолистое тело отсутствует. Расстояние между телами боковых желудочков увеличено.



Данные литературы о прогнозе при АМТ

- . Наиболее полными и объективными данными к настоящему времени следует считать результаты, полученные английскими специалистами, проследившими перинатальные **исходы 138** случаев пренатальной ультразвуковой диагностики АМТ. Согласно их данным, **ХА** были обнаружены у 32 (**23,2%**) плодов и преимущественно представлены трисомией 18 (22 случая). Даже при отсутствии ХА у большинства плодов были выявлены различные **сочетанные аномалии**, в связи с чем беременность была **прервана в 93 случаях (88%)**, из 35 оставшихся плодов в 4 наблюдениях зарегистрирована **внутриутробная гибель**, один ребенок умер в неонатальном периоде. Среди 30 детей, развитие которых было проконтролировано в течение 2 лет и более, выраженные нарушения развития отмечены у 50% детей. Эти данные позволяют по-новому взглянуть на перинатальные исходы в случаях дородовой диагностики АМТ.
- Т. Гофман, К. Николайдес (Стокгольм , 2004), Иван Тимор (США, Москва 2013г), М.В.Медведев (2013г)

- Мозг новорожденного в отличие от мозга взрослого человека очень «пластичен». В нем еще не произошло необратимое формирование нервных центров, не установлены прочные межсистемные связи, отдельные участки коры больших полушарий еще не поделили окончательно между собой сферы влияния в регуляции функций организма и во многом дублируют друг друга. „Пластичность” – это способность к перестройке, передаче обязанностей одного отдела другому, в том числе, и способность заменить и более или менее полно компенсировать бездеятельность пораженного участка. В принципе, возможность компенсации мозг сохраняет и в зрелом возрасте (именно функциональной перестройкой и передачей обязанностей объясняется восстановление движений конечностей у взрослых больных, перенесших мозговую инсульт), однако, пластичность мозга ребенка неизмеримо выше.

- **ДЕТСТВО НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ** Избранные главы
И.А. Скворцов

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**