

Тексерген: Ш.Қ. Марданов

- **ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ
НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

- **Нервная система плода** начинает развиваться на ранних этапах эмбриональной жизни. Из наружного зародышевого листка — эктодермы — по спинной поверхности туловища эмбриона образуется утолщение — нервная трубка. Головной конец ее развивается в головной мозг, остальная часть — в спинной мозг.
- У недельного эмбриона намечается незначительное утолщение в оральном (ротовом) отделе нервной трубки. На 3-й неделе зародышевого развития в головном отделе нервной трубки образуются три первичных мозговых пузыря (передний, средний и задний), из которых развиваются главные отделы головного мозга — конечный, средний, ромбовидный мозг.

- В дальнейшем передний и задний мозговые пузыри расчленяются каждый на два отдела, в результате чего у 4-5-недельного эмбриона образуется пять мозговых пузырей: конечный (телэнцефалон), промежуточный (диэнцефалон), средний (мезэнцефалон), задний (метэнцефалон) и продолговатый (миелэнцефалон). Впоследствии из конечного мозгового пузыря развиваются полушария головного мозга и подкорковые ядра, из промежуточного — промежуточный мозг (зрительные бугры, подбугорье), из среднего формируется средний мозг — четверохолмие, ножки мозга, сильвиев водопровод, из заднего — мост мозга (варолиев мост) и мозжечок, из продолговатого — продолговатый мозг. Задняя часть миелэнцефалона плавно переходит в спинной мозг.

- Из полостей мозговых пузырей и нервной трубки образуются желудочки головного мозга и канал спинного мозга. Полости заднего и продолговатого мозговых пузырей превращаются в IV желудочек, полость среднего мозгового пузыря — в узкий канал, называемый водопроводом мозга (Сильвиев водопровод), который сообщает между собой III и IV желудочки. Полость промежуточного пузыря превращается в III желудочек, а полость конечного пузыря — в два боковых желудочка. Через посредство парного межжелудочкового отверстия III желудочек сообщается с каждым боковым желудочком; IV желудочек сообщается с каналом спинного мозга. В желудочках и спинномозговом канале циркулирует церебральная жидкость.

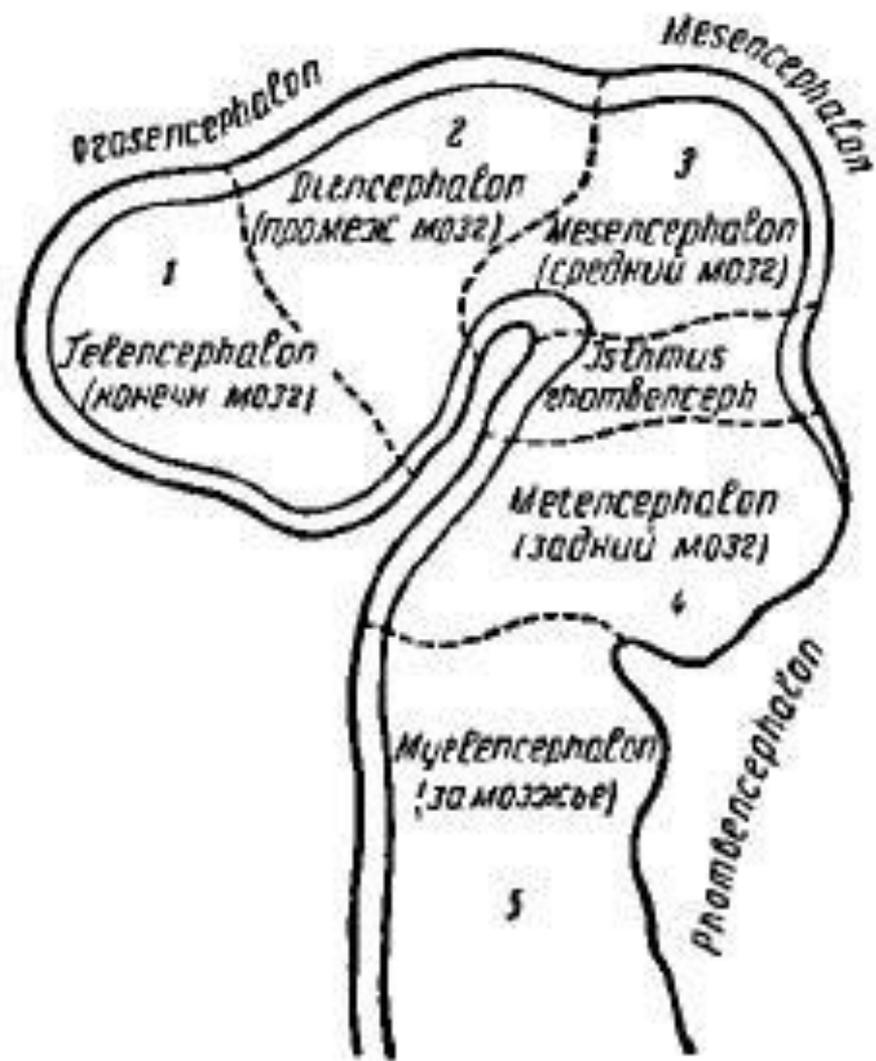
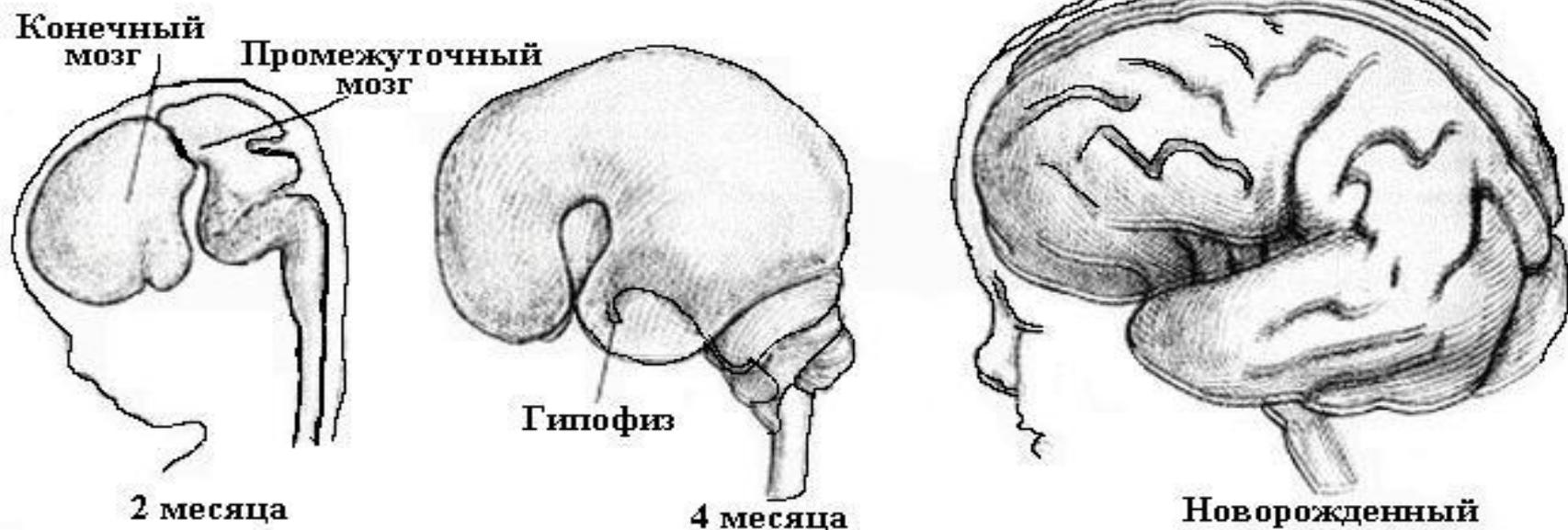


Рис. 2. Продольный разрез через изогнутый головной конец мозговой трубки стадии пяти мозговых пузырей.



Рис. 3. Головной мозг взрослого. Средний сагиттальный разрез.

- К 3-му месяцу внутриутробного развития выделяются основные части центральной нервной системы: большие полушария и ствол мозга, мозговые желудочки, а также спинной мозг. К 5-му месяцу дифференцируются основные борозды коры больших полушарий, однако кора остается еще недостаточно развитой. На 6-м месяце отчетливо выявляется функциональное превалирование высших отделов нервной системы плода над нижележащими отделами.



- Врожденные аномалии — необратимые структурные дефекты, возникшие в результате нарушения нормального пре- или постнатального развития. Врожденные пороки развития плода занимают 2-3 место в структуре причин перинатальной гибели плода и новорожденного. Большое значение имеет ранняя диагностика пороков развития, которая необходима для своевременного решения вопроса о возможности пролонгирования беременности, что определяется видом порока, совместимостью с жизнью и прогнозом в отношении постнатального развития. В зависимости от этиологии различают наследственные (генетические), экзогенные и мультифакториальные врожденные пороки развития плода. К наследственным относят пороки развития, возникающие вследствие мутаций, т.е. стойких изменений наследственных структур в гаметах или зиготе.

- Характер возникающих при этом аномалий во многом зависит от фазы развития нервной системы: стадии формирования нервной трубки (3,5—4 недели), стадии формирования мозговых пузырей (4—5 недели), стадии формирования коры большого мозга (6—8 недели) и т. д. Пороки могут встречаться изолированно или в различных сочетаниях.

Классификация факторов, оказывающих вредное влияние на эмбрион и плод

физические

Механические: травма, изменение внутриматочного давления, многоплодие, миома матки, маточные сокращения, многоводие или маловодие, внематочная имплантация, давление близлежащих органов.

Термические: тепловой шок, гипотермия.

Лучевые: ультрафиолетовое, рентгеновское, радиоактивное, космическое облучение.

химические

Гипоксия, недостаток йода, влияние медикаментов, ядов и пр.

биологические

Недостаток или избыток витаминов, недостаток или избыток гормонов, инфекции и интоксикации, антигены (Rh-антитела, групповая несовместимость крови), недостаток или избыток питания, возрастные (связанные с количеством родов и аборт, аномалий плаценты, изменения гормонального профиля, общего состояния, перенесенными болезнями), стрессовые воздействия.

- В зависимости от времени воздействия различают 4 группы повреждений: 1) гаметопатии — повреждение зародышевых клеток у родителей на стадии, предшествующей зачатию; 2) бластопатии — повреждения, возникающие в периоде бластогенеза, т. е. на ранней стадии дифференциации оплодотворенного яйца (первые 3 нед. после оплодотворения); 3) эмбриопатии — повреждения во время органогенеза (с конца 3-й недели до конца 4-го месяца беременности). Встречаются особенно часто, клинически проявляются в виде различных пороков развития ЦНС и др.; 4) фетопатии — повреждения во время развития плода (с 5-го месяца беременности) на фазе морфологического и функционального созревания органов и систем будущего ребенка.

- ПОРОКИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

- *Наиболее часто встречающихся пороков развития ЦНС:*

- **1. Гидроцефалия:**

- - стеноз водопровода мозга;
- - открытая гидроцефалия;
- - синдром Денди-Уокера.

- **2. Дефекты нервной трубки:**

- - *spina bifida*;
- - анэнцефалия;
- - цефалоцеле.

- 3. Микроцефалия.
- Пороки развития черепа:
 - 1. Краниостеноз.
 - 2. Скафоцефалия.
 - 3. Брахицефалия.
 - 4. Синдром Аперта.
 - 5. Синдром Крузона.
- *Пороки развития позвоночника и спинного мозга:* Сирингомиелия.
- *Сочетанные уродства черепа и головного мозга:* Платибазия.

- **Гидроцефалия** - увеличение размеров желудочков мозга с одновременным нарастанием внутричерепного давления, сопровождающееся в большинстве наблюдений увеличением размеров головы.
- Гидроцефалия наблюдается с частотой 0,1-2,5 на 1000 новорожденных. Около 60% плодов с гидроцефалией - мальчики. Гидроцефалия может быть следствием множества заболеваний различной этиологии. В большинстве наблюдений она развивается в результате нарушения оттока спинномозговой жидкости.
- Выделяют три основные причины развития врожденной гидроцефалии: 1) гидроцефалия как проявление врожденной аномалии ликворных путей;
- 2) как следствие внутриутробной инфекции;
- 3) как результат внутричерепной родовой травмы. К числу инфекционных заболеваний, являющихся причиной гидроцефалии, относят сифилис, токсоплазмоз, цитомегалию. Гидроцефалия может стать результатом трех процессов:
- 1. избыточной секреции ликвора (гиперсекреторная гидроцефалия);
- 2. дефекта всасывания ликвора (абсорбтивная гидроцефалия);
- 3. закупорки путей оттока ликвора (окклюзионная гидроцефалия).

- Клинические проявления прогрессирующей гидроцефалии похожи независимо от ее этиологии: опережающий прирост окружности головы и макрокrania являются самыми частыми симптомами до 1 года. Истонченные кости черепа, открытые швы, диспропорционально увеличенный лоб с нависающими надбровьями, напряженный, выбухающий родничок и застойные вены скальпа - типичный вид ребенка, больного гидроцефалией. Расходящееся косоглазие, синдром Грефе, парезы отводящих нервов, птоз, атрофия зрительных нервов с угнетением реакции зрачка на свет, мышечный гипертонус - по отдельности или в сочетании - нередкие находки при неврологическом обследовании.
- В случае быстрого прогрессирования гидроцефалии, так же как при остром менингоэнцефалите любой этиологии, возникают рвота, сомноленция, беспокойство; судороги и сердечно-сосудистые нарушения появляются ранее общемозговых симптомов.



ДомMedika.com
ординаторская врача









- ***Spina bifida*** - аномалия развития позвоночного столба, возникающая в результате нарушения процесса закрытия нервной трубки. Различают *spina bifida cystica* (кистозная форма спинномозговой грыжи с образованием грыжевого мешка, содержащего оболочки мозга и/или вещество мозга) и *spina bifida occulta* (скрытая форма, которая не сопровождается образованием грыжевого выпячивания). Наиболее часто указанный дефект локализуется в поясничном и крестцовом отделах позвоночника. Частота встречаемости *spina bifida* зависит от географического региона. В некоторых районах Великобритании частота этого порока составляет 4 на 1000 новорожденных. В США этот показатель 0,5 на 1000, хотя зависит от расовых и географических особенностей. *Spina bifida* - порок развития, возникающий в связи с нарушением закрытия нервной трубки на 4-й недели эмбрионального развития. Эта аномалия наследуется по мультифакториальному типу. *Spina bifida* может формироваться в результате гипертермии матери, при наличии у нее сахарного диабета, воздействии тератогенных факторов, а также быть частью генетических синдромов (с изолированным мутантным геном) или хромосомных аномалий (трисомии по 13 и 18 парам хромосом, триплоидия, несбалансированная транслокация или кольцевая хромосома). Спинномозговая грыжа сочетается более чем с 40 синдромами множественных пороков развития (гидроцефалией, врожденными пороками сердца и мочеполовой системы).
- Любой открытый дефект нервной трубки должен быть закрыт в течение первых 24 ч жизни. Антибактериальная терапия, начатая сразу после рождения, может уменьшить риск инфекционных осложнений. Прогноз для жизни и здоровья зависит от уровня расположения менингомиелоцеле, а также от количества и характера сочетанных аномалий. Психическое развитие детей, имеющих при рождении нормальную окружность головы и правильно сформированный мозг, не страдает. Пациенты с менингомиелоцеле, расположенном на уровне L2 и выше, почти всегда вынуждены использовать инвалидную коляску.

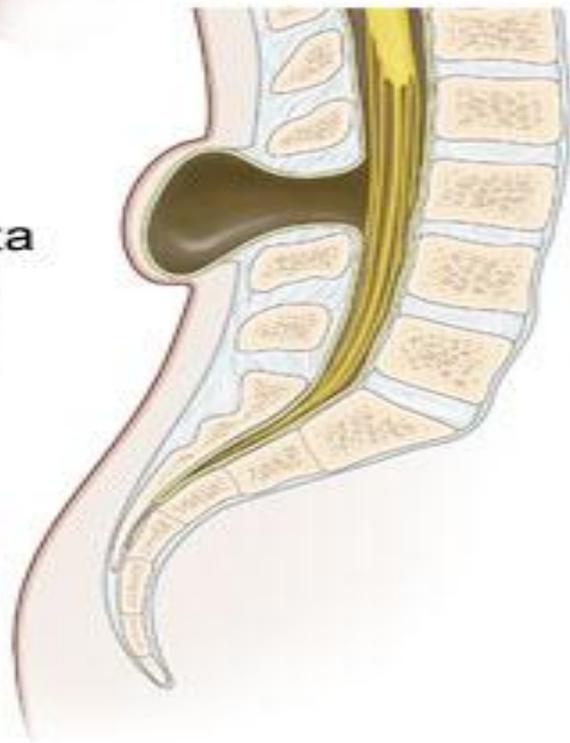
Spina Bifida



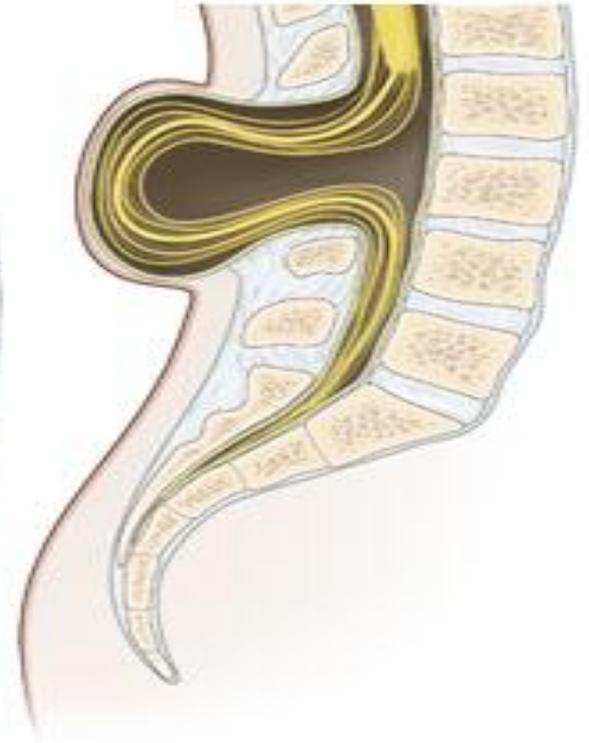
Spina Bifida Occulta



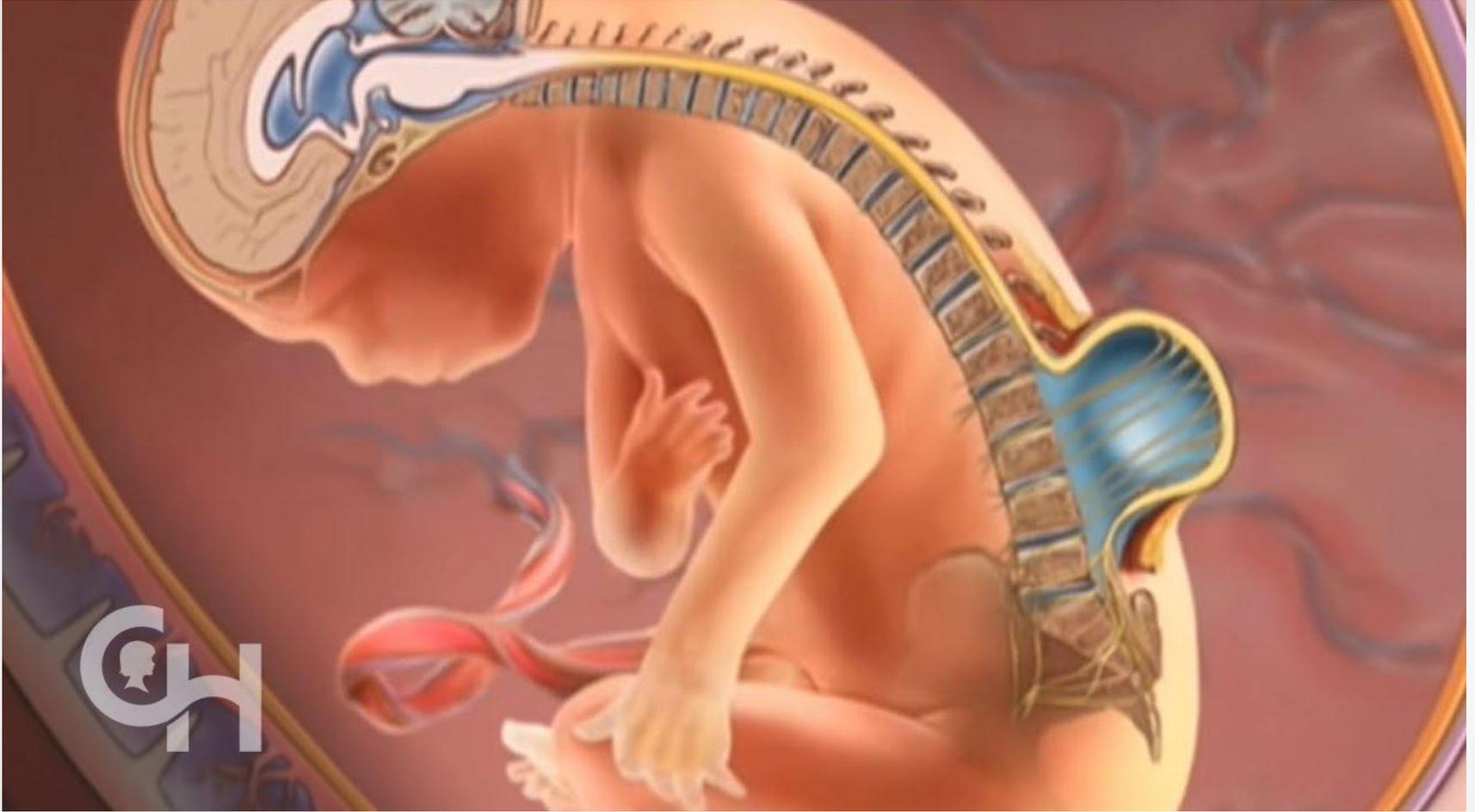
Meningocele

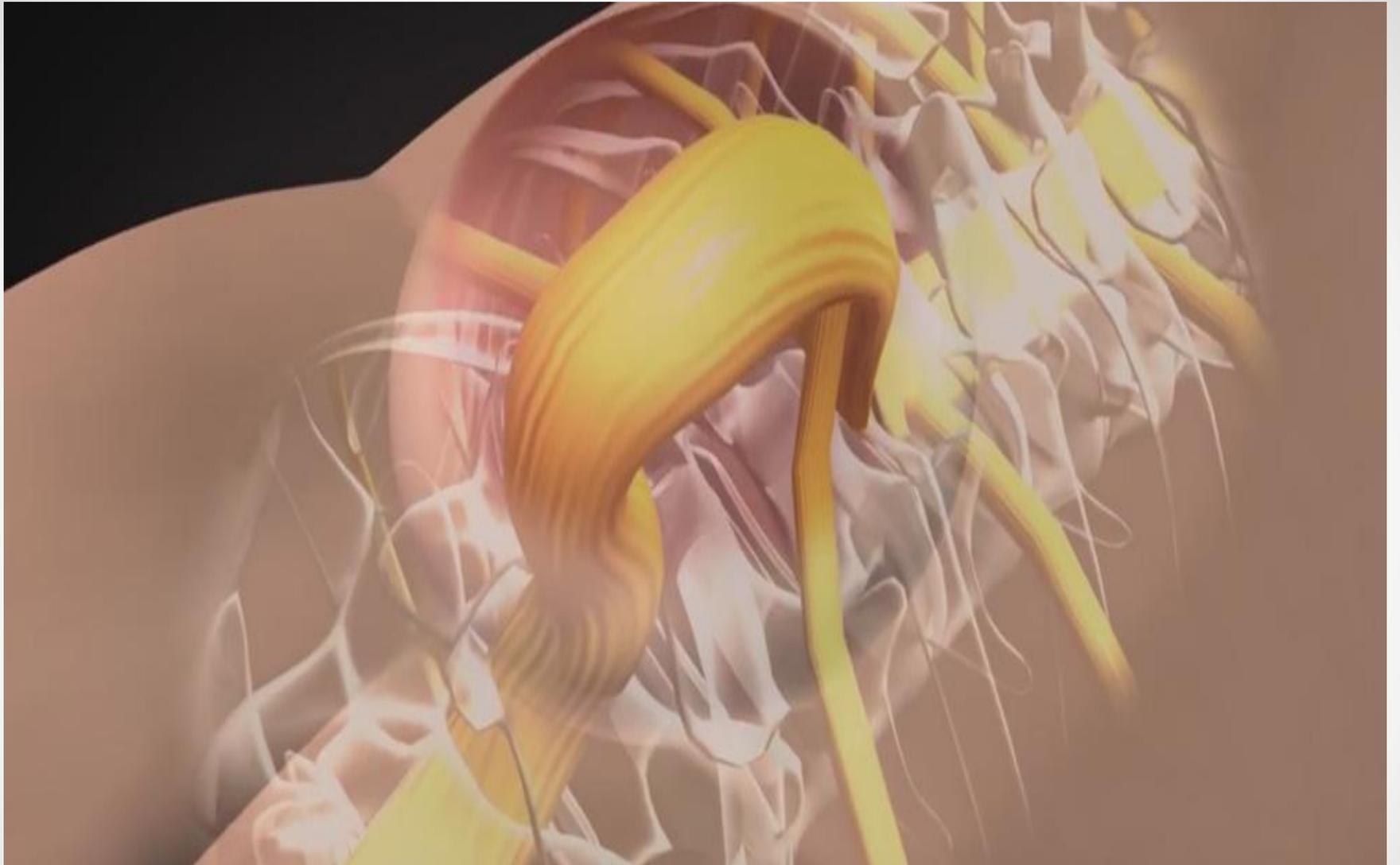


Myelomeningocele









Head

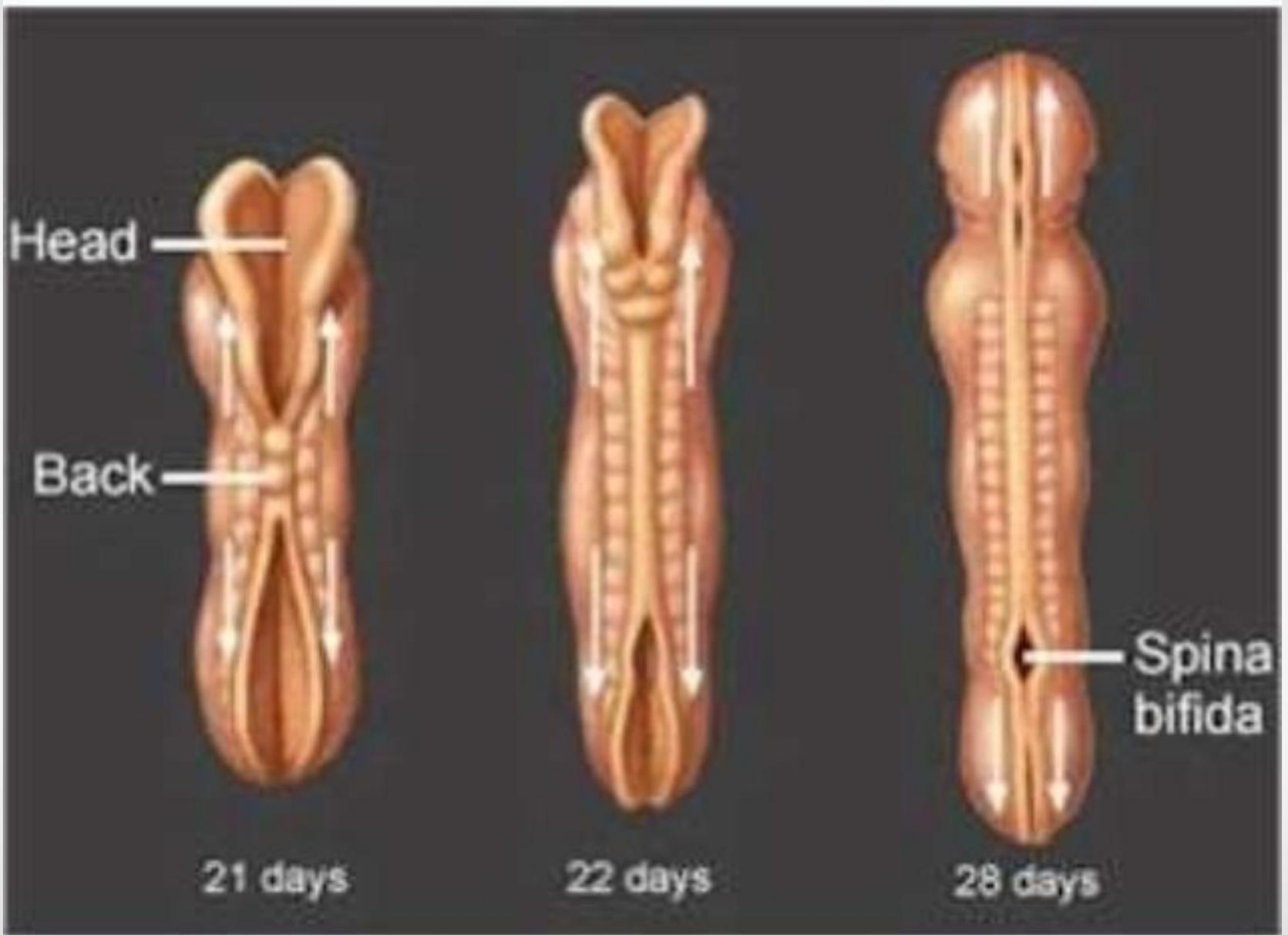
Back

21 days

22 days

28 days

Spina
bifida





HOSPITAL
MAYNARD
SCIENTIFIC
1 2 3
cm



HOSPITAL
MAYNARD
SCIENTIFIC
1 2 3
cm



HOSPITAL
MAYNARD
SCIENTIFIC
1 2 3
cm



- **Анэнцефалия** – отсутствие большого мозга, костей свода черепа и мягких тканей. Часто повреждается и задний мозг. Анэнцефалия обусловлена недоразвитием переднего отдела нервной трубки и связанных с ней структур. При этом у ребенка сохраняется только неполно развитый средний мозг и нижележащие части нервной системы, а полушария и подкорковые узлы практически отсутствуют. Также отсутствуют лобные, затылочные и теменные кости. Может обнаруживаться расщепление твердого неба или несращение в области верхней губы. Верхняя часть головы покрыта сосудистой мембраной. Гипофиз и ромбовидная ямка в основном сохранены. К типичным проявлениям относят выпученные глаза, большой язык и короткую шею. Данная патология встречается с частотой 1 на 1000. Чаще ее обнаруживают у новорожденных девочек. Анэнцефалия может возникать в результате повреждения уже сформировавшихся пузырей головного мозга. Иногда на основании черепа сохраняются остатки мозговой ткани. Передняя черепная ямка обычно укорочена, турецкое седло уплощено. Как правило имеется выраженная гипоплазия надпочечников и аплазия нейрогипофиза. В части случаев предполагается аутосомно-рецессивное наследование. Популяционная частота – 1:1000. При этом у ребенка сохраняется только неполно развитый средний мозг и нижележащие части нервной системы, а полушария и подкорковые узлы практически отсутствуют. Дети, имеющие анэнцефалию, умирают в первые месяцы жизни. Анэнцефалию в зависимости от поражения костей основания черепа разделяют на 3 группы: А) Голоакрания – поражается затылочная кость с изменением отверстия.
 - Б) Голоакрания с рахисхизом.
 - В) Мераокрания – краниальные дефекты не затрагивают большого отверстия.



- Бэби Кей является ребенком, который прожил дольше других детей с такой патологией, у





- Лечение заключалось только в поддержании жизнедеятельности с помощью аппарата искусственного дыхания, поскольку периодически кризы приводили к остановке дыхания и невозможности самостоятельно дышать. Этиологического лечения данный порок не имеет.

- **Цефалоцеле** (энцефалоцеле, краниальное или окципитальное менингоцеле, расщепление черепа, черепно-мозговая грыжа) - взбухание содержимого черепной коробки через костный дефект. Черепно-мозговые грыжи представляет собой сочетанный порок развития мозга и черепа в результате дефекта закрытия переднего конца нервной трубки. Частота этого вида грыж составляет примерно один случай на 5000 новорожденных. Обычно черепно-мозговые грыжи локализуются по средней линии в области смыкания черепных швов, могут иметь разные размеры. Кожные покровы грыжевого выпячивания обычно имеют синюшно-багровый цвет или быть гиперпигментированными. Кожные покровы могут изъязвляться, при этом будет наблюдаться ликворрея, и велика опасность вторичного инфицирования. В 84 процентах случаев черепно-мозговые грыжи локализуются в назофронтальной области и обусловлены дефектом решетчатой кости. Термином «краниальное менингоцеле» обозначают выпячивание только через дефект менингеальных оболочек. При нахождении в грыжевом мешке ткани мозга применяют термин «энцефалоцеле». Цефалоцеле встречается редко (1:2000 живорожденных) и является компонентом многих генетических (синдромы Меккеле, срединного расщепления лица) и негенетических (амниотические перетяжки) синдромов. Цефалоцеле развивается в результате незакрытия дефекта нервной трубки и возникает на 4-й неделе развития.

- Дефект в черепе, через который могут пролаббировать оболочки мозга и мозговая ткань, образуется в результате неразделения поверхностной эктодермы и подлежащей нейроэктодермы. При выявлении цефалоцеле следует предложить женщине прерывание беременности по медицинским показаниям. При пролонгировании беременности тактика родоразрешения зависит от размеров и содержимого грыжевого мешка. При больших размерах дефекта, пролабирании значительного количества мозговой ткани, а также при наличии микроцефалии и гидроцефалии прогноз для жизни и здоровья крайне неблагоприятный. Размеры мозговых грыж варьируются от небольших до гигантских. Частота колеблется в широких пределах — от 1 на 4000 до 1 на 15000 новорожденных. . Диагноз мозговой грыжи не труден, но распознавание ее отдельных форм требует проведения дополнительных исследований. Лечение только оперативное. Показанием для операции служит наличие небольших грыж. При тяжелых мозговых грыжах операция не проводится

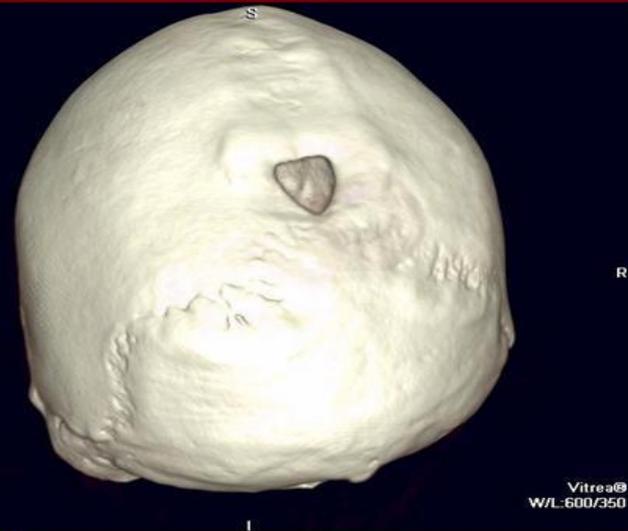
- В зависимости от содержания грыжевого мешка различают:
- менингоцеле;
- энцефаломенингоцеле;
- энцефалоцистоцеле.

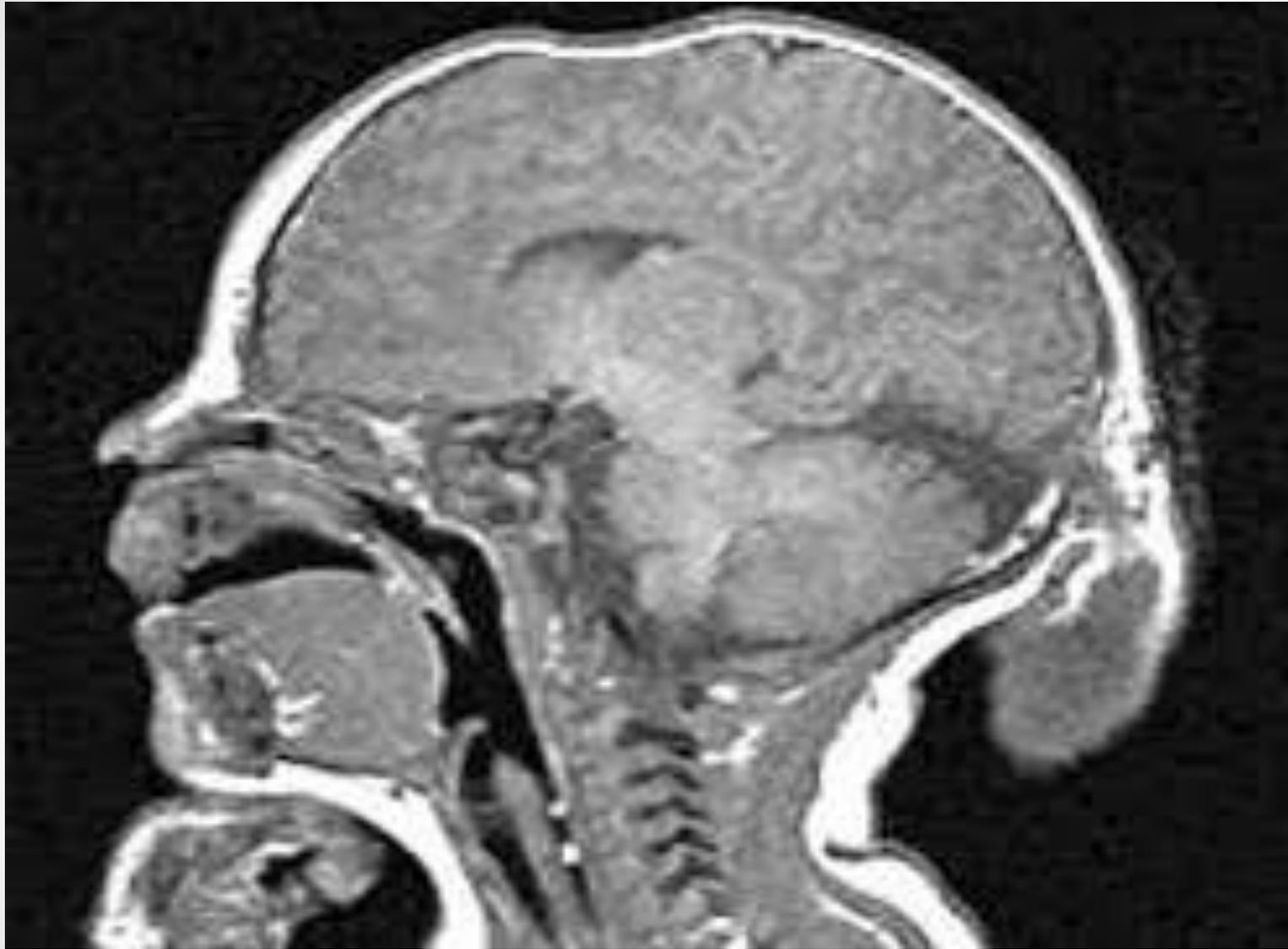


Наблюдение Nela

Черепно-мозговая грыжа.

Пациент с интерпариетальной черепно-мозговой грыжей. Хорошо виден дефект кости в задних отделах сагиттального шва, вблизи лямбды. В дефект выбухают мозговые оболочки.









- **Микроцефалия** - клинический синдром, для которого характерны уменьшение окружности головки и умственная отсталость. Встречается с частотой 1 на 1360 новорожденных, при сочетанных аномалиях 1, 6:1000 живорожденных. Микроцефалия является полиэтиологическим заболеванием, в развитии которого важную роль играют генетические (хромосомные aberrации, моногенные дефекты) и экологические факторы. Прогноз зависит от наличия сочетанных аномалий. Трисомии по 13, 18 хромосоме, синдроме Меккеля относятся к фатальным поражениям. Пренатальное обследование должно включать определение кариотипа плода и тщательное ультразвуковое исследование. При отсутствии сопутствующих аномалий прогноз зависит от размеров головки: чем она меньше, тем ниже индекс интеллектуального развития. Микроцефалия относится к неизлечимым заболеваниям. На долю микроцефалии приходится до 20 процентов всех случаев олигофрении.
- Выделяют следующие виды микроцефалии: наследственная (истинная);
- эмбриопатическая;
- синдромологическая (при большинстве хромосомных aberrаций и при некоторых обменных заболеваниях).



Нормальный размер головы



Микроцефалия



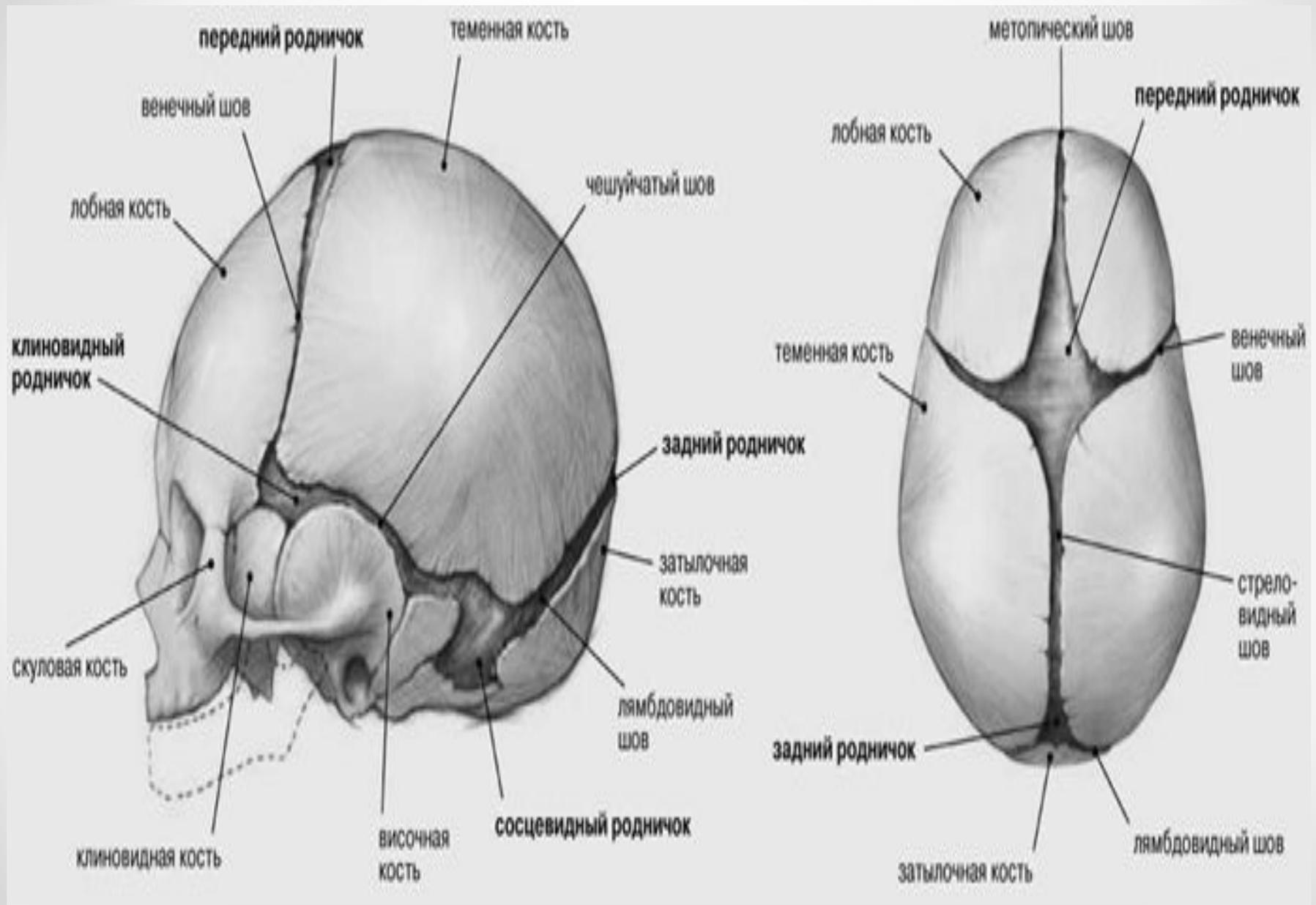


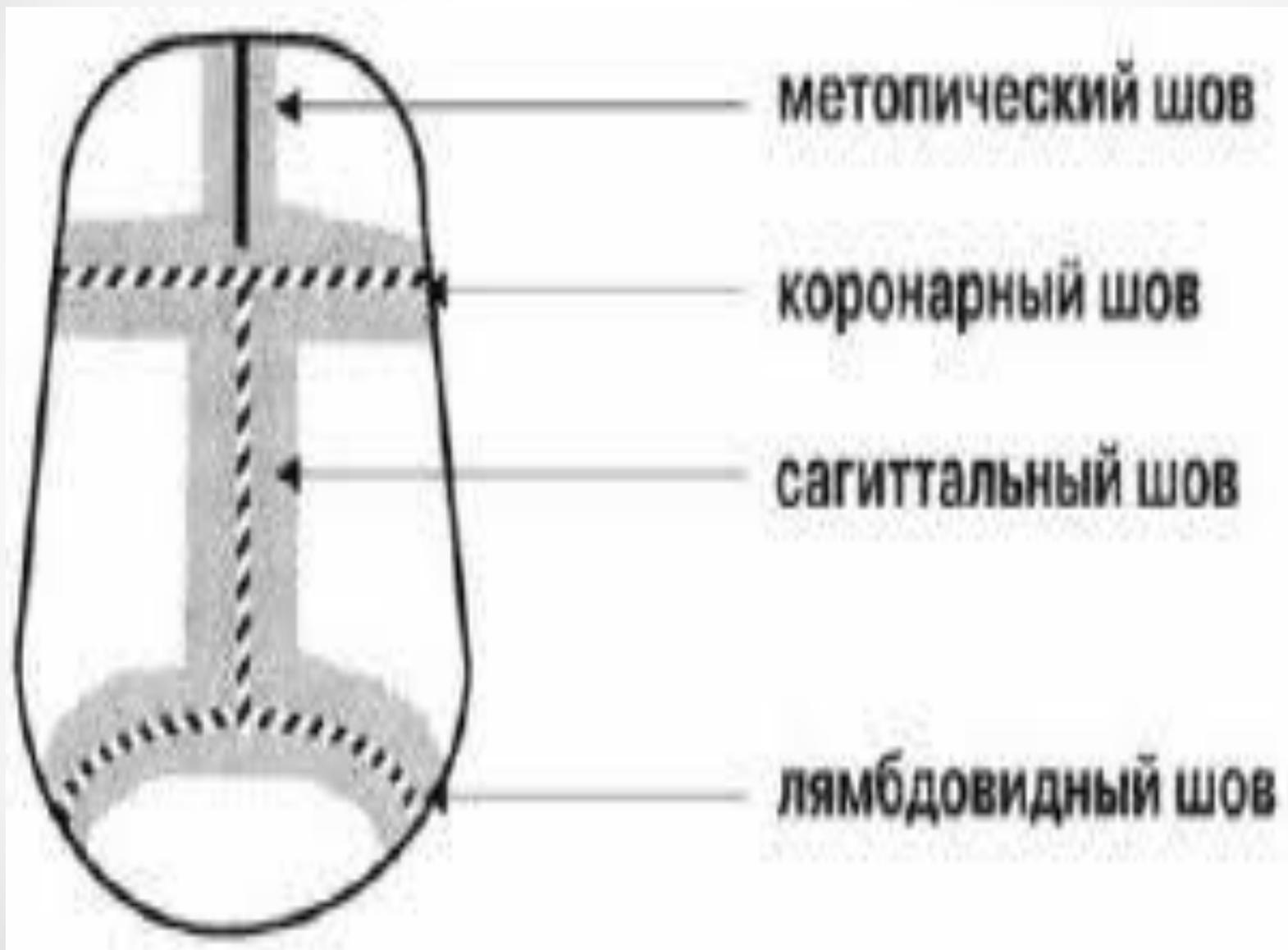
- Под истинной микроцефалией понимают наследственную форму, при которой оба пола поражаются примерно с одинаковой частотой. Микроцефалия передается по аутосомно-рецессивному и сцепленному с полом типу наследования. Рecessивный тип наследования подтверждается также большим процентом кровнородственных браков: в среднем кровное родство обнаруживается в 1/3 случаев. Распространенность гена истинной микроцефалии, по данным разных авторов, колеблется от 1/160 до 1/230. В возникновении эмбриопатической микроцефалии имеют значение многие факторы: такие инфекции, как грипп, токсоплазмоз, краснуха; интоксикации, профессиональные вредности. Причиной микроцефалии может быть также гипоксия плода и новорожденного. Головной мозг при микроцефалии уменьшен в размерах. В норме отношение массы мозга к массе тела 1:33, а при микроцефалии — 1:100. Больше всего страдает кора больших полушарий, которая при микроцефалии развита недостаточно. Другие отделы мозга также могут иметь неправильное строение. Особенно большие изменения отмечаются в лобных долях: они значительно меньше нормы, извилины малочисленны и уплощены. Часто встречаются пороки мозолистого тела. Нарушаются пропорции коры и стволовых отделов головного мозга. Ствол мозга миелинизирован слабо, как у недоношенных детей. Микроцефалия часто сопровождается недоразвитием сосудистой системы, особенно в бассейне средней мозговой артерии. В веществе мозга могут наблюдаться петрификаты и участки кровоизлияний. В некоторых случаях диагноз можно поставить сразу при рождении или в первые месяцы жизни ребенка на основании тенденции к замедленному увеличению размеров головы и диспропорции между темпами прироста окружностей головы и груди. Ведущими симптомами микроцефалии являются диспропорции между мозговой и лицевой частями черепа, а также головой и туловищем.

- Характерен вид больного: — голова сужена кверху; — низкий, покатый лоб с выступающими надбровными дугами; — длинные ресницы; — большие, несимметричные, низко расположенные, оттопыренные уши; — большие, редкие зубы; — высокое, узкое небо. Рост черепа происходит в длину, и высота его мало меняется в течение жизни. Важное место в клинической картине микроцефалии занимают симптомы интеллектуального дефекта, достигающего обычно значительной степени (идиотия, имбецильность, реже дебильность). Психическое недоразвитие носит тотальный, диффузный характер. Относительно лучше сохраняются непосредственные эмоции. Микроцефалия может быть одним из симптомов хромосомных aberrаций — синдрома Эдвардса, Патау, болезни Дауна, синдрома «кошачьего крика». Некоторые болезни, связанные с синтезом и обменом аминокислот, липидов сопровождаются нарушением эмбрионального развития, следствием чего является микроцефалия. При микроцефалии применяют симптоматическую медикаментозную терапию; широко используются препараты ноотропного ряда (глутаминовая кислота, церебролизин, аминалон, ноотропил/пирацетам, энцефабол и др.). Прогноз зависит от формы микроцефалии и степени умственной отсталости. При медикогенетическом консультировании внимание врачей должно быть направлено на выявление гетерозиготного носительства. Оценивая риски, следует исходить из гипотезы рецессивного наследования микроцефалии.

- **Краниостеноз**— преждевременное закрытие черепных швов, ведущее к ограничению объема черепа, его деформации и повышению внутричерепного давления. Частота краниостеноза — один случай на 2 000 новорожденных, при этом у мальчиков он встречается в два раза чаще, чем у девочек. В развитии краниостеноза значение имеют обменные нарушения, вызывающие ускоренный остеосинтез в костях черепа, нарушения васкуляризации костей и оболочек в результате воспаления, рентгеновского облучения плода в первой половине беременности. Преждевременное закрытие коронарного шва ограничивает рост черепа в переднезаднем направлении. Закрытие саггитального шва влечет за собой уменьшение поперечного размера черепа, уплощение теменных костей. Избыточный рост костей в области поперечных швов приводит к увеличению продольного диаметра черепа. Остроконечная форма черепа формируется в результате преждевременного закрытия всех швов. Неврологическая симптоматика при краниостенозе обусловлена повышением внутричерепного давления и нарушением венозного оттока из полости черепа. По степени клинического проявления выделяют компенсированный и декомпенсированный краниостеноз. Почти постоянно отмечается двусторонний экзофтальм, признаки поражения глазодвигательных нервов, могут возникать генерализованные судорожные припадки. На глазном дне выраженные явления застоя, иногда — картина вторичной атрофии зрительного нерва. В большинстве случаев имеется концентрическое сужение полей зрения на все цвета. Давление ликвора превышает 400–500 мм водного столба. На краниограмме черепные швы не дифференцируются, кости свода черепа значительно истончены, выражены пальцевые вдавления, внутренняя поверхность свода черепа приобретает грубый пятнистый рисунок, передняя и средняя черепные ямки деформированы — укорочены и углублены. Диагноз устанавливается на основании характерных изменений черепа; его подтверждают результаты рентгенологического исследования и осмотра глазного дна. Краниостеноз дифференцируют от микроцефалии, при которой черепные швы сохранены, нет признаков значительного повышения внутричерепного давления. В стадии декомпенсации следует исключать объемный процесс головного мозга. Лечение хирургическое, направлено на увеличение объема полости черепа.

- Формы краниосиностоза зависят от характера деформации черепа
- *скафоцефалия* — раннее сращение сагиттального шва, характеризующееся увеличением черепа в передне-заднем диаметре, а голова сужается;
- *брахицефалия* — раннее сращение венечного и ламбдовидного швов, характеризующееся увеличением черепа в поперечном диаметре;
- *тригоноцефалия* — раннее сращение метопических швов, характеризующееся треугольным выпячиванием черепа в области лба







Плгиоцефалия



Брахицефалия

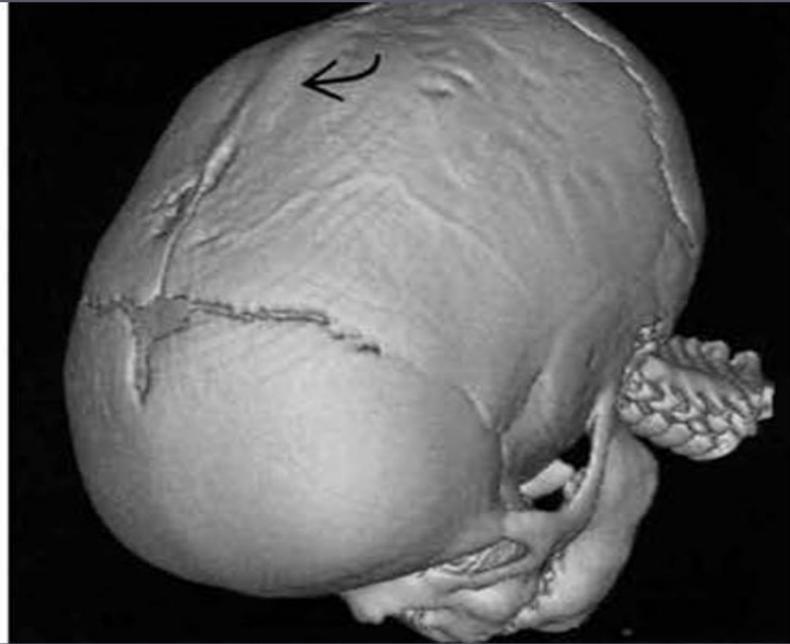
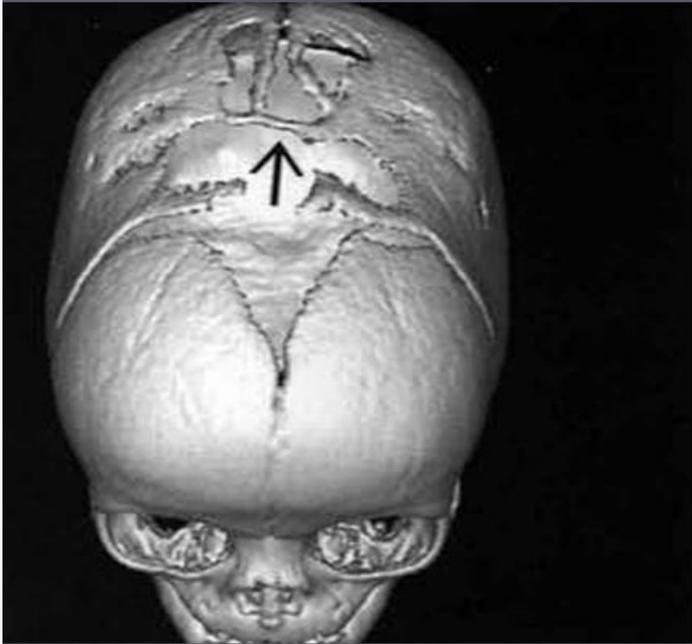


Брахицефалия с
Плгиоцефалией



Скафоцефалия

CRANIOSTENOSSES





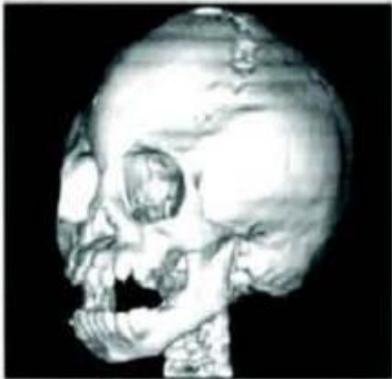






CRANIOSTENOSES

DDx: Syndromic and Universal Stenoses



Kleeblattschädel



Acquired After HIE



Severe Atrophy



Severe Microcephaly

DIAGNOSTIC IMAGING



BRAIN

Osborn























