

Овсова О.В.¹, Отставнова Ю.Ю.¹, Никитина Н.В.²

Клинический случай пациентки с шизэнцефалией

1 – ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» МЗ РФ, Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, Екатеринбург, 2 – ГБУЗ Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

Ovsova.O.V., Otstavnova.Yu.Yu., Nikitina N.V.

Clinical case of a patient with schizencephaly

Резюме

Шизэнцефалия – это редкая аномалия, связанная с формированием расщелины головного мозга, вследствие чего боковые желудочки сообщаются с субархноидальным пространством. Представлен клинический случай ребенка, у которого диагностирована врожденная аномалия развития головного мозга – открытая шизэнцефалия левой лобно-теменной области в сочетании с врожденным дефектом передней брюшной стенки (гастрошизис). При проведении электроэнцефалографического исследования выявлены вспышки билатеральной эпилептиформной активности в виде острых-медленных волн, поставлен диагноз: структурная эпилептическая энцефалопатия.

Ключевые слова: врожденный порок развития, шизэнцефалия, эпилепсия, клинический случай

Summary

Schizencephaly is a rare abnormality associated with the formation of a cleft of the brain, as a result of which the lateral ventricles communicate with the subarchnal space. A clinical case of a child diagnosed with congenital malformations is presented: anterior abdominal wall defect (gastroschisis), anomaly of brain development – open schizencephaly of the left frontal-parietal region. Outbreaks of bilateral epileptiform activity in the form of acute-slow waves were revealed during an electroencephalographic study, structural epileptic encephalopathy were diagnosed.

Key words: Congenital malformations, schizencephaly, epilepsy, clinical case

Введение

Шизэнцефалия (или агенетическая порэнцефалия, от греч. shizen – «разделять, расщеплять») – согласно классификации ВПР, относится к порокам развития конечного мозга. Эта врожденная аномалия связана с формированием «расщелины» серого вещества головного мозга, распространяющейся на всю глубину мантии, вследствие чего боковые желудочки сообщаются с субархноидальным пространством [1].

Частота встречаемости точно не установлена, однако в некоторых источниках есть данные о соотношении 3:200000 новорожденных [2]. Могут встречаться как семейные случаи с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования, так и спорадические случаи, также может быть результатом тератогенного воздействия (радиация, внутриутробные инфекции).

Предположительно, возникновение шизэнцефалии связано с окклюзией средних мозговых артерий, что может объяснить двусторонний характер поражения. В таких случаях нарушение сосудистого питания приводит не столько к разрушению мозговой ткани, сколько к ее неправильному формированию. Сочетание шизэнцефалии с другими аномалиями развития мозга свидетельствует

о наличии другого механизма ее возникновения – первичных нарушений в формировании структур ЦНС, например, аномальной миграции нейронов [3]. Отдельные случаи сопровождаются мутациями в гомеобоксном гене EMX2 [4].

Выделяют два типа порока. Тип I: «закрытая расщелина», характеризуется наличием линейных дефектов коры, стенки которых соприкасаются. При данном типе полость дефекта не будет заполнена цереброспинальной жидкостью, поэтому пренатальное ультразвуковое обнаружение данного типа шизэнцефалии невозможно. Тип II: «открытая расщелина», может быть, как одно-, так и двусторонней. При данном типе аномалии стенки дефекта вещества мозга расположены на расстоянии друг от друга. Дефект заполнен цереброспинальной жидкостью, заполняющей расщелину от боковых желудочков до субархноидального пространства (рисунок 1).

К ассоциированным с шизэнцефалией аномалиям относятся вентрикуломегалия, микроцефалия, полимикрия, гетеротопия серого вещества головного мозга, дисгинезия мозолистого тела, отсутствие прозрачной перегородки с гипоплазией оптических нервов [4, 5]. При одностороннем процессе чаще формируется гемиплегия,

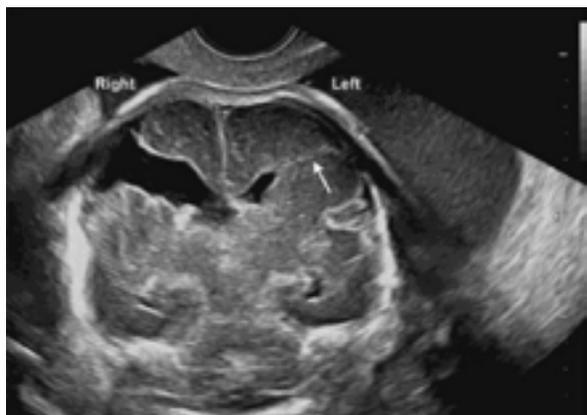


Рисунок 1. Шизэнцефалия, односторонняя тип II (УЗИ плода, 2 триместр, КДЦ «ОЗМР»)

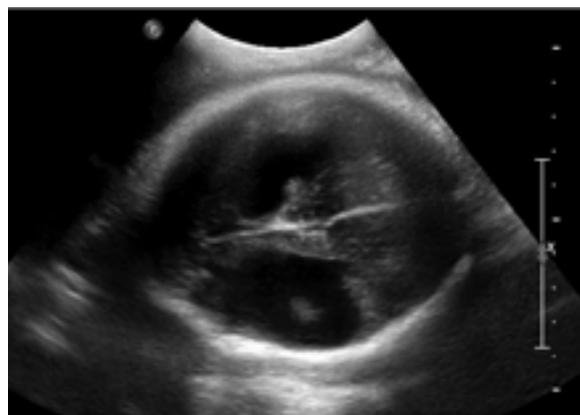


Рисунок 2. Шизэнцефалия, двустороннее поражение тип II (УЗИ плода, 2 триместр, КДЦ «ОЗМР»)

сочетающаяся с относительно нормальным интеллектом. Билатеральная шизэнцефалия характеризуется развитием значительных двигательных, интеллектуальных расстройств и эпилепсии, манифестирует в детском возрасте.

По результатам нескольких исследований, эпилепсия при шизэнцефалии в первые три года жизни встречается в 57-81% случаев независимо от одно- или двусторонней локализации дефекта.

Форма шизэнцефалии с «открытыми краями» отличается более ранним дебютом эпилептиформных приступов. Наблюдаются тонические, атонические, миоклонические, тонико-клонические судороги, со значительным преобладанием фокальных приступов. Синдромы Веста, Леннокса-Гасто и симптоматическая фокальная эпилепсия являются ведущими формами эпилепсии, наблюдаемыми у таких детей.

ЭЭГ при шизэнцефалии не имеет специфических паттернов. Патологические изменения зависят от формы развившейся эпилепсии. При унилатеральной шизэнцефалии часто отмечается стойкое, продолжительное замедление фоновой активности с включением эпилептиформных комплексов над областью проекции паренхиматозного расщепления [2].

Прогноз при данном врожденном пороке неблагоприятный, поскольку большая часть коры разрушается. Диагноз шизэнцефалии возможен как при КТ и МРТ исследовании постанатально, так и пренатально при эхографии плода во 2-м триместре беременности. Так, по данным ГБУЗ СО КДЦ «ОЗМР», диагностировано 9 случаев данного порока развития, 5 из них – в ходе ультразвукового скрининга плода во 2-м триместре беременности (рисунок 2). [2, 4].

Клиническое наблюдение

Пациентка К., в 2 года 2 месяца направлена в Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» для консультации врача-невролога, генетика в связи жалобами мамы на грубую задержку психо-речевого и статико-моторного развития, гемангиому лба, пупочную грыжу, нарушения зрения, повторные судорожные приступы генерализованного характера. Пароксизмаль-

ные состояния в виде клонических подергиваний конечностей и туловища, без потери сознания, длительностью до 5 минут, после пробуждения до 5-6 эпизодов в сутки, дебютировавшие на 1-м году жизни.

Из анамнеза: данная беременность у матери 2-я (1 – медицинский аборт). Во время скрининга, по данным УЗИ, в 1 и 2 триместрах отклонений не выявлено, а на 34 неделе беременности диагностирован врожденный порок развития – дефект передней брюшной стенки – гастрошизис. Роды плановые оперативные в сроке 36 недель. При рождении масса тела 2000 г, 6/7 баллов по шкале Апгар, дефект передней брюшной стенки с эвентрацией желудка петель тонкого и толстого кишечника. Ребенок в связи респираторным дистресс-синдромом сразу переведен на искусственную вентиляцию легких. В этот же день была проведена операция – одномоментное ручное вправление эвентрированных петель кишечника по Бьянчи. Ребенок в 6 месяцев жизни обследован в КДЦ «ОЗМР» на муковисцидоз в связи с неонатальной гипертрипсиногемией. Проведен потовый тест (результат отрицательный – хлориды пота 36 ммоль/л), ДНК-диагностика в гене CFTR – частых мутаций не выявлено. Диагноз муковисцидоза исключен.

В 9 месяцев девочке была проведена МРТ головного мозга в связи с задержкой статико-моторного развития. Ребенок не садился, не переворачивался, слабо удерживал голову. На МР-томограммах выявлены сочетанные врожденные аномалии развития головного мозга – открытая шизэнцефалия левой лобно-теменной области, частичная агенезия мозолистого тела, узловая гетеротопия коры правой лобно-теменной области, правосторонняя перивентрикулярная гетеротопия коры, распространенная 2-х сторонняя полимикрия, 2-х сторонняя гипоплазия зрительных нервов, признаки агенезии хиазмы, гипоплазия гипофиза (рисунок 3).

Ребенок повторно консультирован генетиком, с учетом множественного характера выявленных ВПР и микроаномалий проведено кариотипирование, получен нормальный женский кариотип – 46, XX. Поставлен высокий риск развития эпилепсии.

Дебют эпилепсии у ребенка зарегистрирован в 1 год 9 месяцев с тонических спазмов, серийное течение. Де-

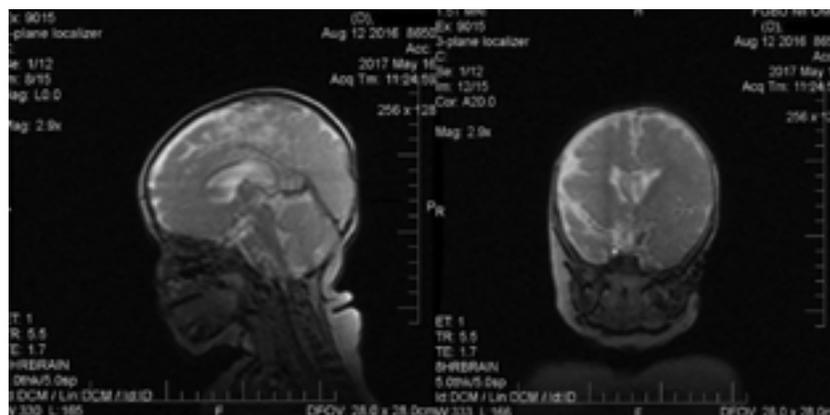


Рисунок 3. МРТ головного мозга пациентки в 2-х проекциях. Открытая шизэнцефалия левой лобно-теменной области, ЧАМТ, полимикрогирия.



Рисунок 4. Пациентка К. с шизэнцефалией.

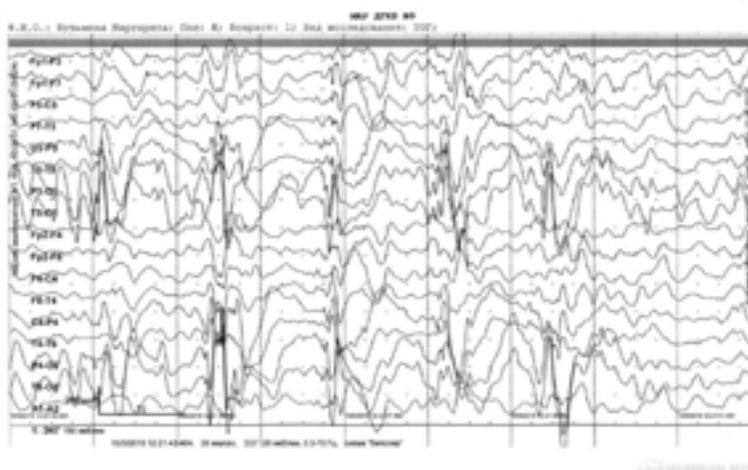


Рисунок 5. ЭЭГ комплексы ОВ-МВ в теменно-затылочных областях

вочка состоит на учете у эпилептолога, поставлен диагноз – структурная эпилептическая энцефалопатия (серийное течение эпилептических спазмов), назначена противосудорожная терапия: вальпроевая кислота и топирамат в возрастной дозе. На фоне медикаментозного лечения регистрируется снижение частоты приступов, незначительная положительная динамика в статико-моторном развитии.

В настоящее время девочка продолжает наблюдаться специалистами отделения медико-генетического консультирования КДЦ «ОЗМР». Состояние ребенка стабильно тяжелое. В неврологическом статусе наблюдается грубая очаговая симптоматика, выраженная задержка статико-моторного и психо-речевого развития. Ребенок держит голову, присаживается и сидит только при поддержке, берет бутылочку, не переворачивается, сенсорно-моторная алалия. При осмотре взгляд не фиксирует, наблюдаются плавающие движения глазных яблок, дисфония, дисфагия. Амавроз. Смешанный тетрапарез с акцентом справа. Дистоническая установка кистей рук, контрактуры голеностопных суставов. Сухожильные

рефлексы высокие с акцентом справа, с расширением рефлексогенных зон. Положительные патологические стопные знаки (рисунок 4).

Пациентка обследована методом зрительных вызванных потенциалов, выявлены выраженные нарушения функциональной активности проводящих путей зрительного анализатора. Замедление проведения возбуждения по зрительным нервам.

Ребенку проведено электроэнцефалографическое исследование. ЭЭГ представлена медленно-волновыми колебаниями тета- и дельта-диапазона без четкого зонального распределения, на фоне которых регистрируются всплески билатеральной эпилептиформной активности в виде острых-медленных волн амплитудой до 500 мкВ в теменно-затылочных областях продолжительностью 4-7 секунд (рисунок 5).

Заключение

Таким образом, шизэнцефалия является состоянием, формирующимся внутриутробно, с весьма неблагоприятным прогнозом.

гоприятным постнатальным прогнозом. Данный порок развития может сочетаться с другими мальформациями нервной системы, относящимися к нарушениям нейрональной миграции. Характерна ранняя клиническая манифестация, включая симптоматическую эпилепсию, двигательные расстройства, нарушение функции черепных нервов, грубую задержку умственного и статико-моторного развития. Это определяет актуальность максимально раннего выявления аномалии для своевременной выработки оптимальной пренатальной тактики. ■

Овсова Ольга Викторовна (Ovsova Olga Viktorovna) – к.м.н., доцент кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики. **Отставнова Юлия Юрьевна** (Ostavnova Yuliia Yurevna) – клинический ординатор кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики. **Никитина Наталья Викторовна** (Nikitina Natalia Viktorovna) – к.м.н., заведующая отделением медико-генетического консультирования ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Автор, ответственный за переписку — Овсова Ольга Викторовна, 620028 г. Екатеринбург, ул.Репина 3, тел: +79122831917, e-mail: ovsovaolga@mail.com

Литература:

1. Ромео Р., Пилу Дж., Дженети Ф., Гидини А., Хоббинс Д.С. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода. М: Медицина; 1994.
2. Гузева В.И., Гузева О.В., Касумов В.Р., Гузева В.В., Охрим И.В. Неврология пороков развития головного и спинного мозга у детей. СПб.; 2017.
3. Hagen A., Schmid O., Hopp H. et al. Prenatal diagnosis of schiencephaly – a case report. *Ultrasound Obstet. Gynec.* 2004; 24(3): 368.
4. Айкарди Ж, Скоромец А.А., ред. Заболевания нервной системы у детей. т. 1. М.: Издательство Панфилова; БИНОМ. Лаборатория знаний; 2013.
5. Медведев М.В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз. 4-е изд., доп., перепр. М.: Реал Тайм; 2016.