

# Fejlődési anomáliák és azok idegsebészeti vonatkozásai

A fejlődési betegségek fejezet célja, hogy a különböző kórformákat a medikus későbbi praktizálása során felismerje, kimeneteléről tájékoztatást tudjon adni, ill. az idegsebészeti kezelések lehetőségének tudatában a beteget a megfelelő intézménybe tudja irányítani, hogy veleszületett defektus korrekciója időben megtörténhessen.

Az élveszületettek kb. 2%-a szenved major veleszületett anomáliától. Kb. 60%-a fejlődési rendellenességeknek érinti a központi idegrendszert. Továbbá, kb.64%-a jár dysraphismus-sal a központi idegrendszert érintő eltéréseknek. Dysraphismus alatt, normális esetben egységet képező képletek, fúziós defektusát értjük. Ez alatt értjük a középvonali záródási defektusokat és az alaki eltéréseket. Ezen betegségcsoport multifaktoralis genetikai háttere valószínűbb, mint egy-egy gén abnormalitása vagy egyazon kromoszóma esetleges több morfológiai aberatio-ja. A súlyos környezeti ártalmak és a genetikai faktorok kombi-nációja játszhat szerepet az alapvető örökletes predispozíció manifesztálódásában. Az előfordulás gyakorisága mind földrajzi, mind nemi tényezőktől függ. A középvonali eltérések gyakoribbak a kaukázusi rasszban, mint a fekete lakosság körében ill. a női predominancia kétszerese a férfiénál.

Dysraphismusok főbb osztályai:

- Spina bifida aperta
- Arnold-Chiari malformáció
- Dandy-Walker malformáció
- Cranialis bifidum
- Occult cranialis dysraphismus
- Occult spinalis dysraphismus
- Non-dysraphiás malformáció

## ***Spina Bifida Aperta***

### *Definíció*

A Spina Bifida Aperta egy általános kifejezés spinális dysraphismusra, melyek, ahogy neve is jelzi, gyakran nyitottak a környezet felé vagy fenn áll a veszélye ennek kialakulására. Magába foglalja a Myelochisis, a Myelomeningocele, a Hemimyelomeningocele, a Syringomyelomeningocele és a Spinalis meningocele kórképeket.

Az idegelemek malformációjának mértéke attól függ, hogy a teratogén inzultus a magzati fejlődés mely szakaszában jelenik meg. A gestatio 28.napja előtti hatás nagy valószínűséggel vezet teljes neurulációs defektushoz, érintve a velőcsőt és gerincoszlopot. A gestatio 28.napja

utáni inzultus, tekintve, hogy a neurulatio már megjelent, a velőcső kialakult, a defektus leginkább a velőcső, ill. a gerincoszlop alsó szakaszainak defektusát hozza létre.

### *Klinikum*

A csecsemő defektusa lokalizált bőr, gerincoszlop, gerincvelő eltérést hordoz a thoracolumbalis vagy ez alatti régióban. A neurológiai deficit függ az anatómia és a pathológia érintettség természetétől, ill. másodlagosan kialakult tényezőktől pl. kompresszió következményeként kialakult ischaemia vagy társult Arnold-Chiari malformatio miatti hydrocephalus, etc.

### *Diagnosztika*

A károsodás mértékének kezdeti felmérésében az alapos neurológia és fizikális vizsgálat kiemelt jelentőségű, melynek ki kell, hogy terjedjen a különböző testrészek méretbeli eltéréseinek felmérésére. Ezt egészítjük ki a radiológia és labor vizsgálatokkal, melyekkel a prognózist becsülhetjük meg.

### *Kezelés*

A defektus a kezdetekben ápolási teendőket igényel, mint az elváltozás nedves (Ringer lactáttal itatott) gézzel történő fedése a mechanikai károsodás elkerülésére. A csecsemő táplálása oldalfekvő helyzetben. Steril körülmények biztosítása vizsgálatokhoz. Liquorcsorgás esetén liquor vizsgálat. Ezt követhetik a laesio zárására irányuló idegsebészeti beavatkozás 1-2 napon belül, shunt behelyezés, orthopédiai rekonstrukciók. A defektus zárása kiterjed a dura leválasztására a paraspinosus fascia-ról ill. öltésekkel történő egyesítésére, majd a paraspinosus fascia zárására kell törekedni a gerinccsatorna fölött. Ezt követheti a csontos elemek plasztikája majd a bőr zárása pl. S-alakban rotált flap technikával.

## ***Myeloschisis***

### *Definíció*

Korai embryológiai stadiumban kialakult kórforma, mely a neurulatio teljes defektusával jár magába foglalva a velőcső-záródásának defektusát vagy az éppen csak záródott velőcső újra szét-nyílását. A gestatio 28. napja előtti vagy azt éppen meghaladó az károsító behatás.

### *Klinikum*

Egy nyitott, lapos plaque-on keresztül láthatóvá válik a központi idegrendszer horgonyzása és a defektus csúcsi részén a nyitott de funkciójában súlyosan károsodott neurulatio s szakasz, mely epithelializált. Lokalizációja leggyakoribb a thoracolumbaris régióban. Liquor csorgás jelentkezhet, ez pedig behatolási kaput jelent az agykamrákhoz. A betegség fájdalommal, tapintás ill. ér-zéscsökkenésével, gyengeséggel valamint izomsorvadással jár leginkább.



**1.ábra: Myeloschisis.**

## ***Myelomeningocele***

### *Definíció*

Korai embryológiai szakaszban kialakult kórforma, mely a gestatio 28. napja, azaz a neurulatio megjelenése után jön létre. A velőcsövet érintő idegi defektus foka a súlyostól, az enyhéig terjedhet.

### *Klinikum*

Lokalizációját tekintve, leggyakoribb a thoracolumbalis átmenetben, gyakori a lumbalis és lumbosacralis területen. Leggyakrabban 2-3 szegmentumra terjed ki. Alkalmanként a velőcső defektust komplett membrán fedi, azonban az esetek többségében ez a membrán rupturál és az ideg elemek kapcsolatba kerülnek a külvilággal, így liquor csorgás jelentkezik. A betegség fájdalommal, tapintás, ill. érzés csökkenésével, gyengeséggel valamint izomsorvadással jár leginkább.

## ***Syringomyelomeningocele***

### *Definíció*

Az elváltozás spinalis meningocelét utánoz, mivel a borító membrán és bőr hiánytalanul fedi, így az idegelemek defektusa alig szembetűnő. A malformatio jobbra a dilatált és displasztikus idegelemek sérvesedése az eltérés nélkül fúzióált velőcső hátsó oszlopa között.

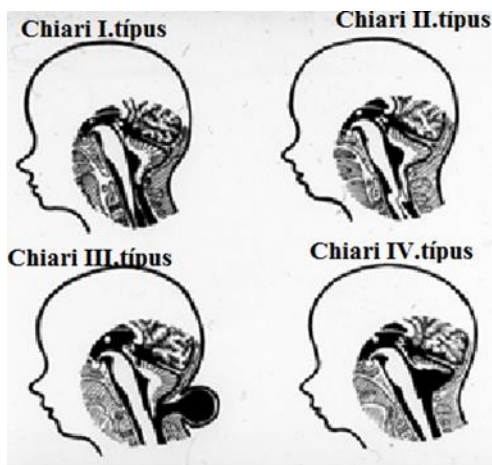
## *Klinikum*

Ritka velőcső defektus, mely gyakran a cervicalis ill. thoracalis szakaszon fordul elő. A betegség fájdalommal, tapintás, ill. érzés csökkenéssel, gyengeséggel valamint izomsorvadással jár leginkább.

## ***Arnold-Chiari malformatio***

### *Definíció*

Prolongált IV. agykamrán elterülő, elongált vermis-t, hydrocephalus-t és myelochisis-t foglalja magába (1894-ben Cleland írta le). Hans Chiari 4 csoportra osztotta, a spina bifida és a következményes hydrocephalus alapján. **Arnold-Chiari I.típus:** mindkét cerebellaris hemisphaerium alsó részét képező tonsillák extendálnak a nyaki gerinccsatorna felső részébe azonban az agytörzset nem involválja. **Arnold-Chiari II.típus:** a vermis alsó része valamint a tonsilla-k hipoplasztikusak, tasakszerűen elongálódott IV. kamra ill. plexus choroideus, ezenfelül a nyúltvelő a gerinccsatornába diszlokálódott. A protuberantia occipitalis externa megtalálható de a nyaki gerincevelő megrövidült, a gyökök egymáshoz közelebb kerülnek és syringohydromyelia jelen lehet. **Arnold-Chiari III.típus:** A teljes cerebelleum a nyaki gerinccsatornába diszlokált, a IV.kamra a cervicalis hydroencephalocoele-be ürül. **Arnold-Chiari IV.típus:** Magába foglalja a hypoplasia cerebelli-t de nem feltétlenül jár dysraphismus-sal.



2.ábra: Chiari malformációk.



3.ábra: Arnold-Chiari II.(nyíl:a medulla oblongata a gerinccsatornába diszlokálódott.

### *Diagnózis*

Fizikális neurológiai vizsgálat, melyet képalkotó vizsgálattal egészítünk ki.

## *Kezelés*

Az esetleges hydrocephalus shunt-tel történő megoldása. Az agytörzsi nyomás következtében légzési elégtelenség alakulhat ki, mely a foramen magnum-ra, a felső nyaki csigolyákra kiterjesztett decompressziót tehet szükségessé. Bizonyos esetekben a katéter behelyezésére kényszerülünk, mely a IV. agykamrát összeköti a cervicalis subarachnoidalis térrel. Syrinx jelenléte esetén, azt nagy biztonsággal meg kell nyitni, hogy közlekedni tudjon a subarachnoidalis térrel.

## ***Dandy-Walker malformatio***

### *Definíció*

Olyan fejlődési rendellenesség, mely a IV. agykamra tetejének rostralis részét érinti, ezen kívül a vermis valamint a cerebellum hemisphaerium-ainak különböző fokú hypoplasia-jával jár együtt. A IV. agykamra nagy cysta-t formálhat, melynek bizonyos esetekben nincs kivezetése. Fokozódó hátsó skálai térfoglalást jelent, így a lateralis sinusokat a falcsontba préselheti. Gyakran társul hozzá hydrocephalus is.

### *Klinikum*

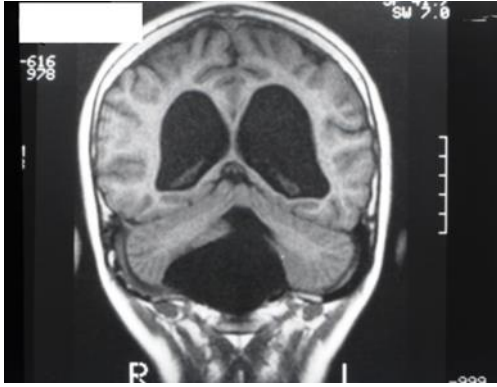
Két éves életkor előtt a megnövekedett koponyaűri nyomás (ICP) dominál, azaz vomitus, feszes kutacsok, varratrepedés, abducens paresis. A második életév után manifest ataxia ill. mentális retardatio jellemző.

### *Diagnosztika*

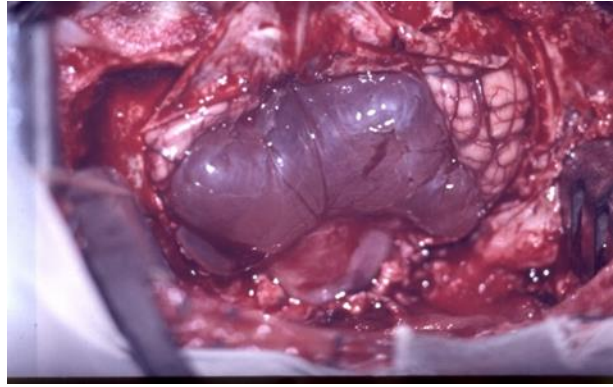
A fizikális vizsgálat elengedhetetlen, melyet képalkotó vizsgálatokkal egészítünk ki. A malformatio-nak jellegzetes háromszög alakú megjelenése van: a háromszög szárai az elevált tentoriumszéleknek felelnek meg, a csúcsát a torcular herophili alkotja, a háromszög alapjának pedig a hátsó skála alja felel meg.

## *Kezelés*

VP-shunt behelyezése. Direkt IV. agykamrai ventriculostomia végzése.



4.ábra: Dandy-Walker sy. (MRI)



5.ábra: Dandy-Walker sy.( intraoperatív felvétel)

## ***Encephalocele***

### *Definíció*

Cranialis képleteket tartalmazó protrusio, mely a normális koponya határok hiánya következtében jön létre. Ennél fogva egy cranium bifidum-ról beszélhetünk. Tartalma és elhelyezkedése változó.

### *Klinikum*

Megjelenése alapján leggyakrabban Encephalocele Occipitale. mely esetben a női predominancia 2,3:1. Ez leginkább egy cranialis meningocele-re hasonlít, azonban alig érinti az idegelemeket, ezáltal jobb prognosztikai tulajdonságú. Leggyakrabban a protuberantia occipitalis externa-nek megfelelően a középvonalban boltosul ki. Súlyosabb esetben a foramen magnum-ot ill a felső nyaki gerincet is involválja és spina bifida-val társul. A zsákszerű elváltozás közel van a sagittalis sinusokkal, ill. a torcular-ral. Gyakran okoz már in utero hydrocephalus. Rendszerint komplett bőr borítja.

### *Kezelés*

Sebészi, azonban mivel az esetek többségében teljes mértékben bőr fedi, azonnali eltávolítása nem szükséges, ill. a későbbiekben ennek szükségessége a fennálló neurológiai tünetektől függ.

## ***Veleszületett cranialis dermalis sinus***

### *Definíció*

Olyan epitheliumból képződő járat, melyen keresztül közlekedik a scalp a koponya üregével. Leggyakrabban a protuberantia occipitalis externa-n alakul ki. Ez az elváltozás csak egy részjelenségének tekinthető az intacranialisan elhelyezkedő tumoros kórképeknek mint pl. epidermoid, dermoid, teratoid.

## *Klinikum*

Az esetek 84%-ban az ötödik életévig jelenik meg. Az esetek kb.74%ban az occipitalis skalpon mint látható nyílás vagy kis gödröcske látható, mely a skalp dermoid tumor által okozott kidomborodásán helyezkedik el. A kidomborodáson a haj növekedése hiányzik. Az esetek 1/3-ban aszimptomatikus. A betegek a következményes meningitis tünetei vagy az elváltozás növekedése miatt fordulnak orvoshoz, mely ICP növekedés lévén vezethet hydrocephalushoz vagy cerebellaris deficithez.

## *Diagnosztika*

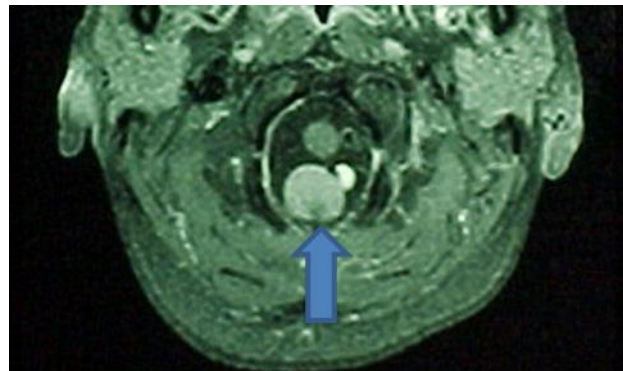
Liquor diagnosztika és tenyésztés meningitis kizárására. Fizikális vizsgálat. Kontrasztos CT vizsgálat igen hasznos az abscessus ill. a csontdestructio megítélésére.

## *Kezelés*

Excisio, melyet extra-, és intraduralisan ki kell terjeszteni az adekvát eltávolításhoz.



**6.ábra: Dermalis sinus (MRI sagitalis metszet).**



**7.ábra: Dermalis sinus (MRI axialis metszet).**

## *Veleszületett spinalis dermalis sinus*

### *Definíció*

Olyan epitheliumból képződő járat, mely a bőr felszínén a középvonalban helyezkedik el és a mélyebben helyezkedő szövetekig terjed. Társulhat hozzá meningitis, intraspinalis abscessus vagy myelon kompresszió is.

## *Klinikum*

Attól függően, hogy a járat milyen mélyre terjed, abcessus ill. meningitis kialakulásához vezethet, melynek tüneteivel jelentkezik a beteg. Az esetek kb. 20%-ában jelentkezik társultan térfoglaló folyamat.

## *Diagnosztika*

Fizikális vizsgálat, melyet MRI-vel egészítünk ki. Liquor diagnosztika.

## *Kezelés*

A sacrococcygealis régió felett felfedezett sinus megelőző eltávolítása ajánlatos a felismerést követően ellenben a sacrococcygealis régióban lévővel melyek ritkán terjednek a gerinccsatornába.

## ***Lumbosacralis lipoma***

### *Definíció*

Subcután elhelyezkedő zsírcsomó, mely gyakran lumbalis vagy sacralis gerincszakaszra fekszik rá, de olykor kiterjedve az extra-, vagy intraduralis térbe terjed, spinalis dysraphismus lévén, kötődve a conus medullaris-hoz, a cauda equina-hoz vagy a filum terminale-hoz.

### *Klinikum*

Az esetek kb.90%-ában lumbosacralis ill. középvonali lokalizációjú. Igen ritkán növekszik az idő előrehaladtával. A születéskor a legtöbb beteg tünetmentes. Akiknél születés után neurológiai deficit jelentkezik, valamilyen dysraphismus is fennáll. A tünetek leginkább húgyhólyag funkciózavart takarnak, melyhez legtöbbször motoros, szenzoros vagy reflex eltérés társul.

### *Diagnosztika*

Neurológiai vizsgálat majd MRI.

### *Kezelés*

A sebészeti kezelés célja a dekompresszió és az idegelemek felszabadítása. Az excisio in toto-ra kell törekedni, hogy a progressziót, ill. az ismételt műtétet megelőzzük.



## ***Arachnoideális cysta***

### *Definíció*

Egy olyan gyűjtőfogalom, mely membránnak tűnő arachnoidea materrel körülvett folyadék. Bárhol előfordulhat az agy-, ill. gerincvelő mentén a subarchnoideális térben.

### *Klinikum*

Ritka elváltozás, mely kb. 1%-át teszi ki az intracranialis térfoglaló teriméknek. Az esetek döntő többsége, véletlen leletként jelentkezik MR vagy CT felvételeken. A tünetet okozó elváltozások kórképe az cysta méretétől, ill. lokalizációjától függ. Elhelyezkedése alapján lehet intracranialis vagy intraspinalis cysta.

### *Kezelés*

Esetenként változó lehet. Konzervatív kezelésként az elváltozás követése, a neurológiai status és az emelkedett ICP tüneteinek kontrollálása ajánlott. Amennyiben ezekben progresszió jelentkezik sebészi eltávolítás szükséges. A teljes cystafal eltávolítása az alatta fekvő struktúrák miatt nem minden esetben lehetséges, azonban akár az idegelemek felszabadítása a nyomás alól a cystafal megnyitásával is elégséges a tünetek csökkentésére.

## ***Craniosynostosis***

### *Definíció*

Részleges vagy teljes összezsontosodása egy vagy több varratnak, mely független a kutacsoktól. A primaer craniosynostosis mindig preanatalisan jelenik meg, kivéve a craniofacialis szindrómákat.

### *Klinikum*

A koponya deformitása attól függ, hogy mely kutacsok érintettek az elváltozásban, ill. hogy, milyen a növekedés üteme. A koponya alaki eltéréseihez társulhatnak metabolikus eltérések, mint pl.: rachitis, haematológiai betegségek, mucopolysacharidosis, etc.

- Sagittalis synosthosis esetén a koponya növekedés antero-posterior irányban lehetséges, így scaphocephalia alakul ki.
- A coronalis sutura ,egyoldali, idő előtti záródása esetén a homlok, a supraciliaris ív valamint az ipsilateralis elülső koponyagödör fejlődési zavara alakul ki, ezt az asszimmetrikus eltérést, plagiocephaliának hívjuk.
- Bilateralis coronalis synosthosis esetén brachiocephalia jön létre.
- A pánsynosthosis thuricephaliát azaz toronyfejűséget okoz.

## *Diagnosztika*

A kezdeti fizikális vizsgálaton kívül CT vizsgálat segít a diagnosztikában, kivéve a sagittalis synostosis esetében.

## *Kezelés*

Amennyiben a kialakult koponya deformitás a kozmetikai elváltozáson túl, emelkedett intracranialis nyomásfokozódást tart fenn, ami mentális retardatio-hoz, opticus atrophia-hoz vagy motorium zavarhoz vezet, műtéti megoldás jön szóba. A sebészi megoldás craniotomia-t jelent, ill. az újracsontosodás megakadályozása.

## **1. Irodalom**

1. Adzick NS. Fetal surgery for spina bifida: past, present, future. *Semin Pediatr Surg* 2013 Feb;22(1):10-7.
2. Artner J, Leucht F, Cakir B, et al. Spinal epidural lipomatosis. *Orthopade* 2012 Nov;41(11):889-93.
3. Ichizuka K, Mishina M, Hasegawa J, et al. Diagnosis of a case of Dandy-Walker malformation aided by measurement of the brainstem-vermis angle at 14 weeks gestation. *J Obstet Gynaecol Res* 2014 Dec 10;12623.
4. Kahn L, Biro EE, Smith RD, et al. Spina Bifida occulta and aperta: a review of current treatment paradigms. *J Neurosurg Sci*. 2014 Nov 12.
5. Khoshbin A, Vivas L, Law PW, et al. The long-term outcome of patients treated operatively and non-operatively for scoliosis deformity secondary to spina bifida. *Bone Joint J* 2014 Sep;96-B(9):1244-51.
6. Lam S, Barry J, Dauser RC. Dermal sinus tract: clinical presentation and imaging findings. *Pediatr Neurol* 2014 Nov;51(5):747-8.
7. McClelland S, Ukwuoma OI, Lunos S, et al. The natural history of Dandy-Walker syndrome in the United States: A population-based analysis. *J Neurosci Rural Pract* 2015 Jan;6(1):23-6.
8. Meunier S, Michalak S, Chaigneau J, et al. A painful occipital mass revealing a posterior encephalocele. *Ann Pathol* 2014 Aug;34(4):334-8.
9. Nishimon M, Shimizu Y, Ueno M, et al. Late-onset congenital lateral dermal sinus tract. *BMJ Case Rep* 2014 Dec 22.
10. Salman MS. Posterior fossa decompression and the cerebellum in Chiari type II malformation: a preliminary MRI study. *Childs Nerv Syst* 2011 Mar;27(3):457-62.
11. Thomas GP, Johnson D, Byren JC, et al. Long-term morphological outcomes in nonsyndromic sagittal craniosynostosis: a comparison of 2 techniques. *J Craniofac Surg*. 2015 Jan;26(1):19-25.

12. Tieppo Francio V. Syringomyelia and Arnold-Chiari malformation associated with neck pain and left arm radiculopathy treated with spinal manipulation. *BMJ Case Rep.* 2014 Nov 9.
13. Tomazic PV, Stammberger H, Mokry M, et al. Endoscopic resection of odontoid process in Arnold Chiari malformation type II. *B-ENT.* 2011;7(3):209-13.
14. Winn HR. Youmans Neurological Surgery (Third edition):Volume Two, Elsevier,2011.
15. Yoo JC, Choi JJ, Lee DW, et al. Spinal epidural lipomatosis in korean. *J Korean Neurosurg Soc* 2014 Jun;55(6):365-9.