



Варианты нейровизуализации новорожденных с некоторыми нейродегенеративными и орфанными заболеваниями: собственные наблюдения

Черданцева С.Ю.¹, Лынова С.А.², Свищева М.Е.¹

1. КГБУЗ «Алтайский краевой клинический перинатальный центр», г. Барнаул

2. ОП ООО «Лечебно-диагностический центр Международного института биологических систем имени Сергея Березина», г. Барнаул



Аннотация

Наиболее часто неонатальные судороги встречаются в группе новорожденных детей с гипоксическо-ишемическим, инфекционным поражением головного мозга. Крайне редкими причинами неонатальных судорог являются пороки развития с церебральными аномалиями и наследственными нейродегенеративными заболеваниями. Полиморфная клиническая картина этих состояний может имитировать другие нозологии. Знание особенностей нейровизуализации редких заболеваний головного мозга помогает дифференцировать диагноз.

72% – Гипоксическо-ишемические поражения (ЦИ);
10,5% – ВУИ в т.ч. инфекции ЦНС;
8,1% – ПИВК;
7% – метаболический синдром;
1,2% – ВПР ЦНС в т.ч. наследственные нейродегенеративные заболевания;
1,2% – орфанные заболевания – наследственные болезни обмена.

Введение

В нашей практике встречались НС, ассоциированные с орфанными заболеваниями (туберозный склероз, гетеротопия серого вещества), которые купировались к концу первой недели жизни на стандартной противосудорожной терапии, с дальнейшим прогрессированием эпилептичности и формированием синдрома Веста к 10-12 месяцев. В этих клинических ситуациях проведение первых скрининговых эхографических исследований в раннем неонатальном периоде позволило предположить орфанные заболевания, что в дальнейшем было подтверждено результатами МРТ.

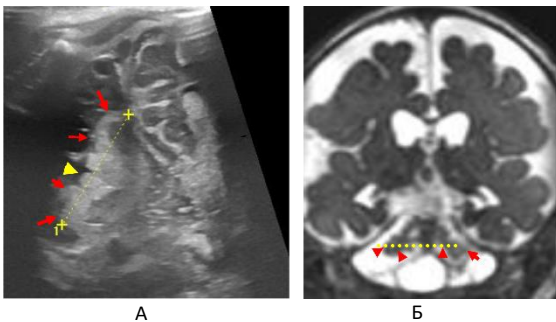


Рис. 1. А) НСГ, аксиальный срез и Б) МРТ, коронарный срез: красными стрелками обозначены гипоплазированные, со сниженной дифференцировкой полушария мозжечка, желтой стрелкой червь мозжечка, пунктирными линиями – поперечный размер мозжечка, 26мм

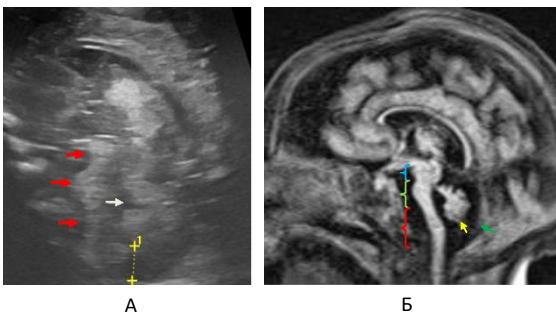


Рис. 2. А) НСГ Б) МР томограмма. Соотношение среднего мозга : моста : продолговатого мозга = 0,5:1:1,5
Зеленая стрелка прикрепление намета к затылочной кости, желтая червь мозжечка -15мм

Методы и материалы

Проанализированы анамнестические данные, результаты пренатальных скринингов, постнатальные УЗ исследования, МРТ, ЭЭГ новорожденных с неонатальными судорогами (НС). Из анализа исключены пациенты с гипоксическо-ишемическим, геморрагическим поражением головного мозга (ГМ), ВУИ ЦНС.

Диф. диагноз	БЭЦ	Полушария ГМ	4 жел	МОЗЖЕЧОК
ПЦГ	Незначитель но расширена	Уменьшены, расширение борозд по конвексимальном отд.	не расширен	уменьшен поперечный размер 26мм (N размер для 37 нед. ГВ, 5 процентиль -44мм)

ЧЕРВЬ	МОСТ	НАМЕТ	УГОЛ
уменьшен, в меньшей степени, чем полушария -15мм (N размер более 22мм)	гипоплазирован, выбухание передней поверхности моста не выражена	вертикально прикрепляется к затылочной кости	Тегменто-вермиальный угол 15°

Таблица 1. Данные нейровизуализации

Результаты и обсуждение

Демонстрируем клинический случай фармакорезистентных судорог, тяжелых дыхательных расстройств у новорожденного 37нед ГВ. Тяжесть состояния с рождения обусловлена тяжелыми дыхательными расстройствами, некупируемым судорожным синдромом. Спастичность мышц затрудняло интубацию ребенка. На фоне проводимой противосудорожной терапии (сизабон, левитирацетам, вальпроевая кислота) двигательные нарушения и эпилептиформная активность длительно сохранялись. Конфигурация костей черепа после рождения расценивалась как родовая, установочная, но в дальнейшем сохранялась. Отсутствие прироста размеров головы, крайне маленькие размеры переднего и боковых родничков затрудняли визуализацию. Данные нейровизуализации указаны в таб. 1. МР томография подтвердила наличие понто-церебеллярной гипоплазии, которая является редким нейро-дегенеративным заболеванием, характеризующимся пренатальным началом, деструктивными изменениями мозжечка, ствола, белого вещества мозга и микроцефалией. Дыхательные расстройства различной степени также входят в симптомокомплекс данного заболевания. Оформлен паллиативный статус пациента.

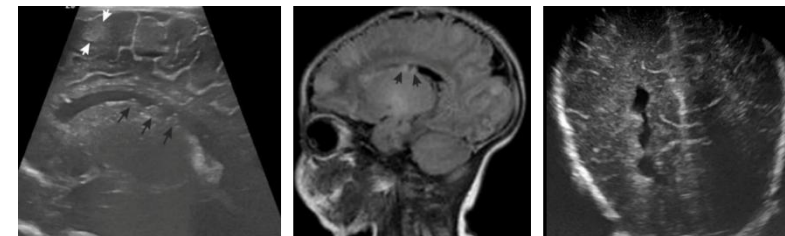


Рис. 4. Другие варианты редких причин неонатальных судорог. НСГ и МР томограмма демонстрирующие туберсы, субэпендимальные узлы при ТБС и гетеротопию при узловой субэпендимальной форме гетеротопии серого вещества



Рис. 3. ЭЭГ пациента

Заключение

Данный клинический случай характеризуется полиморфной клинической картиной, которая может имитировать различные заболевания. Знание особенностей нейровизуализации помогает провести дифференциальный диагноз. Необходима информированность специалистов анестезиологов-реаниматологов, неонатологов о заболевании, дебютирующем в антенатальном или неонатальном периоде, основная тяжесть которого обусловлена неонатальными судорогами, дискинезиями и дыхательными расстройствами.

Библиографический список

1. Дадали Е. Л., Акимова И. А., Семенова Н. А. и др. Клинико-генетические характеристики понтоцеребеллярной гипоплазии, обусловленной мутациями в гене TSEN54 (OMIM: 277470). Нервно-мышечные болезни 2019;9(2):30–6.
2. Чебаненко Н.В., Зыков В.П., Миронов М.Б. и др. Понтоцеребеллярная гипоплазия типа 2А. Доктор.Ру. 2022; 21(7): 68–74. DOI: 10.31550/1727-2378-2022-21-7-68-74
3. Bierhals T., Korenke G.C., Uyanik G., Kutsche K. Pontocerebellar hypoplasia type 2 and TSEN2: review of the literature and two novel mutations. Eur. J. Med. Genet. 2013; 56(6): 325–30. DOI: 10.1016/j.ejmg.2013.03.009
4. Brun R. Zur Kenntnis der Bildungsfehler des Kleinhirns. Epikritische Bemerkungen zur Entwicklungs-pathologie, Morphologie und Klinik der umschriebenen Entwicklungshemmungen des Neocerebellums. Schweiz Arch. Neurol. Psychiatr. 1917; 1: 48–105.
5. Dijk T., Baas F., Barth P. G., Poll-The B. T. What's new in pontocerebellar hypoplasia? An update on genes and subtypes. Orphanet J. Rare dis. 2018; 13(1): 92. Doi: 10.1186/S13023-018-0826-2

Контакты

Черданцева Светлана Юрьевна Email: svetacherdanceva@mail.ru
КГБУЗ «Алтайский краевой клинический перинатальный центр»