

Fejlődési rendellenességek – felnőttkori manifesztáció

Dr. Barsi Péter med. habil.
SE MR Kutatóközpont, Budapest

Vázlat

- A fejlődési rendellenességek főbb okai
- A fejlődési rendellenességek epidemiológiája
- A fejlődési rendellenességek főbb tünetei
- Vizsgálati protokoll: koponya, gerinc
- Gyakoribb fejlődési rendellenességek
- Hogyan találjuk meg a fejlődési rendellenességeket?

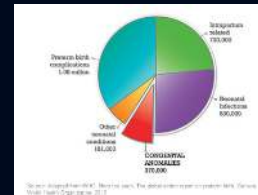
A fejlődési rendellenességek főbb okai

- 50% ismeretlen
- Társadalmi-gazdasági tényezők
 - Súlyos rendellenességek 94%-a közepes-alacsony fejlettségű országokban
 - Anya magas életkora
- Genetikai tényezők: szülők közeli rokonai kapcsolata (közel 2x kockázat elsőfokú unokatestvérek esetén)
- Fertőző betegségek (pl. syphilis, TORCH)
- Anya táplálkozása (jó, folsav, elhízás, diabetes)
- Környezeti tényezők (rovarölő szerek, gyógyszerek, alkohol, dohányzás, túl sok A-vitamin a korai terhességben, sugárzás, szeméttelp, kohó, bányai közelsége)

WHO 2014: Congenital anomalies Fact sheet No 370

A congenitalis betegségek epidemiológiája

- Újszülött kori halálozás 10%-a
- Újszülöttek 3%-ának van major testi anomáliája, amelynek kozmetikai vagy funkcionális jelentősége van
- Élő újszülöttek között 11,5/10.000 a KIR fejlődési rendellenességek gyakoriság (Dr. Szabó Nóra PhD tézis, 2012)



WHO 2014: Congenital anomalies. Fact sheet No 370

A fejlődési rendellenességek főbb tünetei

- Külső látható jegyek – gyakran hiányoznak
 - Koponya, arckoponya, gerinc alak és méret
 - Bőr rendellenességek
 - Subcutan rendellenességek
- Újszülött, csecsemő
 - Fejlődési elmaradás
 - Táplálási nehézség
 - Légzési nehézség
 - Fokális neurológiai tünetek
 - Halláscsúszavar
 - Görcsök
- Gyermek, felnőtt
 - Fokális neurológiai tünetek
 - Görcsök

Miért találkozunk fejlődési rendellenességgel felnőtt korban?

- Eddig nem voltak tünetei
- Most sincsenek tünetei – véletlenül!
- A rendellenesség ismert, kontroll vizsgálatot végzünk
- A beteg most került olyan orvoshoz, aki képalkotó vizsgálatra küldte

Vizsgálati protokoll: koponya, gerinc

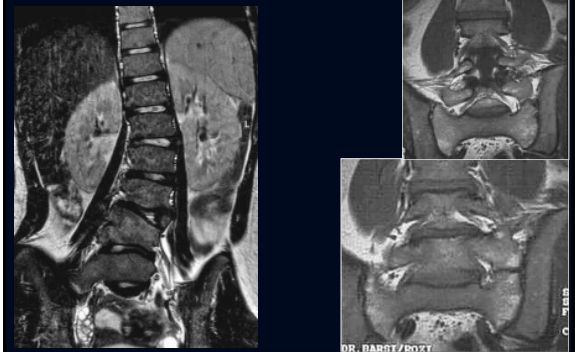
Koponya

- A nagyobb rendellenességek a rutin koponya CT vagy MR vizsgálaton ábrázolódnak
- A három standard képsík nélkülözhetetlen
- Kis corticalis rendellenességekhez szükséges a 3D T1
- Az anatómián túl a jelzavarok is fontosak
- Mielinizáció!

Gerinc

- Szegmentációs zavarok – legalább scoliosisban készüljenek koronális képek

Fejlődési rendellenességek: koronális sík

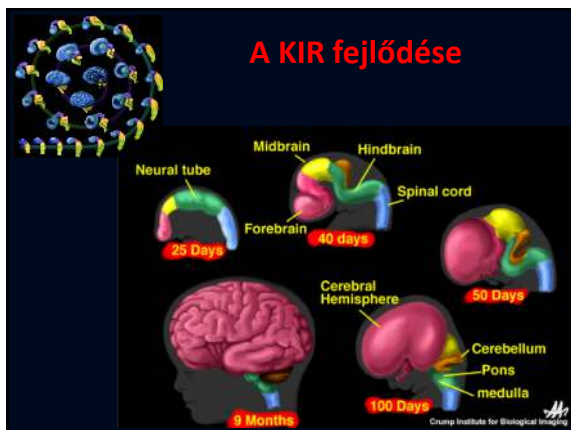
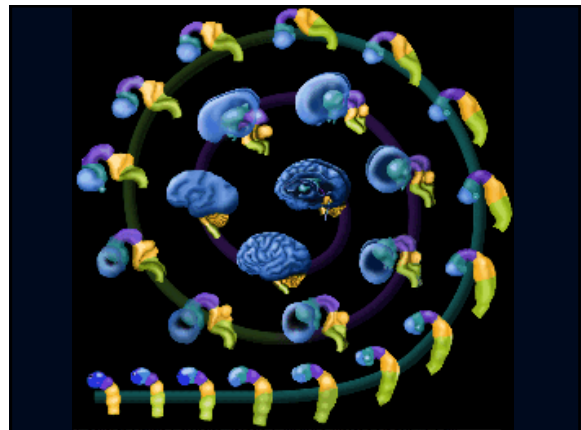


Gerinc MR vizsgálatnál jelenleg ritkán alkalmazott, fejlődési rendellenességeknél nélkülözhetetlen szekvencia

- Koronális T2
- Sagittális T1
- Sagittális STIR
- Axiális GRE T2

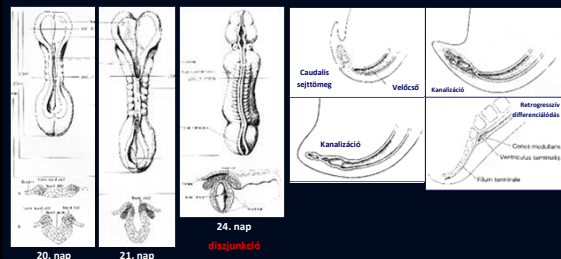
???

???



Primer neuruláció 3-4. hét

Szekunder neuruláció/ retrogresszív differenciálódás 4-5. hét



(P. Tortori-Donati)

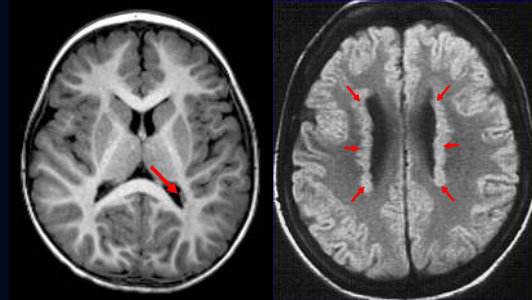
© AJ Barkovich

A fejlődési rendellenességek kellemetlen tulajdonságai

- Ritkák
- Gyakran szövődnek egymással
- Gyakran nincsenek külső jelek
- Lehetnek nagyon kicsik
- Méretük és az általuk okozott klinikai tünetek nem feltétlenül arányosak egymással

Kicsi és nagy

A klinikai tünetek nem feltétlenül tükrözik a méretet



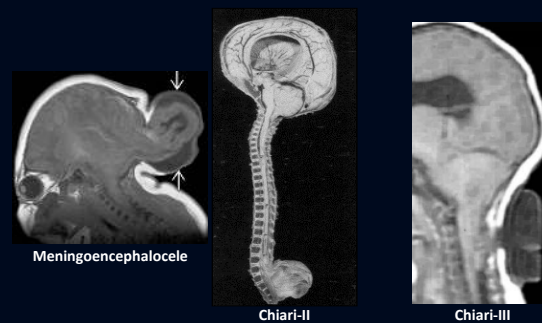
Fejlődési rendellenességek közös jellemzője

- a) Nagyon ritkák, nincs klinikai jelentőségük
- b) Ritkák és gyakran szövődnek egymással
- c) A magyar populációban nem fordulnak elő
- d) A felnőtt kori neurológiai tünetek leggyakoribb okai.

???

???

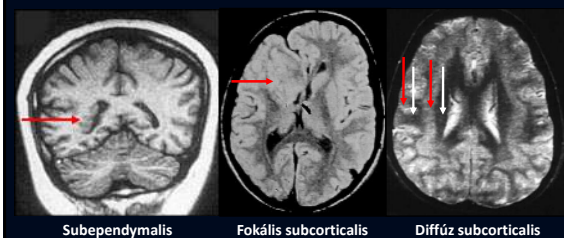
Gyakoribb fejlődési rendellenességek Velőcső záródási zavarok



Gyakoribb fejlődési rendellenességek Velőcső záródási zavarok



Gyakoribb fejlődési rendellenességek Szürkeállomány heterotopia



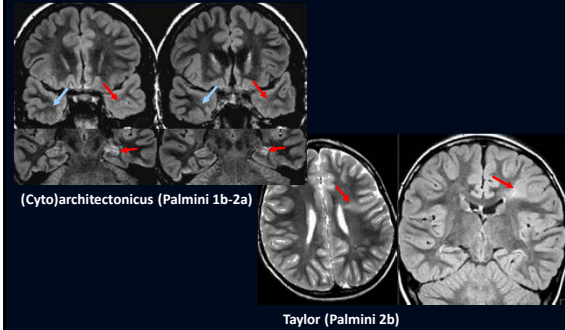
A heterotopiák közös jellemzője

- a) Gyakran meszesednek
- b) Jellegzetes a kontrasztanyag halmozásuk
- c) Mindig az ependyma mentén találhatók
- d) Jelintenzitásuk és denzitásuk azonos az agykéregével

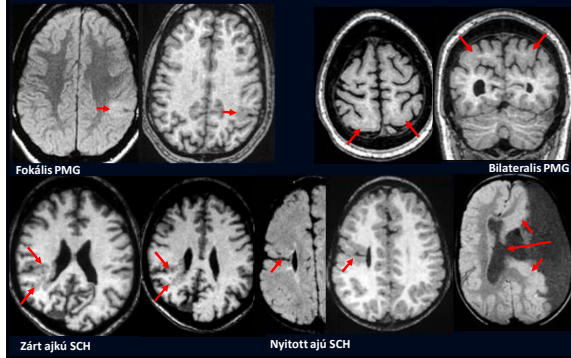
???

???

Gyakoribb fejlődési rendellenességek Focalis corticalis dysplasia (FCD)



Gyakoribb fejlődési rendellenességek Polymicrogyria és schizencephalia



Hogyan találjuk meg? Nézzük meg a középvonalat!



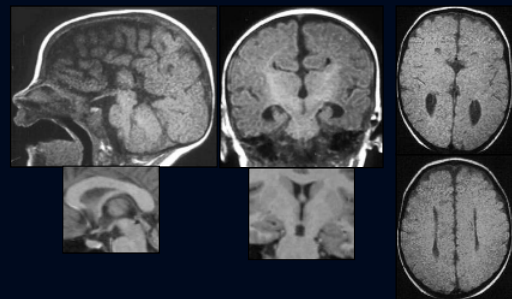
A koponya középvonali szagittális MR képen NEM keresünk kongenitális elváltozást

- a) A sella-tájékon
- b) A craniospinalis átmenetben
- c) A corpus callosumban
- d) Az occipitalis szarvban
- e) A foramen magnumban

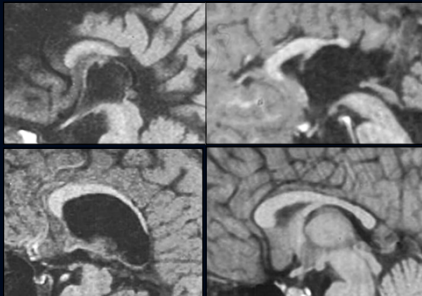
???

???

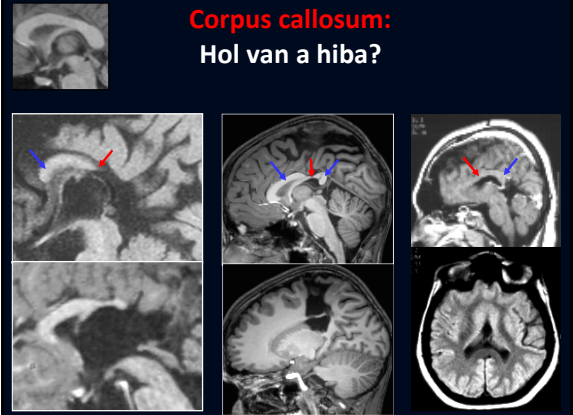
Corpus callosum agenesis



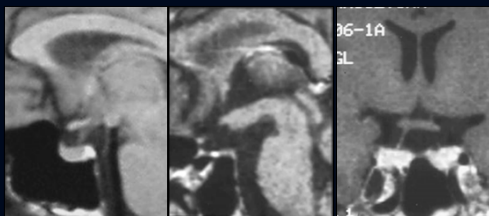
Corpus callosum fejlődési zavar: súlyossági fokozatok



Corpus callosum: Hol van a hiba?



Kettős hypophysis és hypothalamus hamartoma

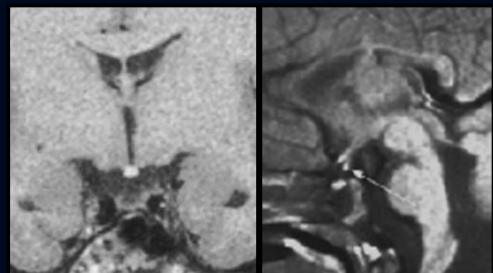


Normális

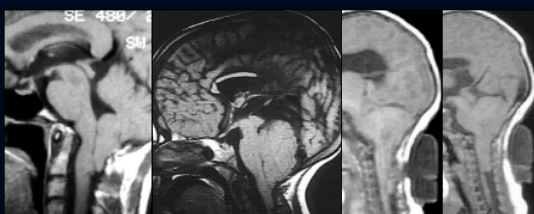
Kóros

Kóros

Ectopiás neurohypophysis



Foramen magnum: Chiari-spectrum



I

II

III

Hogyan találjuk meg? Kövessük a kamrák falát!



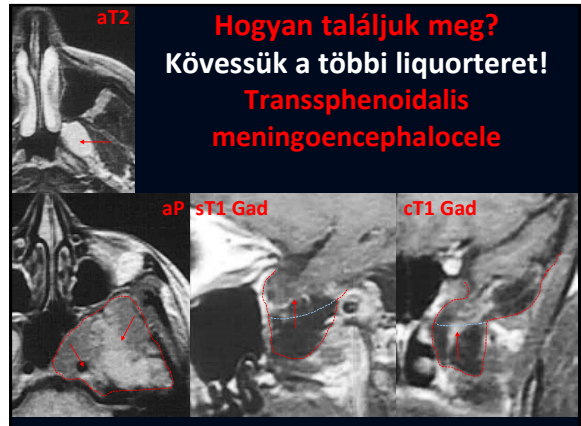
NEM jár kamrarendszeri elváltozással

- a) A fokális polymicrogyria
- b) A corpus callosum agenesis
- c) A septo-opticus dysplasia
- d) A sclerosis tuberosa

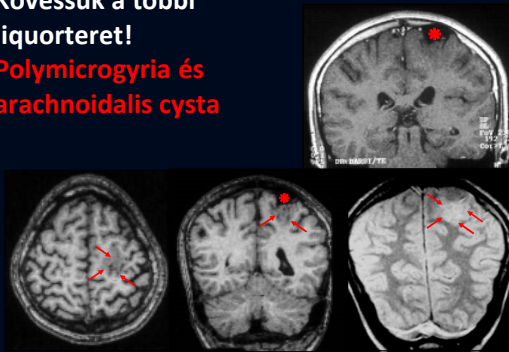
???

???

Hogyan találjuk meg?
Kövessük a többi liquorteret!
Transssphenoidalis
meningoencephalocele



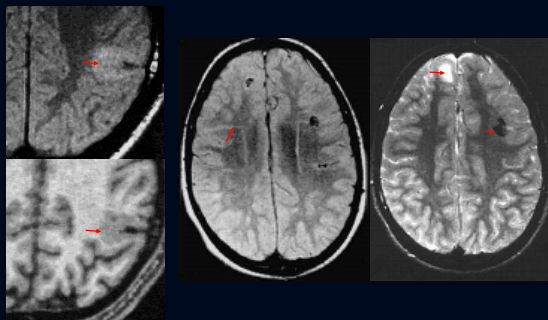
Hogyan találjuk meg?
Kövessük a többi
liquorteret!
Polymicrogyria és
arachnoidalis cysta



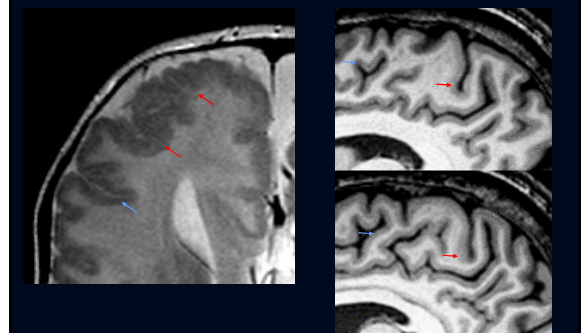
Hogyan találjuk meg?
Figyeljünk az
aszimmetriákra!



Hogyan találjuk meg?
Keressük a jelzavart!



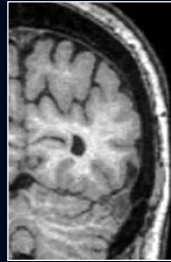
Hogyan találjuk meg?
Gondosan elemezzük a cortexet!



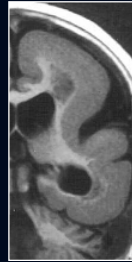
A cortex vastagsága



Normális
3-5 mm



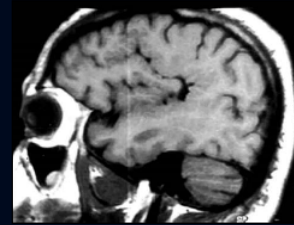
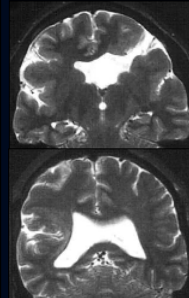
Polymicrogyria
5-8 mm



Lissencephalia
> 8 mm

Hogyan találjuk meg?

Ismerjük a spektrumokat!

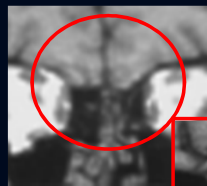
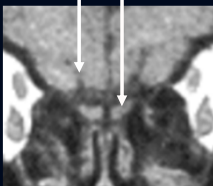


Septo-opticus dysplasia (De Morsier): kis chiasma/n. opticus, hiányzó septum pellucidum, nyitott ajkú schizencephalia és polymicrogyria

Kallmann-szindróma: szaglászavar és hypogonadotrop hypogonadismus

Sulcus olfactorius

Bulbus és tractus



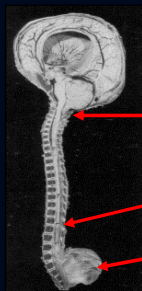
Az olfactorius struktúrák és a hypophysis hypo-aplasiája



Chiari-I: tonsillaris ectopia és 60%-ban syringohydromyelia



Chiari-II és 100%-ban lumbosacralis myelomeningocele



Chiari-II.

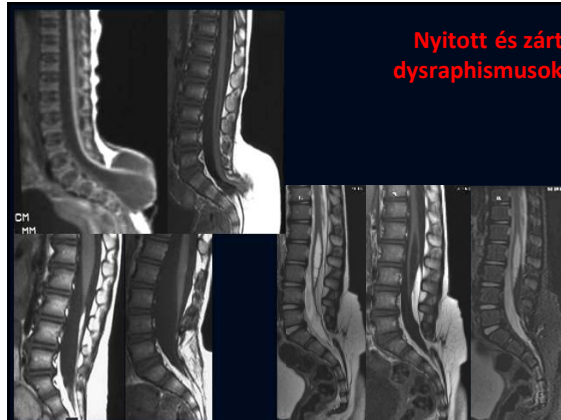
Syringohydromyelia

Tethered cord

Myelomeningocele

A.G. Osborn

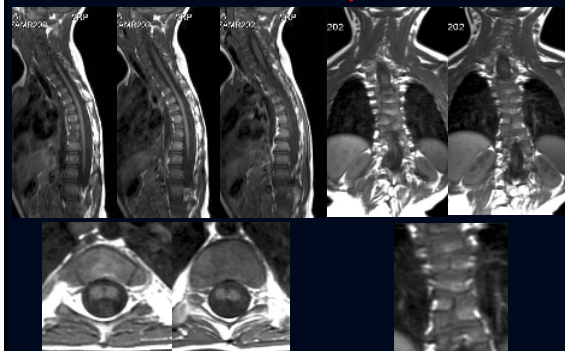
Nyitott és zárt dysraphismusok



Diastematomyelia



Többszörös thoracalis szegmentációs zavar és diastematomyelia



B/B. Zárt dysraphismusok subcutan massa nélkül: Caudalis regressziós szindróma 1. és 2. típus



Miről esett szó?

- „Rendes” vizsgálatot végzünk
 - Jó felbontás
 - 3 képsík
 - Szekvencia paletta
- A képanyagot rendszerezetten értékeljük
- Rendelkezünk bizonyos ismeretekkel
- A klinikum segíthet, de éberek vagyunk!

**Köszönöm a
figyelmüket!**