

Πίνακας 1.1

Συγγενείς διαμαρτίες διαπλάσεως της ΣΣ.

Έλλειμμα σύγκλισης νευρομυελικού σωλήνα
(*Neurulation defects*)

- Μυελομηνιγγοκήλη

Έλλειμμα μετά τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα
(*Post-neurulation defects*)

- Μηνιγγοκήλη
- Πάχυνση τελικού νηματίου
- Λιπομυελομηνιγγοκήλη – Λίπωμα νωτιαίου μυελού
- Διπλασιασμός νωτιαίου μυελού (Split cord Malformation) – Διασπασματομυελία
- Δερματικός πόρος νωτιαίου μυελού – Δερμοειδής κύστη
- Νευροεντερική κύστη

λεσμα, ο νωτιαίος μυελός ευρίσκεται «ανοικτός» στα δύο ημίσεια τμήματα του, εκτεθειμένος στο περιβάλλον. Το εκτεθειμένο αυτό τμήμα του νωτιαίου μυελού ονομάζεται «πλακώδιο» (flaccode) και κατ' ουσίαν είναι κατεστραμμένος, μη λειτουργικός νευρικός ιστός (Εικόνα 1.2). Οι περιβάλλουσες στιβάδες (σκληρά μήνιγγα και δέρμα) έχουν «συνενωθεί» σε μία λεπτή στιβάδα (επιθηλιακή ζώνη - zona epitheliosa), η οποία σταδιακά ενώνεται με το δέρμα (δερματική ζώνη - zona dermatica).

Η μυελομηνιγγοκήλη εμφανίζεται λίγο πιο συχνά στα κορίτσια (Θ:Α=1,6-2:1). Η επίπτωση στον γενικό πληθυσμό είναι της τάξεως του 0,2%, αλλά η παρουσία προηγούμενου αδελφού στην οικογένεια με μυελομηνιγγοκήλη αυξάνει την πιθανότητα σε 5%. Με τη σύγχρονη προγεννητική παρακολούθηση, η συχνότητα της μυελομηνιγγοκήλης έχει μειωθεί την τελευταία δεκαετία στις περισσότερες δυτικές χώρες. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζει η διατροφική προσθήκη φυλλικού οξέως καθώς και η επιπλέον χορήγηση φυλλικού οξέως στις εγκύους στο πρώτο τρίμηνο της κύησης σε δόση 0,4mg/ημέρα. Η λήψη από τη μητέρα Βαλπροϊκού οξέως ως αντιεπιληπτική θεραπεία θεωρείται ότι αυξάνει την πιθανότητα εμφανίσεως μυελομηνιγγοκήλης. Προγεννητικά μπορεί να διαγνωσθεί η παρουσία μυελομηνιγγοκήλης στο έμβρυο με υπερηχογράφημα την 20η εβδομάδα της κύησης και με την παρουσία αυξημένης άλφα φετοπρωτεΐνης (α-FP) στο αμνιακό υγρό, το οποίο λαμβάνεται από αμνιοπαρακέντηση. Την τελευταία 5ετία γίνεται και προγεννητική Μαγνητική Τομογραφία, η οποία γίνεται με ευκρίνεια τη παρουσία δισχιδούς ράχης (28).

Η μυελομηνιγγοκήλη μπορεί να ευρίσκεται σε κάθε μοίρα της σπονδυλικής στήλης, αλλά η κατανομή συνήθως είναι: αυχενική μοίρα 3%, θωρακική 5%, θωρακο-οσφυϊκή 24%, οσφυϊκή 28%, οσφυο-ιερή 30%, ιερή μοίρα 10% (19, 35). Γενικά, όσο περισσότερο ουραία είναι η κατανομή τόσο μεγαλύτερη η πιθανότητα ο ασθενής να μπορέσει να περπατήσει, έστω και με βοήθημα. Το 60% των ασθενών τουλάχιστον έχει διαφυγή Ε.Ν.Υ. κατά τη γέννηση, γεγονός που κάνει την ανάγκη χειρουργικής συγκλείσεως της μυελομηνιγγοκήλης

τα πρώτα εικοσιτετράωρα της ζωής επιτακτική προς αποφυγή λοιμώξεως. Εάν δεν υπάρχει διαφυγή Ε.Ν.Υ., η σύγκλιση μπορεί να γίνει και μερικές ημέρες αργότερα. Ανάλογα με την έκταση της νευρολογικής βλάβης, μπορεί να υπάρχει καλή κίνηση των ποδιών, μέχρι και τις ποδοκνημικές αρθρώσεις, ή μπορεί να μην παρατηρείται καμία αυθόρμητη κίνηση από τους μηρούς και κάτω. Η νευρολογική εκτίμηση ενός νεογνού δεν είναι πάντα εύκολη. Εκτός από την αυθόρμητη κίνηση των ποδιών, πρέπει να σημειωθεί η παρουσία ραιβοιππο-ποδίας και ο τόνος του σφιγκτήρα του ορθού. Χαλαρός σφιγκτήρας ορθού υποδηλώνει σημαντική βλάβη στην κυστεοουρική λειτουργία.

Η σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης περιλαμβάνει παρασκευή του νευρικού ιστού και σύγκλιση του πλακωδίου για την αποφυγή υποτροπιάζουσας καθηλώσεως του νωτιαίου μυελού και αποκατάσταση της ανατομικής συνέχειας των ιστών κατά στιβάδες, μέχρι συγκλείσεως του δέρματος (Εικόνα 1.2B) (11, 17, 18).

Αργότερα, μετά την ολοκλήρωση της θεραπείας της οξείας φάσης, πρέπει να ελεγχθεί και η λειτουργία της κύστεως με υπερηχογράφημα, και η παρακολούθηση της σε περίπτωση νευρογενούς κύστεως για την αποφυγή υδρονεφρώσεως και καταστροφής των νεφρών.

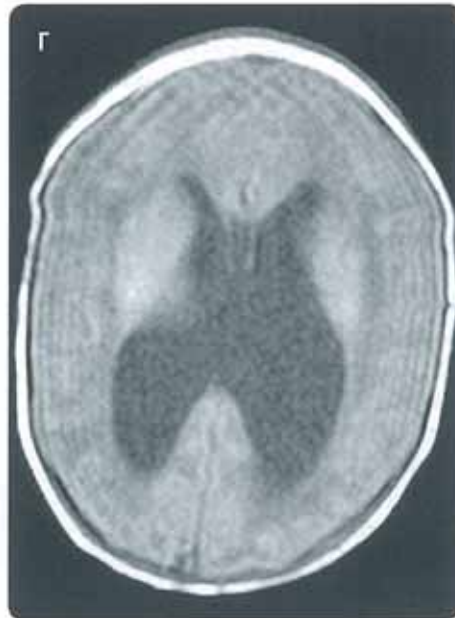
Ένα εξίσου σημαντικό θέμα που πρέπει να διευκρινιστεί την πρώτη ημέρα μετά τη γέννηση είναι η πιθανή ύπαρξη υδροκεφάλου. Το 80-90% των παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη εμφανίζει υδροκέφαλο τις πρώτες εβδομάδες της ζωής (1, 8). Το 30% των παιδιών που θα χρειαστούν θεραπεία για υδροκέφαλο έχει κλινικά σημεία υδροκεφάλου κατά τη γέννηση και τα υπόλοιπα εμφανίζουν υδροκέφαλο τις πρώτες εβδομάδες της ζωής, μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης. Μηχανισμοί που ενέχονται στη δημιουργία υδροκεφάλου περιλαμβάνουν την απόφραξη των τρημάτων Lushka και Magendie, την παρουσία στενώσεως του υδραγωγού του Sylvius, την παρουσία μικρού οπισθίου βόθρου που επιτείνει τα άλλα αίτια και επιπλέον προκαλεί αύξηση της φλεβικής πίεσεως στον σιγμοειδή κόλπο και επιβαρύνει την απαγωγή του φλεβικού αίματος από το κρανίο.

Κλινικά σημεία υδροκεφάλου είναι η αύξηση της περιμέτρου κεφαλής, η προπέτεια της πρόσθιας πηγής, η ταχυκαρδία μη οφειλόμενη σε άλλα αίτια και οι έμετοι. Αμέσως μετά τη γέννηση πρέπει να γίνει υπερηχογράφημα κρανίου, να διαπιστωθεί τυχόν διάταση του κοιλιακού συστήματος. Εάν υπάρχει διάταση και εάν οι συνθήκες το επιτρέπουν, γίνεται Αξονική ή Μαγνητική Τομογραφία, ως προετοιμασία για χειρουργείο. Εάν το νεογνό έχει υδροκέφαλο στη γέννηση, πρέπει να τοποθετηθεί βαλβίδα Ε.Ν.Υ. στο ίδιο χειρουργείο μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης (10, 11, 13, 19, 21, 29). Εάν δεν υπάρχει υδροκέφαλος, χρειάζεται προσεκτική παρακολούθηση τις πρώτες εβδομάδες μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης, γιατί μπορεί να δημιουργηθεί υδροκέφαλος. Ένας συνήθης τρόπος εμφανίσεως του υδροκεφάλου σε αυτήν την καθυστερημένη χρονική φάση είναι η παρατεινόμενη διαφυγή Ε.Ν.Υ. από το χειρουργικό τραύμα της συγκλιθείσας μυελομηνιγγοκήλης.



Εικόνα 1.2

Μυελομηνιγοκήλη. **A:** Νεογνό με ανοικτή μυελομηνιγοκήλη στην οσφυϊκή μοίρα της σπονδυλικής στήλης. **B:** Σύγκλιση της μυελομηνιγοκήλης έχει αποκαταστήσει την ανατομική συνέχεια. **Γ:** Μαγνητική Τομογραφία, εγκάρσια, T-1 ακολουθία. Το διατεταμένο κοιλιακό σύστημα έχει παθολογικό σχήμα, με δυσανάλογη διάταση των οπισθίων κεράτων. **Δ:** T-1 ακολουθία, οβελιαία. Παρατηρείται η διάταση της τρίτης κοιλίας και η διευρυμένη διάμεση μάζα με το διαβαλαμικό δεμάτιο. Παρατηρείται επίσης διαμαρτία Chiari II. Ο οπίσθιος βόθρος είναι μικρός, η παρεγκεφαλίδα και το κατώτερο τμήμα του προμήκου προέχουν κάτω από το μείζον τρήμα.



Σχεδόν όλα τα παιδιά με ανοικτή μυελομηνιγοκήλη έχουν σύνδρομο Chiari II, ένα σύμπλεγμα διαμαρτιών του οπισθίου βόθρου αλλά και του υπολοίπου εγκεφάλου, το οποίο χαρακτηρίζεται από: μικρό οπίσθιο βόθρο, πρόπτωση του σκώληκα της παρεγκεφαλίδος αλλά και του κατώτερου τμήματος του εγκεφαλικού στελέχους και τμήματος της τετάρτης κοιλίας, κάτω από το μείζον τρήμα (Εικόνα 2Δ). Η διαμαρτία Chiari II επίσης περιλαμβάνει ανώμαλη γωνίωση του μεσεγκεφάλου, στένωση του υδραγωγού, σε ποσοστό 50% ανωμαλίες των άνω αυχενικών σπονδύλων (Klippel Feil ή συγγενή συνένωση A1-2), αγενεσία ή δυσγενεσία του διαφανούς διαφράγματος, ανώμαλο σχήμα των πλαγίων κοιλιών, με παράλληλο το μακρό άξονα τους και δυσανάλογα διευρυμένα τα τρίγωνα των κοιλιών («κολποκεφαλία») (Εικόνα 1.2Γ), ετεροτοπία και πολυμικρογυρία, μερική ή ολική απώλεια του δρεπάνου, διευρυμένη διάμεση μάζα, που ενώνει τους δύο θαλάμους και ανώμαλη ανατομία του εδάφους της τρίτης κοιλίας (24, 25, 26, 27, 42). Παρ' όλες αυτές τις πολυάριθμες συγγενείς ανωμαλίες διαπλάσεως του εγκεφάλου, η νοητική εξέλιξη των παιδιών

με Chiari II είναι συνήθως πολύ καλή, με το 70% των παιδιών να κατατούν φυσιολογικό IQ (3, 7, 14, 23, 43) και γενικά τα περισσότερα παιδιά δεν αναπτύσσουν προβλήματα σχετικά με τη διαμαρτία Chiari II.

Έχουν περιγραφεί και δύο παραλλαγές του συνδρόμου Chiari II, περισσότερο σοβαρές. Το σύνδρομο Chiari III, που χαρακτηρίζεται από τα ευρήματα του Chiari II και επιπλέον σημαντική αυχενική μυελομηνιγοκήλη, και το σύνδρομο Chiari IV, που χαρακτηρίζεται από κάθοδο του στελέχους του εγκεφάλου κάτω από το μείζον τρήμα και βαριά υποπλασία της παρεγκεφαλίδος. Τα δύο αυτά σύνδρομα είναι σπάνια και συνήθως ασύμβατα με τη ζωή.

Μία μικρή μειοψηφία παιδιών εμφανίζουν προβλήματα από τη διαμαρτία Chiari II τις πρώτες ημέρες της ζωής λόγω πίεσης του στελέχους του εγκεφάλου. Παρουσιάζουν αναπνευστική δυσχέρεια, άτονο κλάμα, επεισόδια βραδυκαρδίας και άπνοιας, πτωχό αντανακλαστικό θηλασμού, πτωχή κατάποση, αναπνευστική δυσχέρεια και συριγμό λόγω παραλύσεως των φωνητικών χορδών. Αναγκαστικά, γίνεται αποσυμπίεση του οπισθίου βόθρου

τις πρώτες ημέρες της ζωής, αλλά σε μεγάλο ποσοστό τα αποτελέσματα αυτής της χειρουργικής θεραπείας είναι πενιχρά, με υψηλό ποσοστό θνησιμότητας και μόνιμης νευρολογικής βλάβης (31). Θεωρείται ότι ο κύριος λόγος είναι η βαρύτητα της διαμαρτίας διαπλάσεως, που προκαλεί το κλινικό σύνδρομο, και όχι η πίεση του στελέχους.

Η συντριπτική πλειοψηφία των παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη έχουν καλή κλινική πορεία, υπό την προϋπόθεση ότι παρακολουθούνται στενά για το θέμα της βαλβίδας E.N.Y. (20, 22), των πιθανών ορθοπεδικών προβλημάτων που ανακύπτουν στους άκρους πόδες και για την κυστεορθική λειτουργία (33, 34, 26, 39). Μέχρι και 39% αυτών των παιδιών καταλήγουν να ορθοστατούν, με ή χωρίς βοηθήματα. Σχεδόν όλα εντάσσονται καλά στο εκπαιδευτικό σύστημα και στο κοινωνικό σύνολο, στα πλαίσια που τους επιτρέπει η παραπληγία και οι επικρατούσες αντίστοιχες κοινωνικές αντιλήψεις. Ενδοκρινολογικές διαταραχές και πρώιμη ήβη έχουν περιγραφεί σε παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη (9). Ένα σημαντικό πρόβλημα το οποίο ανακύπτει συνήθως στην εφηβεία είναι η σκολίωση, η οποία συχνά χρειάζεται χειρουργική θεραπεία (8, 12, 38).

Ένα μικρό ποσοστό των ασθενών χρειάζονται χειρουργική επέμβαση στην περιοχή της συγκλισθείσας μυελομηνιγγοκήλης αργότερα, λόγω καθηλώσεως του νωτιαίου μυελού από υπαραχνοειδείς συμφύσεις, που οδηγεί σε νευρολογική επιδείνωση. Περίπου 25-40% των ασθενών μπορεί να αναπτύξει σε κάποια χρονική στιγμή συριγγομυελία, η οποία συνήθως βελτιώνεται μετά την αποκόλληση του νωτιαίου μυελού (5, 6, 15, 16, 30, 32).

Την τελευταία δεκαετία έχει επιχειρηθεί ενδομήτρια σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης. Το έμβρυο φέρεται έξω από τη μήτρα προσωρινά, αποκαθίσταται χειρουργικά η διαμαρτία και επανανοθετείται στη μήτρα. Η τεχνική αυτή εφαρμόζεται μόνο σε επιλεγμένα κέντρα των Η.Π.Α. στα πλαίσια πειραματικού πρωτοκόλλου. Έχουν περιγραφεί σημαντικές επιπλοκές, μέχρι και θάνατος μητέρας και παιδιού. Οι θιασώτες της τεχνικής περιγράφουν μικρότερη συχνότητα υδροκεφάλου και διαμαρτίας Chiari II σε παιδιά, τα οποία είχαν υποστεί ενδομήτρια σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης, αλλά ακόμη τα αποτελέσματα θεωρούνται προκαταρκτικά και η τεχνική δεν έχει διαδοθεί διεθνώς (4, 37, 40, 41).

3 Πάχυνση τελικού νηματίου

Η πάχυνση του τελικού νηματίου είναι η πλέον «αθώα» μορφή δισχιδούς ράχης, με την καλύτερη έκβαση μετά από χειρουργική θεραπεία. Ελλιπής υποστροφία του τελικού νηματίου καταλήγει στην παρουσία ενός πεπαχυσμένου τελικού νηματίου, που «συγκρατεί» τον νωτιαίο μυελό καθηλωμένο και δεν του επιτρέπει να «ανέλθει» στο φυσιολογικό επίπεδο O1-2, όταν το παιδί ολοκληρώνει την ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης (52).

Η κλινική παρουσίαση είναι συνήθως με πόνο στο ένα κάτω άκρο, αλλά μπορεί να συνοδεύεται και με μυϊκή αδυ-

ναμία ή κυστεορθικές ανωμαλίες (επεισόδια ακράτειας ούρων) ή και προοδευτική σκολίωση.

Στη Μαγνητική Τομογραφία παρατηρείται το τελικό νηματίο να έχει πάχος μέχρι και 5 mm, συχνά με λιπώδη διήθηση, και το κατώτερο τμήμα του μυελικού κώνου ευρίσκεται πολύ κάτω του φυσιολογικού O1-2, συνήθως O3 ή και κατώτερα (Εικόνα 1.3) (51, 53). Σε μερικούς ασθενείς παρατηρείται ένα μικρό διακριτό λίπωμα του τελικού νηματίου, το οποίο δεν έχει ανατομική συνέχεια με τον μυελικό κώνο.

Η θεραπεία συνίσταται στη χειρουργική διατομή του τελικού νηματίου (44, 46, 47, 48). Κατά τη διάρκεια της επεμβάσεως χρησιμοποιείται διεγχειρητική νευροφυσιολογική παρακολούθηση με σωματο-αισθητικά και προκλητά κινητικά δυναμικά, ώστε να διασφαλιστεί η αποτροπή διατομής φυσιολογικών νευρικών ριζών (45, 49, 50). Τα αποτελέσματα είναι συνήθως πολύ καλά, με πλήρη ύφεση των συμπτωμάτων.

4 Λίπωμα νωτιαίου μυελού – Λιπομυελομηνιγγοκήλη

Τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού αποτελούν μία σχετικά ετερογενή ομάδα συγγενών διαμαρτιών και αποτελεί



Εικόνα 1.3

Πάχυνση τελικού νηματίου και καθήλωση νωτιαίου μυελού. Μαγνητική Τομογραφία, T-2 ακολουθία, ενός αγοριού 6 μηνών, που εμφανίστηκε με υπολειπόμενη κίνηση στο ένα πόδι. Ο μυελικός κώνος τελειώνει στο επίπεδο του O3 σπονδύλου και το τελικό νηματίο είναι πεπαχυσμένο.

μία από τις βασικότερες αιτίες καθηλώσεως του νωτιαίου μυελού. Καλό θα ήταν να γίνεται διάκριση μεταξύ των λιπωμάτων του κώνου και του τελικού νηματίου, καθόσον η φυσική τους πορεία είναι διαφορετική. Τα λιπώματα του τελικού νηματίου έχουν παρεμφερή εμβρυογένεση με το πεπαχυσμένο τελικό νηματίο και παρόμοια φυσική ιστορία και αντιμετώπιση. Η επίπτωση των λιπωμάτων του νωτιαίου μυελού είναι της τάξεως των 4-8/10.000, αν και σε διάφορες δημοσιευμένες κλινικές σειρές αυτοψίας ή ακτινολογικών ευρημάτων καθιστούν το 0,003-6%. Είναι πιο συχνά στα κορίτσια, με συχνότητα σχεδόν 2:1, αν και ο λόγος για τη διαφορά αυτή δεν είναι ακόμα γνωστός.

Συνήθως τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού είναι εμφανή από πολύ μικρή ηλικία, καθόσον εμφανίζονται με τη μορφή μίας μάζας στη γλουτιαία ή οσφυϊκή χώρα. Η μάζα αυτή αποτελεί το λίπωμα, το οποίο είναι η επέκταση του υποσκληριδίου λιπώματος στους υποδόριους ιστούς. Δεν είναι σπάνια τα περιστατικά κατά τα οποία δεν υπάρχει κάποια εμφανής μάζα κατά τη γέννηση και προοδευτικά «δημιουργείται» στα πρώτα έτη ζωής. Άλλα δερματικά στίγματα αποτελούν μικρά αιμαγγειώματα, μικρές περιοχές τριχοφυΐας ή και βαθυχρωματικές περιοχές δέρματος (54, 67). Συνολικά, δερματικά στίγματα πάσης φύσεως εμφανίζονται στο 80-90% των ασθενών. Πλην του αισθητικού προβλήματος, ο κυριότερος τρόπος με τον οποίον εμφανίζονται κλινικά είναι η δημιουργία προοδευτικών νευρολογικών συμπτωμάτων και ελλειμμάτων. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν πόνο συνήθως ετερόπλευρο στο ένα πόδι, που εμφανίζεται συνήθως στο 25% των ασθενών, μυϊκή αδυναμία, ακόμη και ατροφία, που συνήθως εμφανίζεται στο 50% των ασθενών και προοδευτικές δυσκολίες στην ούρηση λόγω δημιουργίας νευροπαθούς κύστεως, που συναντάται έως και στο 70% των ασθενών. Τουλάχιστον το 50% των ασθενών έχουν νευρο-ορθοπεδικές ανωμαλίες υπό τη μορφή υποτροφικού ποδιού ή ραιβο-ιππο-ποδία (club foot). Συνήθως, στα πρώτα έτη ζωής τα λιπώματα είναι ασυμπτωματικά και σοβαρά κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται στην ηλικία των 5-10 ετών, όταν αρχίζει να αυξάνεται το ανάστημα του ασθενούς. Δεν είναι σπάνιο να υπάρχουν ασθενείς με λιπώματα νωτιαίου μυελού, που έχει περάσει όλη την παιδική ηλικία χωρίς να αναπτύξουν συμπτώματα. Συνολικά το 70% των ασθενών έχουν συμπτώματα την εποχή της πρώτης διαγνώσεως. Συχνά το πρώτο σύμπτωμα είναι ο πόνος, ο οποίος προηγείται κατά πολλούς μήνες, ίσως και χρόνια, των μόνιμων νευρολογικών ελλειμμάτων, αν και είναι ευρέως γνωστό ότι μία μειοψηφία των ασθενών δεν εμφανίζει προβλήματα στα πόδια, αλλά προοδευτικά εγκαθίσταται νευρογενής κύστη, η οποία στις περισσότερες περιπτώσεις είναι και μη αναστρέψιμη βλάβη. Ο μηχανισμός ο οποίος είναι υπεύθυνος για την προοδευτική νευρολογική επιδείνωση δεν είναι πλήρως καθορισμένος.

Μία κρατούσα γνώμη είναι ότι τα λιπώματα καθηλώνουν το νωτιαίο μυελό στο κατώτερο τμήμα του σπονδυλικού σωλήνα και, καθώς αυξάνει το ύψος του παιδιού, ο νωτιαίος μυελός, δέχεται προοδευτική «έλξη» καθόσον είναι καθηλωμένος. Αυτό δημιουργεί μειωμένη αιματική ροή στο

νωτιαίο μυελό, που με τη σειρά της έχει αρνητική επίδραση στον μιτοχονδριακό οξειδωτικό μεταβολισμό και αυτό με τη σειρά του σε νευρολογική δυσλειτουργία. Ένας άλλος μηχανισμός προοδευτικής νευρολογικής βλάβης είναι αυτός της μηχανικής πιέσεως του νωτιαίου μυελού από το λίπωμα. Η έλλειψη πλήρους περιγραφής του παθοφυσιολογικού μηχανισμού, που δημιουργεί τη νευρολογική συνδρομή του «καθηλωμένου» νωτιαίου μυελού, δημιουργεί και πρόβλημα όσον αφορά στην επιλογή του κατάλληλου χρόνου για τη χειρουργική αποκατάσταση.

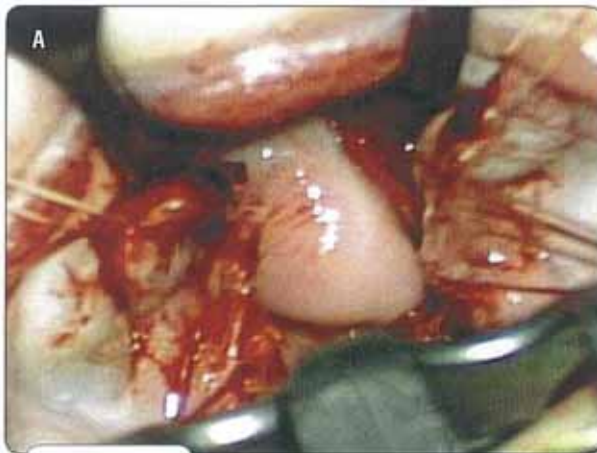
Καθόσον τα συμπτώματα μπορεί να προέρχονται από διάφορα συστήματα, η τιτλοποίηση της βαρύτητας της κλινικής καταστάσεως του ασθενούς δεν είναι πάντα εύκολη. Στη δεκαετία του '90, αναπτύχθηκε στο Παρίσι μία κλινική κλίμακα βαθμολογίας, το «personal NEM function score» (79). Βαθμολογεί τα κινητικά και αισθητικά ελλείμματα καθώς και την κυστεορθική δυσλειτουργία. Όπως όλα τα κλινικά συστήματα βαθμολογίας, παρ' όλο που δεν είναι απόλυτα ακριβές, προσφέρει έναν ικανοποιητικό τρόπο τιτλοποιήσεως και παρακολουθήσεως του κλινικού προβλήματος διαχρονικά. Μία άλλη παρόμοια κλίμακα διαμορφώθηκε επίσης στο Τόκυο, η «spina bifida neurological scale» για τη νευρολογική εκτίμηση και διαβάθμιση της νευρολογικής βλάβης σε ασθενείς με δυσραφία (75). Και οι δύο κλίμακες αντικατοπτρίζουν τη μακρά εμπειρία των εμπνευστών των στο θέμα της δυσραφίας.

Όταν κατόπιν κλινικής εκτιμήσεως υπάρχει σοβαρή υπόνοια παρουσίας λιπώματος νωτιαίου μυελού, η πλέον ενδεδειγμένη εξέταση είναι η Μαγνητική Τομογραφία. Η σπονδυλική στήλη πρέπει να απεικονιστεί σε όλο της το μήκος, διότι σε ένα μικρό ποσοστό μαζί με το λίπωμα νωτιαίου μυελού συνυπάρχουν και άλλες μορφές δυσραφίας (π.χ. διαστηματομυελία, δερματικός πόρος) (65, 83, 87). Εκτός από τη σπονδυλική στήλη, θα πρέπει να συμπεριληφθεί και ο εγκέφαλος γιατί σε ένα μικρό ποσοστό οι ασθενείς αυτοί μπορεί να έχουν παρεγκεφαλιδική εκτοπία (Chiari I) ή/και υδροκέφαλο. Το λίπωμα έχει χαρακτηριστικά υψηλό σήμα στην T1 ακολουθία (Εικόνα 1.4) (57, 59, 66, 74). Κατά κανόνα, όλα τα λιπώματα είναι ευμεγέθη και επεκτείνονται από τον υποσκληριδίο χώρο στον υποδόριο ιστό. Τα λιπώματα του τελικού νηματίου εν τούτοις συνήθως είναι καθ' ολοκληρίαν υποσκληριδία και είναι ξεχωριστά από τον μυελικό κώνο. Με την βελτίωση της τεχνικής της προγεννητικής Μαγνητικής Τομογραφίας εμβρύου, τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού είναι εύκολο να διαγνωσθούν προγεννητικά (28, 72).

Ακτινολογικά τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού χωρίζονται σε τρεις κατηγορίες:

- τελικά (terminal)
- νωτιαία (dorsal)
- μεταβατικά (transitional)

ανάλογα με το αν ευρίσκονται στον μυελικό κώνο, μόνο στη ραχιαία επιφάνεια του νωτιαίου μυελού ή και στα δύο αντιστοίχως.



Εικόνα 2.2

Εγκεφαλοκήλη, πρόσθια, βασική. Α: Φωτογραφία της στοματικής κοιλότητας. Διακρίνεται μία σακκοειδής προεκβολή μέσω ελλείμματος της σκληράς υπερώας.

Β: Μαγνητική Τομογραφία, οβελιαία T-2 ακολουθία. Παρατηρείται έλλειμμα της βάσεως του κρανίου στην περιοχή του σώματος του σφηνοειδούς οστού, μέσω του οποίου προέχει προς την στοματική κοιλότητα σακκοειδής προεκβολή της σκληράς μήνιγγος, η οποία περιέχει ΕΝΥ και πιθανώς εγκεφαλική ουσία, ίσως το έδαφος της τρίτης κοιλίας.



μένου πετάλου) και βασικές (basal) (μέσω του σφηνοειδούς κόλπου και του σώματος του σφηνοειδούς οστού) (Εικόνα 2.2). Οι οπίσθιες εγκεφαλοκήλες σχετίζονται με υδροκέφαλο, αγενεσία του μεσολοβίου, σύνδρομο Dandy Walker, ετεροτοπία φαιάς ουσίας και ανωμαλίες των φλεβωδών κόλπων του οπισθίου τμήματος του κρανίου. Οι βρεγματικές βλάβες σχετίζονται με την παρουσία διημισφαιρικών αραχνοειδών ή γλοιοεπενδυματικών κύστεων και σε ακραίες περιπτώσεις με ολοπροσεγκεφαλία.

Κλινικά, οι οπίσθιες εγκεφαλοκήλες είναι εύκολα διακριτές μετά τη γέννηση ως κυστικά μορφώματα που εξέχουν από το κρανίο σε διάφορο βαθμό (Εικόνα 2.1). Αν περιέχουν μόνο Ε.Ν.Υ. έχουν χαρακτηριστική εικόνα διαχύσεως του φωτός όταν τοποθετηθεί ένας φακός αντίθετα από τον εξεταστή. Όταν υπάρχει υδροκέφαλος, το νεογνό μπορεί να έχει συμπτώματα αυξημένης ενδοκράνιας πίεσεως και το κυστικό μόρφωμα να έχει ψηλαφητό παλμό.

Οι πρόσθιες εγκεφαλοκήλες είναι λιγότερο εύκολα διακριτές κλινικά στις πρώτες μέρες της ζωής. Το νεογνό μπορεί να εμφανίζει δυσκολίες στη σίτιση, με πτώση της περιφερικής οξυγονώσεως μέχρι κυανώσεως κατά την προσπάθεια θηλασμού και αναπνευστική δυσχέρεια. Εξέταση της στοματικής κοιλότητας αποκαλύπτει την παρουσία κυστικού μορφώματος στη περιοχή της σκληράς υπερώας, η οποία έχει σχιστία (είναι διχασμένη) (Εικόνα 2.2). Είναι πολύ σημαντικό ο ανυποψίαστος παιδίατρος ή ωτορινολαρυγγολόγος να μην επιχειρήσει παρακέντηση του κυστικού μορφώματος, καθόσον θα αναρροφήσει πιθανόν Ε.Ν.Υ. και μπορεί να προκαλέσει βαριά και ταχεία κλινική επιδείνωση, καθόσον στο περιεχόμενο του σάκκου της κύστεως μπορεί να είναι η τρίτη κοιλία.

Η διερεύνηση όλων των εγκεφαλοκηλών πρέπει να

περιλαμβάνει Μαγνητική Τομογραφία (MR) εγκεφάλου, η οποία καταδεικνύει την παρουσία ή μη εγκεφαλικού παρεγχύματος στον σάκκο της εγκεφαλοκήλης (Εικόνες 2.2 και 2.3). Μαγνητική Φλεβογραφία (MRV) πρέπει να γίνεται



Εικόνα 2.3

Εγκεφαλοκήλη, οπίσθια, ινιακή. Μαγνητική Τομογραφία, εγκάρσια T-1 ακολουθία, ενός αγοριού νεογνού 2 εβδομάδων, ο οποίος γεννήθηκε με εμφανή ινιακή εγκεφαλοκήλη. Ο μηνιγγικός σάκκος περιέχει μόνον ΕΝΥ και όχι εγκεφαλική ουσία, δηλαδή η βλάβη είναι κατ' ουσίαν μηνιγγοκήλη.

ειδικά στις οπίσθιες εγκεφαλοκήλες, ώστε να διαπιστωθεί η ανατομική σχέση του μίσχου της εγκεφαλοκήλης με τον οβελιαίο φλεβώδη κόλπο και τη συμβολή των φλεβωδών κόλπων στον ληνό του Ηροφίλου (torculla herophilli). Στις πρόσθιες εγκεφαλοκήλες είναι σημαντικό να αποσαφηνιστεί το περιεχόμενο του σάκκου της εγκεφαλοκήλης, καθόσον συχνά περιέχει την τρίτη κοιλία ή ακόμη και τους υποθαλάμους (Εικόνα 2.2B).

Η θεραπεία των εγκεφαλοκηλών συνίσταται στην αφαίρεση του σάκκου και τη χειρουργική αποκατάσταση της ανατομικής ακεραιότητας της σκληράς μήνιγγας (το πλέον αναγκαίο στάδιο της εγχειρήσεως), του κρανιακού ελλείμματος, εάν είναι μεγάλο, και του δέρματος. Συνήθως το κρανιακό έλλειμμα είναι μικρό και δεν χρειάζεται κρανιοπλαστική και το δέρμα συγκλείεται κατά πρώτο σκοπό. Στις πρόσθιες εγκεφαλοκήλες πρέπει να γίνει ανασύσταση της βάσεως του κρανίου ανά στιβάδες, με σύγκλιση της σκληράς μήνιγγας και χρήση κρανιακού μωσχεύματος για τη σύγκλιση του οστικού ελλείμματος. Όταν υπάρχει τμήμα της τρίτης κοιλίας στον σάκκο της εγκεφαλοκήλης, συχνά προηγείται η τοποθέτηση βαλβίδας υδροκεφάλου, για να αποφευχθεί η απότομη επιδείνωση μετεγχειρητικά. Αυτό συναντάται σε ποσοστό 10-20% των περιπτώσεων (24).

Σε μεγάλο ποσοστό, που παραλλάσσει από 10 μέχρι 80%, υπάρχει υδροκέφαλος, κυρίως σε σχέση με μεγάλες οπίσθιες εγκεφαλοκήλες. Υδροκέφαλος μπορεί να υπάρχει ακόμα και σε ατρητικές εγκεφαλοκήλες. Συχνά, ο υδροκέφαλος γίνεται ενεργός μερικές εβδομάδες μετά τη σύγκλιση της εγκεφαλοκήλης. Η παρουσία υδροκεφάλου αντιμετωπίζεται με τοποθέτηση βαλβίδας παροχετεύσεως E.N.Y. Ενδοσκοπική κοιλιοστομία τρίτης κοιλίας έχει δοκιμαστεί, χωρίς όμως επιτυχία σε μεγάλο ποσοστό.

3 Σύνδρομο Dandy Walker (Dandy Walker Malformation)

Η συγγενής αυτή διαμαρτία περιγράφηκε πρώτα από τον Dandy το 1914 (9) και αργότερα από τον Taggart (42). Αργότερα προστέθηκε και το όνομα του Walker. Περιλαμβάνει κυστική διάταση της τετάρτης κοιλίας, μερική ή ολική έλλειψη σχηματισμού του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και υδροκέφαλο (4). Ο υδροκέφαλος δεν είναι πάντα παρών και ως εκ τούτου δεν αποτελεί απαραίτητο κριτήριο για τη διάγνωση. Στην κλασική της μορφή, η διαμαρτία Dandy Walker περιλαμβάνει μία κύστη της μέσης γραμμής στον οπίσθιο βόθρο, η οποία επικοινωνεί ευρέως με την τετάρτη κοιλία, σε συνδυασμό με τον υποπλαστικό ή απλαστικό σκώληκα της παρεγκεφαλίδας, ο οποίος έχει υποστεί μία παρεκτόπιση προς τα άνω και στροφή (Εικόνα 2.4) (4, 20). Τα ημισφαίρια της παρεγκεφαλίδας έχουν παρεκτοπιστεί και μπορεί να είναι και υποπλαστικά. Αντιστοίχως, υπάρχει παρεκτόπιση του σκηνιδίου της παρεγκεφαλίδας προς τα άνω, παρεκτόπιση των φλεβωδών κόλπων και παρεκτόπιση του ινιακού οστού προς τα οπίσω, διευρύνοντας περαιτέρω τον οπίσθιο βόθρο (20). Συνήθως η κυστική διάταση της τετάρτης κοιλίας εκτείνεται προς τη μεγάλη δεξαμενή αλλά δεν επικοινωνεί με τους υπαραχνηειδείς χώρους του μείζονος τρήματος και της βάσεως του κρανίου.

Ο όρος σύνδρομο Dandy-Walker περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα διαμαρτιών και συχνά χρησιμοποιείται ο όρος «σύμπλεγμα Dandy-Walker» (Dandy Walker Complex) (2). Παρατηρώντας την εικόνα της Μαγνητικής Τομογραφίας σε εγκάρσια τομή διερχόμενη από το μέσο της τετάρτης κοιλί-



Εικόνα 2.4



Διαμαρτία Dandy Walker. Μαγνητικές Τομογραφίες ενός κοριτσιού 16 μηνών, η οποία εμφανίστηκε με συμπτώματα υδροκεφάλου. **A:** T-1 οβελιαία ακολουθία, **B:** T-2 εγκάρσια ακολουθία. Παρατηρείται αγενησία των κατώτερων 2/3 του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και διάταση της τρίτης κοιλίας λόγω υδροκεφάλου.

ας, εάν δεν υπάρχει τμήμα του σκώληκα που παρεμβαίνει μεταξύ της κύστεως και της τετάρτης κοιλίας ονομάζεται Τύπος Α και η διαμαρτία είναι είτε κλασική μορφή (classic Dandy-Walker malformation - DWM), είτε παραλλαγή (Dandy-Walker Variant - DWV), εάν δεν υπάρχει διεύρυνση του οπισθίου βόθρου. Εάν υπάρχει τμήμα του σκώληκα που παρεμβαίνει μεταξύ της κύστεως και της τετάρτης κοιλίας ονομάζεται Τύπος Β και αντιστοιχεί στον όρο μέγα-μεγάλη δεξαμενή (mega cisterna magna - MCM). Περιγράφεται και η μορφή κύστεως του θύλακα του Blake (Blake's Pouch Cyst - BPC)(43), η οποία διαχωρίζεται από την MCM από την παρουσία υδοκεφάλου, καθόσον δεν υπάρχει επικοινωνία με τις υπαραχνοειδείς δεξαμενές (38).

Διαχωρισμός της διαμαρτίας Dandy-Walker πρέπει να γίνει από τις αραχνοειδείς κύστες του οπισθίου βόθρου, οι οποίες δεν επικοινωνούν με την τετάρτη κοιλία και οι οποίες συνοδεύονται συνήθως από φυσιολογικό σκώληκα και λοβούς της παρεγκεφαλίδας, τα οποία παρεκτοπίζουν. Η χρήση Μαγνητικής Τομογραφίας με ακολουθίες ελέγχου ροής Ε.Ν.Υ. βοηθούν σημαντικά στη σωστή διάγνωση γιατί διευκολύνουν στη διαπίστωση υπάρξεως επικοινωνίας μεταξύ χώρων που περιέχουν Ε.Ν.Υ. (45).

Η διαμαρτία Dandy Walker μπορεί να ευρίσκεται στα πλαίσια χρωμοσωμιακών ανωμαλιών (τρισωμίες, διπλασιασμοί κ.λπ.) (32), καθώς και να συνυπάρχει με άλλες συγγενείς ανωμαλίες διαπλάσεως εγκεφάλου σε ποσοστό 68% των ασθενών όπως στένωση υδραγωγού, αγενεσία του μεσολοβίου, δυσραφία (15). Σε 45% των ασθενών με DWM συνυπάρχουν και άλλες εξωκρανιακές ανωμαλίες διαπλάσεως στην καρδιά, τους νεφρούς, το περίνεο και τη σπονδυλική στήλη (17, 35, 39). Η συχνότητα της διαμαρτίας είναι της τάξεως των 1:25.000 με 1:30.000 ανά ζωντανές γεννήσεις (17, 34, 35). Η διαμαρτία DWM είναι υπεύθυνη για το 4% όλων των ασθενών που πάσχουν από υδροκέφαλο (16, 30).

Τα περισσότερα παιδιά με DWM εμφανίζονται με συμπτώματα υδροκεφάλου καθώς επίσης και με ψυχοκινητική καθυστέρηση στο πρώτο έτος της ζωής (17, 34, 39). Σε μεγαλύτερα παιδιά μπορεί να υπάρχουν και συμπτώματα παρεγκεφαλιδικής δυσλειτουργίας.

Η θεραπεία παραλλάσσει ανάλογα με την παρουσία ή όχι υδροκεφάλου. Εάν υπάρχει ενεργός υδροκέφαλος (κάτι που συμβαίνει στην πλειοψηφία των περιστατικών), η θεραπεία είναι αυτή του υδροκεφάλου με τοποθέτηση βαλβίδας παροχετεύσεως Ε.Ν.Υ. (1, 5, 25, 29, 37). Εάν δεν υπάρχει στένωση του υδραγωγού του Sylvius, τοποθέτηση μιας βαλβίδας με (υπερσκηνίδιο) καθετήρα στις πλάγιες κοιλίες είναι αρκετή. Εάν υπάρχει στένωση του υδραγωγού του Sylvius, προτιμάται η τοποθέτηση δύο καθετήρων, ενός στην πλάγια κοιλία υπερσκηνίδια και ενός δεύτερου στην κύστη οπισθίου βόθρου, οι οποίοι ενώνονται με συνδετικό τύπου "Υ", εξομοιώνοντας τις πιέσεις του Ε.Ν.Υ. ένθεν και ένθεν του σκηνιδίου (34). Η τεχνική αυτή είναι αμφιλεγόμενη, καθώς σύστημα βαλβίδας με πολύπλοκες συνδέσεις έχει γενικά μεγαλύτερη πιθανότητα επιπλοκών και δυσλειτουργίας. Επιπλέον, η παρουσία καθετήρων στην τετάρτη κοιλία σχετίζεται με σημαντικές επιπλοκές, όπως αιμάτω-

μα οπισθίου βόθρου, παραλύσεις κρανιακών νεύρων και παραμόρφωση του στελέχους από υπερπαροχέτευση με ακόλουθες κεφαλαλγίες (5, 21, 23, 33). Πολλοί χειρουργοί προτιμούν την αρχική τοποθέτηση βαλβίδας με καθετήρα στην πλάγια κοιλία και την τοποθέτηση δεύτερου καθετήρα στην κύστη του οπισθίου βόθρου αργότερα, εάν καταδειχθεί απεικονιστικά ότι η κύστη οπισθίου βόθρου δεν επικοινωνεί με τις κοιλίες (5). Η ενδοσκοπική κοιλιοστομία τρίτης κοιλίας έχει δοκιμασθεί σε ασθενείς με στένωση του υδραγωγού του Sylvius, με μικτά αποτελέσματα (18). Τέλος, έχει δοκιμασθεί με περιορισμένη επιτυχία η κρανιεκτομή και θυριδοποίηση της κύστης στους υπαραχνοειδείς χώρους του οπισθίου βόθρου (44).

Είναι σημαντικό να γίνει η σωστή διάγνωση της διαμαρτίας και να διαχωριστεί αυτή από τις κύστες του οπισθίου βόθρου, την εγκυστωμένη τετάρτη κοιλία, τους κυστικούς όγκους οπισθίου βόθρου, παθολογίες που χρειάζονται άλλη θεραπεία και τη μέγα-μεγάλη δεξαμενή, που συνήθως δεν χρειάζεται θεραπεία.

Η πρόγνωση καινοητική εξέλιξη συνήθως εξαρτάται από την παρουσία συνοδών συγγενών διαμαρτιών διαπλάσεως και είναι καλύτερη, όταν η δομική εικόνα του εγκεφάλου είναι όσο το δυνατόν περισσότερο κοντά στο φυσιολογικό. Θεωρείται ότι σημαντική παραμόρφωση ή δυσγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας σχετίζεται με πενιχρό κλινικό αποτέλεσμα (6). Προγεννητική διάγνωση διαμαρτίας DWM γενικά φέρει κακή πρόγνωση (11, 14, 16).

4 Αγενεσία του μεσολοβίου

Πλήρης ή μερική αγενεσία του μεσολοβίου είναι σχετικά συχνή και συναντάται σε 0,5 με 70 ανά 10.000 παιδιά με ψυχοκινητική καθυστέρηση. Συχνά συνυπάρχει με άλλες συγγενείς διαμαρτίες, όπως Dandy Walker, ολοπροσεγκεφαλία, κύστες και άλλα (22, 31). Στο 23% των ασθενών με αγενεσία του μεσολοβίου συνυπάρχει υδροκέφαλος και άλλα σύνδρομα, όπως Aicardi, Acrocallosal, Andermann and Shapiro (19). Ένα συνοθύλευμα διαμαρτιών διαπλάσεως σχετίζονται με μετάλλαξη του γονιδίου κυτταρικής προσκολλησέως L1 και αναφέρονται ως σύνδρομο CRASH (corpus callosum hypoplasia, mental retardation, adducted thumbs, spastic paraplegia and hydrocephalus) (12). Η παρουσία υδροκεφάλου θεραπεύεται χειρουργικά με τοποθέτηση βαλβίδας παροχετεύσεως Ε.Ν.Υ.

5 Υδρανεγκεφαλία

Η υδρανεγκεφαλία είναι μία βαριά συγγενής ανωμαλία διαπλάσεως του εγκεφάλου, η οποία χαρακτηρίζεται από απουσία του μεγαλύτερου τμήματος του εγκεφαλικού φλοιού και αντικατάσταση του όγκου του από Ε.Ν.Υ. Σχετί-

ζεται με περιορισμένο προσδόκιμο επιβιώσεως. Το κύριο πρόβλημα στην αντιμετώπιση των παιδιών αυτών προκύπτει από την προοδευτική αύξηση της περιμέτρου κεφαλής τους πρώτους μήνες της ζωής και την ανάγκη τοποθέτησης βαλβίδας Ε.Ν.Υ. για τον έλεγχο της προοδευτικής αυτής αύξησης της κεφαλής, καθώς και την αποφυγή εξελκώσεων του δέρματος του κρανίου από τάση, παρ' όλο που δεν υπάρχει καμία προσδοκία κλινικής βελτιώσεως (28, 41). Προσοχή χρειάζεται στη διαφορική διάγνωση ασθενών με υδρανεγκεφαλία από ασθενείς με υδροκέφαλο και πολύ μεγάλο βαθμό διατάσεως του κοιλιακού συστήματος.

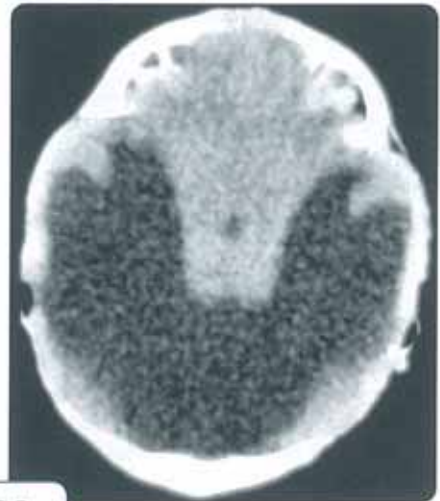
6 Ολοπροσεγκεφαλία

Η ολοπροσεγκεφαλία αποτελεί σύνθετη ανωμαλία διαπλάσεως του εγκεφάλου, η οποία χαρακτηρίζεται από αποτυχία του προσεγκεφάλου (forebrain) να χωριστεί σε δύο ημισφαίρια. Παρατηρείται σε 1:250 κυήσεις αλλά μόνον το 3% των εμβρύων επιβιώνει μέχρι τη γέννηση, κάνοντας την επίπτωση της 1:10.000 (3, 8, 13, 27, 36). Σχετίζεται με ανωμαλίες του προσωπικού κρανίου.

Η ολοπροσεγκεφαλία ταξινομείται σε αλοβική (alobar), ημιλοβική (semilobar) και λοβική (lobar) και σε μέση διημισφαιρική ένωση (middle interhemispheric fusion). Η αλοβική είναι η πλέον σοβαρή μορφή και περιλαμβάνει πλήρη αποτυχία του χωρισμού σε δύο ημισφαίρια (Εικόνα 2.5) και την παρουσία μίας κοιλιάς (monoventricle), η οποία επικοινωνεί με μία μεγάλη κοιλία. Στην ημιλοβική μορφή ένα οπίσθιο μέρος των ημισφαιρίων διαχωρίζεται. Στην λοβική ένα μικρό πρόσθιο τμήμα δεν διαχωρίζεται. Τα περισσότερα παιδιά με ολοπροσεγκεφαλία έχουν μικροκεφαλία. Οι πλέον βαριές μορφές (το 75% των αλοβικών) μπορεί να έχουν και υδροκέφαλο. Η παρουσία υδροκέφαλου αναγκάζει για τοποθέτηση βαλβίδας υδροκέφαλου, για την ευκολότερη διαχείριση του νεογνού, παρ' όλο που το προσδόκιμο επιβιώσεως και η ποιότητα ζωής είναι πενιχρά.

Βιβλιογραφία

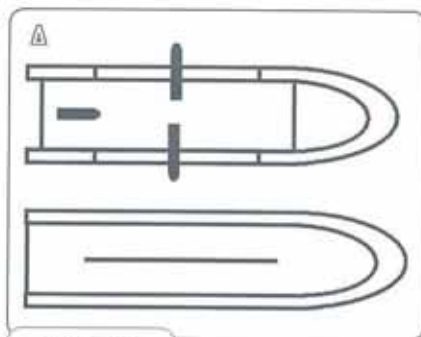
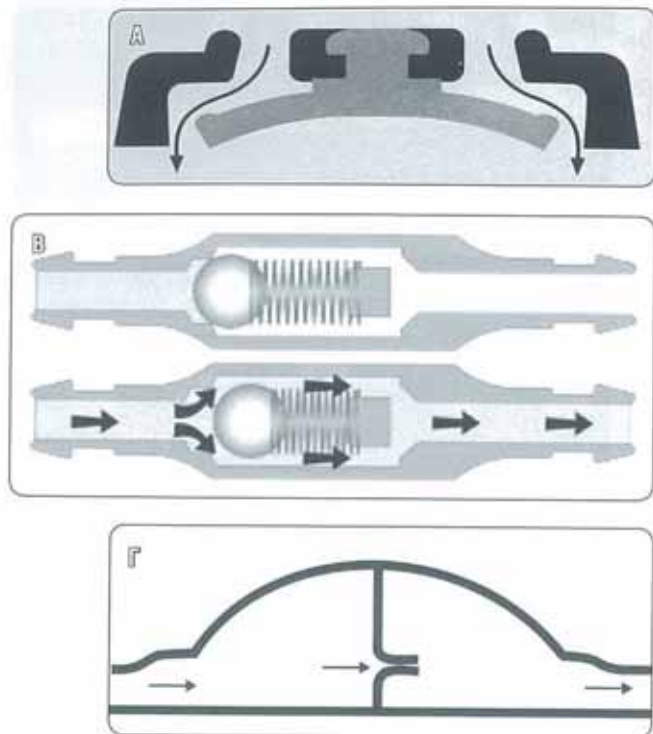
1. Asai A, Hoffman HJ, Hendrick EB, et al: Dandy-Walker syndrome: experience at the Hospital for Sick Children, Toronto. *Paed Neurosci* 1989; 15: 66-73
2. Barkovich AJ, Kjos BO, Norman D, et al: Revised classification of posterior fossa cysts and cyst-like malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *Am J Neuroradiol* 1989; 15(6): 1289-300
3. Barkovich AJ, Quint DJ: Middle interhemispheric fusion: an unusual variant of holoprosencephaly. *Am J Neuroradiol* 1993; 14(2): 431-40
4. Benda CE. The Dandy-Walker syndrome or the so-called atresia of the foramen of Magendie. *J Neuropathol Exp Neurol* 1954; 13: 14-29
5. Bindal AK, Storrs BB, McLone DG. Management of the Dandy-Walker syndrome. *Paediatric Neurosurg* 1990-1991; 16(3): 163-9
6. Boddart N, Klein O, Ferguson, et al. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: the importance of vermian lobulation. *Neuroradiol* 2003; 45: 320-324
7. Bui CJ, Tubbs RS, Shannon CN, et al. Institutional experience with cranial vault encephaloceles. *J Neurosurg* 2007; 107(suppl 1): 22-5



Εικόνα 2.5

Ολοπροσεγκεφαλία, αλοβική. Αξονική Τομογραφία ενός κοριτσιού 3 μηνών με μικροκεφαλία. Παρατηρείται αποτυχία χωρισμού του εγκεφάλου σε δύο ημισφαίρια και ένας μονήρης χώρος με Ε.Ν.Υ., μία μεγάλη κοιλία.

8. Cohen MM Jr. Perspectives on holoprosencephaly: Part I. epidemiology, genetics and syndromology. *Teratology* 1989; 40(3): 211-35
9. Dandy WE, Blackfan KD. Internal Hydrocephalus. An experimental, clinical and pathological study. *Am J Dis Child* 1914; 8: 406-482
10. Docherty JG, Daly JC, Carachi R. Encephaloceles: a review 1971-1990. *Eur J Pediatric Surg* 1991; 1(Suppl 1): 11-13
11. Forzano F, Mansour S, Ierullo A, et al. Posterior fossa malformation in fetuses: a report of 56 further cases and a review of the literature. *Prenat Diagn* 2007; 27(6): 495-501
12. Fransen E, Van Camp G, Vits L, et al. L1-associated diseases: clinical geneticists divide, molecular geneticists unite. *Hum Mol Genet* 1997; 6(10): 1625-32
13. Hahn JS, Plawner LL. Evaluation of management of children with holoprosencephaly. *Pediatr Neurol* 2004; 31(2): 79-88
14. Harper T, Fordham LA, Wolfe HM. The fetal dandy-walker complex: associated anomalies, perinatal outcome and postnatal imaging. *Fetal Diagn Ther* 2007; 22(4): 277-81
15. Hart MN, Malamud N, Ellis WG. The Dandy-walker syndrome. A clinicopathological study based on 28 cases. *Neurology* 1972; 22: 771-780
16. Has R, Ermis H, Ibrahimoglu L, et al. Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. *Fetal Diagn Ther* 2004; 19(4): 342-7
17. Hirsch JF, Pierre-Kahn A, Renier D, et al. The Dandy-Walker malformation. A review of 40 cases. *J Neurosurg* 1984; 61: 515-522
18. Hoffman HJ, Harwood-Nash D, Gilday DL, et al. Percutaneous ventriculostomy in the management of non-communicating hydrocephalus. *Neurosurgery* 1980; 7: 1330-1337
19. Jeret JS, Senur D, Wisniewski KE, et al. Clinicopathological findings associated with agenesis of the corpus callosum. *Brain Dev* 1987; 9(3): 255-64
20. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddart N, et al. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and prognosis. *Child's Nerv Syst* 2003; 19: 484-489
21. Lee M, Leahu D, Weiner HL, Abbott R, et al: Complications of fourth ventricular shunts. *Pediatr Neurosurg* 1995; 22(6): 309-13
22. Lena G, van Calenberg F, Genitori L, et al. Supratentorial interhemispheric cysts associated with callosal agenesis; surgical treatment and outcome in 16 children. *Child's Nerv Syst* 1995; 11(10): 568-73



Εικόνα 3.6

Διαγραμματική απεικόνιση μηχανισμών λειτουργίας διαφόρων τύπων βαλβίδων. Α: τύπος διαφράγματος, το οποίο παραμορφώνεται ελαφρά και επιτρέπει την διέλευση του Ε.Ν.Υ. Β: τύπος ελατηρίου. Η αυξημένη πίεση του Ε.Ν.Υ. παρεκτοπίζει ένα σφαιρίδιο, το οποίο συγκρατείται από ένα ελατήριο. Όταν η πίεση του Ε.Ν.Υ. ξεπερνά την πίεση του ελατηρίου, το σφαιρίδιο μετακινείται και επιτρέπει την διέλευση του Ε.Ν.Υ. Γ: τύπος ρύγχους. Η αυξημένη πίεση του Ε.Ν.Υ. διανοίγει τα χείλη του ρύγχους. Δ: τύπος σχισμής. Πάνω, εγκαρσία τομή, Κάτω, πλαγία όψη. Η αυξημένη πίεση του Ε.Ν.Υ. διανοίγει τη σχισμή του πλαστικού τοιχώματος.

ληψία Ε.Ν.Υ. και μικροβιολογική εξέταση. Ο αριθμός λευκοκυττάρων είναι διψήφιος (συνήθως πολύ άνω των 10/ml), η γλυκόζη ελαττωμένη, η πρωτεΐνη αυξημένη (άνω του 1 g/l) και η χρώση Gram καταδεικνύει την παρουσία μικροβίων, συνήθως χρυσίζοντος σταφυλόκοκκου (*Staphylococcus aureus*). Η θεραπεία συνίσταται σε αφαίρεση της βαλβίδας, τοποθέτηση εξωτερικής παροχετεύσεως για 10-15 ημέρες, χορήγηση αντιβιοτικών, συνήθως αντι-σταφυλοκοκκικών, συστηματικά και ενδοκοιλικά από την εξωτερική παροχέτευση, και τοποθέτηση νέας βαλβίδας όταν αποστειρωθεί το Ε.Ν.Υ.

Σύνδρομο σιφωνίου-υπερπαροχέτευση

Η βαλβίδα Ε.Ν.Υ. τύπου διαφορικής πίεσεως ανοίγει και επιτρέπει την διέλευση Ε.Ν.Υ. όταν η διαφορά μεταξύ της

πίεσεως μεταξύ εισόδου και εξόδου της βαλβίδας ξεπεράσει την πίεση διανοίξεως της βαλβίδας. Στην όρθια θέση, η στήλη ύδατος (Ε.Ν.Υ. για την ακρίβεια) μέσα στον περιτοναϊκό καθετήρα, η οποία υπάρχει από την έξοδο της βαλβίδας μέχρι το σημείο εισόδου του καθετήρα στην περιτοναϊκή κοιλότητα εξασκεί υδροστατική πίεση, η οποία είναι αρνητική σε αναφορά με το σημείο εξόδου της βαλβίδας, το οποίο είναι το σημείο αναφοράς της πίεσεως. Έτσι, στην όρθια θέση η δράση αυτής της αρνητικής υδροστατικής πίεσεως οδηγεί την βαλβίδα να είναι ανοικτή για περισσότερο χρονικό διάστημα και να παροχετεύει περισσότερο Ε.Ν.Υ., να υπερπαροχετεύει (overdrainage) (1, 7, 8, 18). Αυτό ονομάζεται φαινόμενο σιφωνίου (siphoning effect). Η υπερπαροχέτευση, στις πρώτες εβδομάδες μετά την τοποθέτηση της βαλβίδας, μπορεί να προκαλέσει υποσκληρίδια αιματώματα από την απότομη παροχέτευση των κοιλιών, ιδίως εάν οι κοιλίες είναι μεγάλες (Εικόνα 3.8). Μετά από χρόνια έκθεση σε υπερπαροχέτευση, δημιουργείται το σύνδρομο των σχισμοειδών κοιλιών (slit ventricle syndrome). Οι κοιλίες του εγκεφάλου γίνονται σχισμοειδείς, μικρότερες του κανονικού (Εικόνα 3.9) και το παιδί μπορεί να έχει επιμένοντα συμπτώματα, όπως χρόνιες κεφαλαλγίες. Αρχικά ασθενείς με υπερπαροχέτευση έχουν αρνητική ενδοκράνια πίεση στην όρθια θέση. Εάν παραμείνουν με την βαλβίδα που υπερπαροχετεύει για μεγάλο χρονικό διάστημα, σταδιακά αναπτύσσουν μειωμένη ενδοτικότητα (compliance) του εγκεφαλικού παρεγχύματος και αυξημένη ενδοκράνια πίεση, το μεγαλύτερο μέρος της ημέρας. Για την αντιμετώπιση του φαινομένου σιφωνίου σχεδιάστηκαν στην δεκαετία του 1980 οι μονάδες αντι-σιφωνίου (anti-siphon devices), εξαρτήματα που ενσωματώθηκαν στο βαλβιδικό μηχανισμό και



Εικόνα 3.7

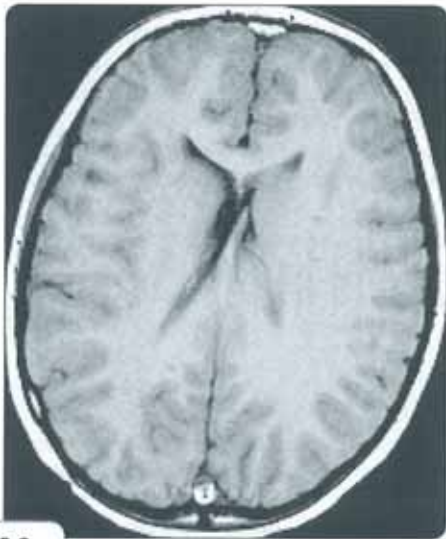
Κοιλιακός καθετήρας αφαιρεθείς από παιδί, το οποίο παρουσιάστηκε με απόφραξη βαλβίδας. Το άκρο του καθετήρα που φέρει τις όπες παροχετεύσεως είναι αποφραγμένο από χοριοειδές πλέγμα (σύγκριση με Εικόνα 3.4B).



Εικόνα 3.8

Υπερπαροχέτευση βαλβίδας Ε.Ν.Υ. Αξονική Τομογραφία ενός παιδιού 18 μηνών, ο οποίος πάσχει από υδροκέφαλο. Έχει τοποθετηθεί βαλβίδα παροχέτευσης Ε.Ν.Υ. Διακρίνεται στη δεξιά μετωπιαία χώρα υποσκληρίδιο αιμάτωμα, το οποίο ήταν αποτέλεσμα της υπερπαροχέτευσης Ε.Ν.Υ. μέσω της βαλβίδας.

παρουσιάζουν αυξημένη αντίσταση στη ροή του Ε.Ν.Υ. στην όρθια θέση (1, 7, 8, 18). Υπάρχουν πολλές τέτοιες εμπορικές σχεδιάσεις, που έχουν είτε μηχανισμό μεμβράνης είτε μηχανισμό σφαιριδίων που αλλάζουν θέση με τη βαρύτητα. Αργότερα αναπτύχθηκαν και οι βαλβίδες ελέγχου ροής. Θεραπεία της υπερπαροχέτευσης και του συνδρόμου των σχισμοειδών κοιλιών είναι η αλλαγή τύπου βαλβίδας και το-



Εικόνα 3.9

Σύνδρομο σχισμοειδών κοιλιών. Μαγνητική Τομογραφία, εγκάρσια T-1 ακολουθία, αγοριού 10 ετών, ο οποίος πάσχει από μεθαιμορραγικό υδροκέφαλο και φέρει βαλβίδα από την ηλικία των 4 μηνών. Έπασχε από παρατεταμένες κεφαλαλγίες, χειρότερες στην όρθια θέση. Οι πλάγιες κοιλίες είναι χαρακτηριστικά μικρές, σχισμοειδείς.

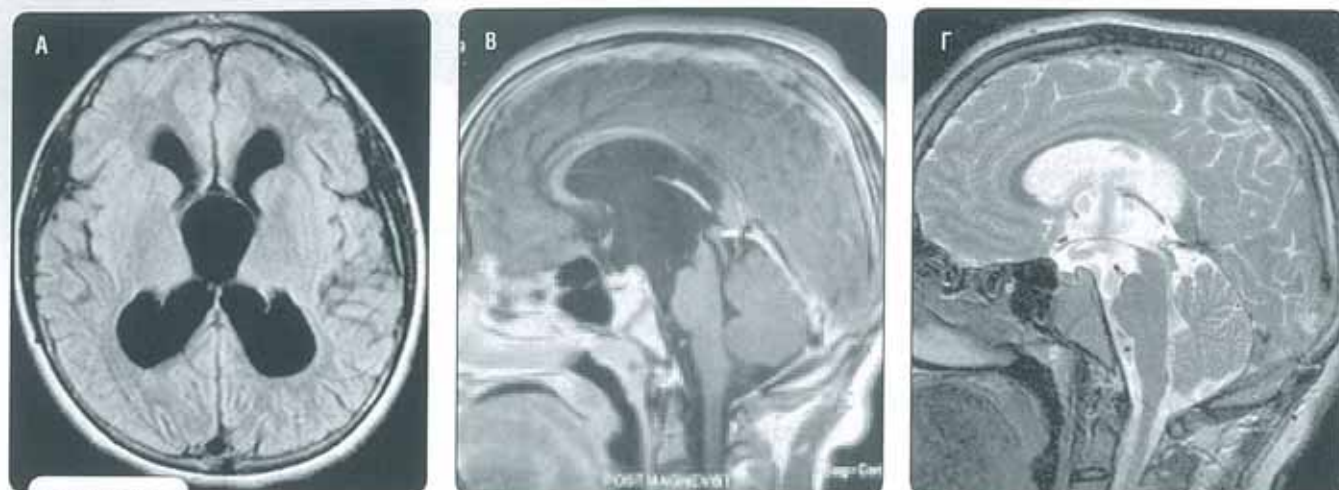
ποθέτηση βαλβίδας με μηχανισμό αντι-σιφωνίου ή ελέγχου ροής. Σε ασθενείς με υποκείμενη στένωση του υδραγωγού μπορεί να δοκιμαστεί και ενδοσκοπική κοιλιοστομία της τρίτης κοιλίας, η οποία έχει πιθανότητες έως και 50% να οδηγήσει σε πλήρη αφαίρεση της βαλβίδας.

6 Πρόγνωση

Η πρόγνωση του παιδικού υδροκεφάλου βελτιώθηκε δραματικά μετά τη δεκαετία του '60, με την ευρεία διάδοση της χρήσεως βαλβίδων για την παροχέτευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού. Πριν τη χρήση των βαλβίδων, η πρόγνωση της ασθένειας δεν ήταν ιδιαίτερα καλή, καθώς οι πιθανότητες να επιβιώσει ο ασθενής ήταν της τάξης του 20%, ενώ υπήρχαν 50% πιθανότητες το παιδί να παραμείνει με μόνιμη εγκεφαλική βλάβη, εάν επεβίωνε (16, 31). Κατά τις 4 τελευταίες δεκαετίες, η αντιμετώπιση του υδροκεφάλου παρουσίασε πρόοδο και σήμερα περισσότεροι από το 80% των ασθενών αναμένεται να επιβιώσουν μακροπρόθεσμα και τουλάχιστον 50% αυτών αναμένεται να συμπληρώσουν τη βασική εκπαίδευση και να επιτύχουν ικανοποιητική κοινωνική αποκατάσταση (25). Παρά το γεγονός ότι πολλά παιδιά με υδροκέφαλο αναπτύσσονται καλά, σε λεπτομερή έλεγχο οι λεκτικές τους ικανότητες (verbal IQ, λεκτική νοημοσύνη) μπορεί να υπολείπονται σε σχέση με το φυσιολογικό (9, 20, 26, 32). Η υποκείμενη αιτία του υδροκεφάλου αποτελεί τον κύριο καθοριστικό παράγοντα της μετέπειτα κοινωνικής και διανοητικής εξέλιξης. Η μηνιγγίτιδα και η ενδοκοιλιακή αιμορραγία έχουν τη χειρότερη πρόγνωση. Ένας σημαντικός αριθμός μηχανικών προβλημάτων των βαλβίδων συνεχίζει να εμφανίζεται μετά την ενηλικίωση. Εάν αντιμετωπίζονται εγκαίρως και καταλλήλως, αυτές οι μηχανικές επιπλοκές δεν επηρεάζουν την πορεία αυτών των ασθενών.

Τα παιδιά με δισχιδή ράχη αναπτύσσουν υδροκέφαλο σε ποσοστό 80-90%, ο οποίος είτε υπάρχει κατά τη γέννηση είτε εμφανίζεται αμέσως μετά το κλείσιμο της δισχιδούς ράχης. Στις δεκαετίες '60 και '70 η πορεία αυτών των ασθενών ήταν ιδιαίτερα πενιχρή, μέχρι σημείου όπου ήταν συχνό το φαινόμενο οι θεράποντες ιατροί να αποφασίζουν να μην προσφέρουν καμία εναλλακτική λύση θεραπείας. Η πρόγνωση βελτιώθηκε μετά τη διάδοση της χρήσεως βαλβίδων για τη θεραπεία του υδροκεφάλου. Σήμερα, οι περισσότεροι θάνατοι παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη δεν οφείλονται στον υδροκέφαλο, σημειώνονται κατά το πρώτο έτος ζωής και σχετίζονται με αναπνευστικά προβλήματα και λοιμώξεις που συνοδεύουν την ανοικτή δισχιδή ράχη. Η διανοητική εξέλιξη των ασθενών με δισχιδή ράχη είναι παρόμοια με αυτή των άλλων ασθενών με υδροκέφαλο, λαμβάνοντας υπ' όψιν τα προβλήματα που σχετίζονται με την παραπληγία της δισχιδούς ράχης.

Ενίοτε, ασθενείς με δισχιδή ράχη και υδροκέφαλο εμφανίζονται χωρίς συμπτώματα υποδηλώνοντας απόφραξη

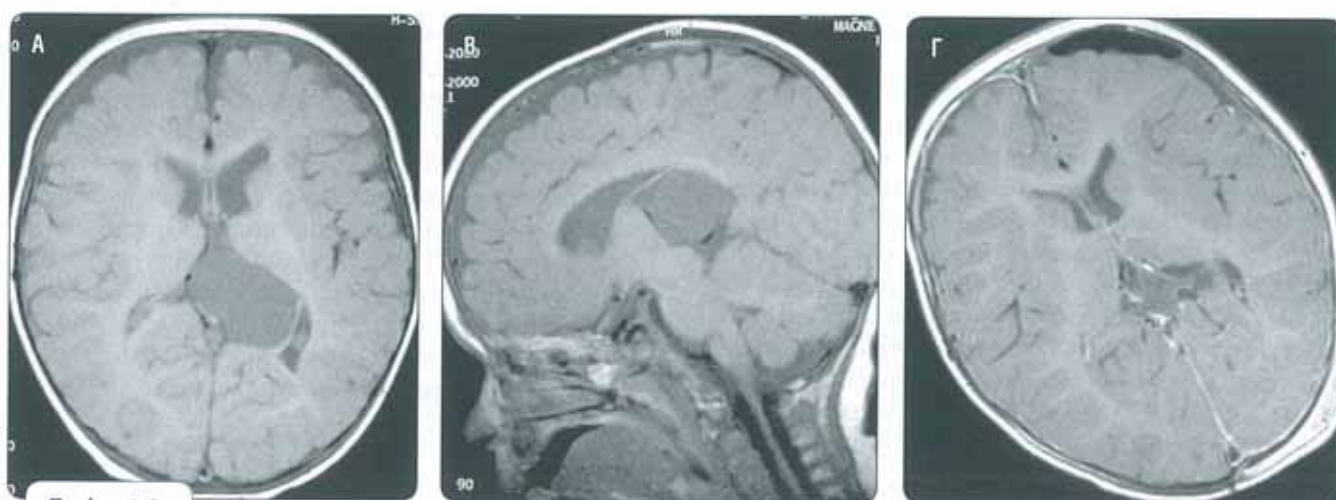


Εικόνα 4.1

Αραχνοειδής κύστη υπερεπιπιακής χώρας. Μαγνητική Τομογραφία ενός αγοριού 13 ετών, ο οποίος διερευνήθηκε για χαμηλό ύψος και βρέθηκε να έχει χαμηλά επίπεδα αυξητικής ορμόνης στο αίμα. **A:** T-1 ακολουθία εγκάρσια **B:** T-1 ακολουθία οβελιαία. Υπάρχει μία ευμεγέθης αραχνοειδής κύστη στην υπερεπιπιακή χώρα, προβάλλοντας στην τρίτη κοιλία, παρεκτοπίζοντας το έδαφος της προς τα άνω. Αντιστοίχως, ο μίσχος της υποφύσεως υφίσταται πίεση, αν και είναι δύσκολο να εξακριβωθεί η θέση του επακριβώς. Ο ασθενής υπεβλήθει σε ενδοσκοπική εσωτερική παροχέτευση της κύστεως, διά μέσου της πλαγίας και τρίτης κοιλίας. Παροχετεύσεις διανοιχθηκαν προς την τρίτη κοιλία και τον υπαραχνοειδή χώρο μπροστά από το στέλεχος του εγκεφάλου. **Γ:** Μετεγχειρητική Μαγνητική Τομογραφία, T-2 οβελιαία ακολουθία. Το χαμηλό σήμα στην κοιλότητα της τρίτης κοιλίας δημιουργείται από τη ροή του Ε.Ν.Υ. διά μέσου των διανοιχθέντων οπών – «παραθύρων» στο τοίχωμα της κύστεως.

χρήζουν χειρουργικής θεραπείας. Συμπτωματικές κύστεις θεραπεύονται χειρουργικά. Η επιλογή της χειρουργικής τεχνικής παραλλάσσει με τη τοποθεσία και τα επιμέρους ανατομικά χαρακτηριστικά της κύστεως. Γενικά, τρεις χειρουργικές επιλογές υπάρχουν: χειρουργική αφαίρεση με μικροχειρουργική τεχνική, δημιουργία ενδοκρανιακής

παροχεύσεως με χρήση ενδοσκοπίου και τοποθέτηση κύστεο-περιτοναϊκής βαλβίδας (3, 14, 19, 27). Οι κύστεις του μέσου βόθρου, όταν είναι μεγάλες και επεκτείνονται στην επιφάνεια του ημισφαιρίου (Galassi Τύπος III), είναι προτιμότερο να αντιμετωπίζονται με τοποθέτηση κύστεο-περιτοναϊκής βαλβίδας, η οποία όμως έχει όλα



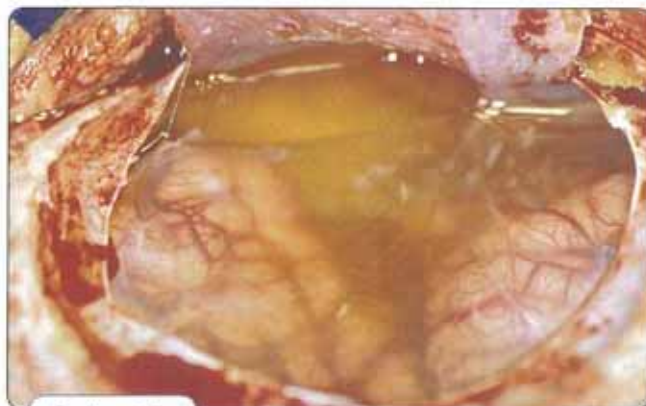
Εικόνα 4.2

Αραχνοειδής κύστη επιφύσεως-τετραδύμου. Μαγνητική Τομογραφία ενός αγοριού 5 μηνών με σύνδρομο Parinaud. **A:** T-1 ακολουθία, εγκάρσια, **B:** T-1 ακολουθία οβελιαία. Παρατηρείται μία ευμεγέθης κύστη στη περιοχή του τετραδύμου, η οποία το πιέζει και επίσης παρεκτοπίζει το τρίγωνο της αριστερής πλαγίας κοιλίας. Η κύστη είχε διαγνωσθεί προγεννητικά με το προγραμματισμένο υπερηχογράφημα στην 20^η εβδομάδα της κύησης. Η κύστη αφαιρέθηκε μικροχειρουργικά, με προσπέλαση ανάλογη με αυτή για όγκους επιφύσεως (διημισφαιρικά, διαϊνιακά). **Γ:** Μετεγχειρητική Μαγνητική Τομογραφία, T-1 ακολουθία εγκάρσια, 6 μήνες μετεγχειρητικά. Η κύστη έχει αφαιρεθεί και δεν παρατηρείται υποτροπή.



Εικόνα 4.3

Αραχνοειδής κύστη οπισθίου βόθρου. Μαγνητική Τομογραφία, T-2 ακολουθία εγκάρσια, ενός αγοριού τριών ετών, με πολλαπλά επεισόδια κυανώσεως και απώλειας συνειδήσεως. Παρατηρείται ευμεγέθης κύστη στον οπίσθιο βόθρο, επικείμενη του ημισφαιρίου της παρεγκεφαλιδας, η οποία πιέζει το υποκείμενο παρεγκεφαλιδικό ημισφαίριο και μετατοπίζει την τετάρτη κοιλία (δομή της μέσης γραμμής).

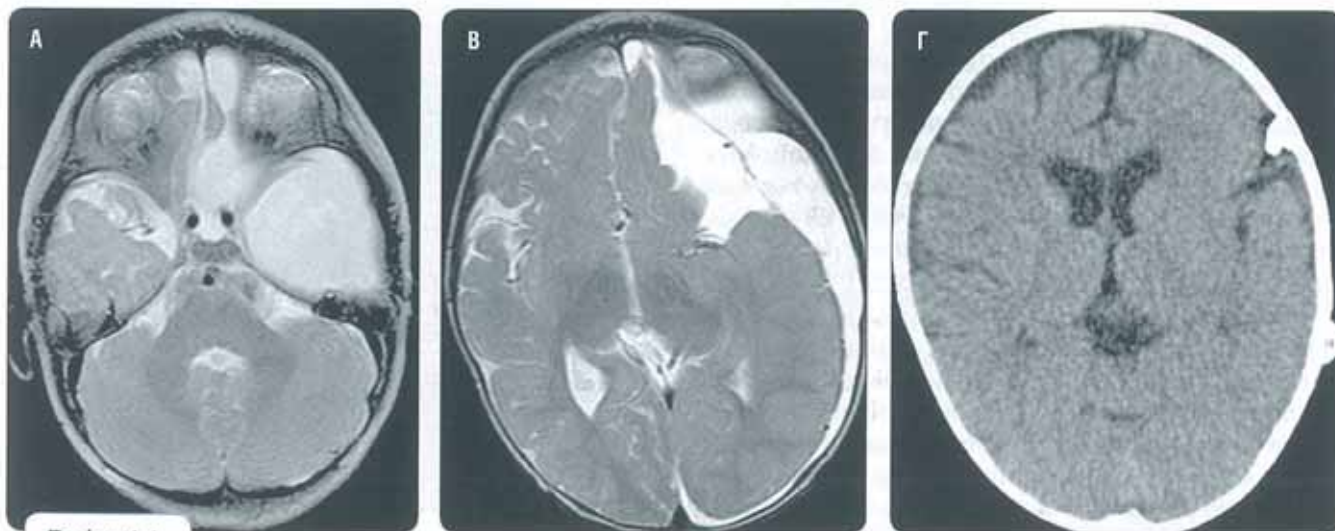


Εικόνα 4.5

Διεγχειρητική φωτογραφία κύστεως σχισμής του Sylvius. Το τοίχωμα της κύστεως διακρίνεται ως «πέπλο» της αραχνοειδούς μήνιγγας. Η σχισμή έχει «διανοιχθεί» από την παρουσία της κύστεως. Όλο το τοίχωμα της κύστεως αφαιρέθηκε μικροχειρουργικά.

κρανίου αντιστοιχώς μπορούν να αφαιρεθούν χειρουργικά ή να παροχετευθούν ενδοσκοπικά. Ειδικά οι κύστεις του κοιλιακού συστήματος προσφέρονται για ενδοσκοπική παροχέτευση. Η χρήση ενδοσκοπίου κερδίζει έδαφος τα τελευταία χρόνια γιατί αποφεύγει τη μεγάλη ανοικτή κρανιοτομή και τα μειονεκτήματα μίας βαλβίδας, η οποία πρέπει να παραμείνει εφ' όρου ζωής (5, 10, 13, 16, 38, 41). Βέβαια, η ενδοσκοπική παροχέτευση έχει ένα ποσοστό αποτυχίας της τάξεως του 30%, πιο μεγάλο στους πρώτους μήνες της ζωής, λόγω του οποίου μπορεί αναγκαστικά να πρέπει να καταφύγει κανείς σε μία από τις άλλες δύο

τα προβλήματα που έχουν οι βαλβίδες παροχέτευσως E.N.Y. (απόφραξη, λοίμωξη, υπερπαροχέτευση) (17, 40). Μικρότερες κύστεις μπορούν να αφαιρεθούν με ανοικτή κρανιοτομή (Εικόνα 4.5) ή να παροχετευθούν ενδοκρανικά με τη χρήση ενδοσκοπίου. Κύστεις σε άλλα μέρη του



Εικόνα 4.4

Αραχνοειδής κύστη της σχισμής του Sylvius. Μαγνητική Τομογραφία ενός αγοριού 3 ετών που παρουσιάστηκε με κεφαλαλγίες και αλλαγή συμπεριφοράς. Α και Β: T-2 εγκάρσιες ακολουθίες. Υπάρχει μία ευμεγέθης αραχνοειδής κύστη του αριστερού μέσου εγκεφαλικού βόθρου, η οποία επεκτείνεται πάνω στην επιφάνεια του συστοίχου ημισφαιρίου. Ο ασθενής αντιμετώπιστηκε με τοποθέτηση κυστεο-περιτοναϊκής βαλβίδας. Γ: Μετεγχειρητική Αξονική Τομογραφία. Το μέγεθος της κύστεως έχει μειωθεί εμφανώς. Διακρίνεται το ενδοκρανιακό τμήμα της βαλβίδας.



Εικόνα 5.3

Συριγγομυελία και διαστηματομυελία. Μαγνητικές Τομογραφίες ενός κοριτσιού 7 ετών που εμφανίστηκε με πόνο στο ένα κάτω άκρο και ασυήθιστη τριχοφυΐα στην οσφυϊκή χώρα στη μέση γραμμή. **A:** T-1 οβελιαία ακολουθία. Η διαστηματομυελία ευρίσκεται στο ύψος του Ο3 σπονδύλου. Παρατηρείται συριγγομυελία από τον Θ11 μέχρι τον Ο1 σπόνδυλο. **B:** T-1 εγκάρσια ακολουθία, η οποία δείχνει την περιοχή του διπλασιασμού του νωτιαίου μυελού.

6

Θεραπεία

Παιδιά με συριγγομυελία χρήζουν χειρουργικής θεραπείας γενικά, ανεξαρτήτως συμπτωμάτων, για την πρόληψη περαιτέρω επιδεινώσεως, εκτός εάν υπάρχουν άλλες σοβαρές αντενδείξεις για χειρουργείο. Παιδιά με συριγγομυελία και σκολίωση πρέπει να χειρουργηθούν όσο το δυνατόν γρηγορότερα, σε μια προσπάθεια να προληφθεί περαιτέρω επιδείνωση της σκολιώσεως. Παιδιά με Chiari I χωρίς συριγγομυελία χρήζουν χειρουργικής θεραπείας μόνον εάν έχουν συμπτώματα ή/και νευρολογικά ελλείμματα. Ένα σημαντικό ποσοστό παιδιών με Chiari I χωρίς συριγγομυελία είναι ασυμπτωματικά ή έχουν άτυπα συμπτώματα και παραμένουν σταθερά για χρόνια, χωρίς χειρουργική θεραπεία (39, 48).

Παιδιά με συριγγομυελία και άλλες πρωτοπαθείς ανωμαλίες στη σπονδυλική στήλη (όγκος, δυσραφία, αραχνοειδής κύστη) χρειάζονται θεραπεία για την πρωτοπαθή παθολογία (56).

Η χειρουργική θεραπεία της διαμαρτίας Chiari I με ή χωρίς συριγγομυελία συνίσταται σε χειρουργική αποσυμπίεση του μείζονος τρήματος με υπινιακή κρανιεκτομή (αφαίρεση τμήματος 2x2 cm του ινιακού οστού στο οπίσθιο τμήμα του στην περιοχή του μείζονος τρήματος), διάνοιξη της σκληράς μήνιγγος και της αραχνοειδούς και αποκατάσταση της ροής του Ε.Ν.Υ. στην περιοχή του μείζονος τρήματος. Υπάρχει διάσταση απόψεων για τη δημιουργία μηνιγγοπλαστικής μετά την αποσυμπίεση ή όχι. Και οι δύο τεχνικές έχουν παρόμοια αποτελέσματα (20, 29, 31, 44, 46, 75). Μερικοί χειρουργοί χρησιμοποιούν το διεγχειρητικό Doppler Ultrasound, για μέτρηση της ταχύτητας ροής του Ε.Ν.Υ. στην έξοδο της τετάρτης κοιλίας, για να αποφασίσουν εάν θα διανοίξουν την αραχνοειδή μήνιγγα (41).

Η παρουσία υδροκεφάλου χρήζει θεραπείας με τοποθέτηση βαλβίδας Ε.Ν.Υ. Πρόσφατα έχει χρησιμοποιηθεί ενδοσκοπική κοιλιοστομία τρίτης κοιλίας με επιτυχία. Συνήθως η χειρουργική θεραπεία του υδροκεφάλου γίνεται πριν την αποσυμπίεση του μείζονος τρήματος (14, 28).

Η αποσυμπίεση του μείζονος τρήματος οδηγεί σε ακτινολογική βελτίωση της συριγγομυελίας στο 70-80% των ασθενών και αντίστοιχη βελτίωση των συμπτωμάτων (5, 19, 21, 40, 55, 65, 69). Η παρουσία συνοδού ενδοκρανίου υπερτάσεως μπορεί να προκαλέσει παρατεινόμενα προβλήματα, μετεγχειρητική διαφυγή Ε.Ν.Υ. ή επιμένουσες κεφαλαλγίες (53).

Μικρό ποσοστό των ασθενών αναπτύσσουν υποτροπή της συριγγομυελίας. Συνήθως αυτό σχετίζεται με ατελή αποσυμπίεση στο μείζον τρήμα ή ανάπτυξη αραχνοειδών συμφύσεων και χρειάζεται δεύτερη χειρουργική απόπειρα αποσυμπίεσης (54, 66). Εάν επιμένει, μπορεί να χρειαστεί τοποθέτηση συριγγο-πλευριτικής παροχετεύσεως. Στη δεκαετία του '80 η συριγγο-πλευριτική και συριγγο-υπαραραχνοειδής παροχέτευση χρησιμοποιείτο ως πρώτη χειρουργική μέθοδος αντιμετώπισης της συριγγομυελίας (9, 34, 51, 64, 68, 70). Γρήγορα όμως διεφάνη ότι εάν δεν αντιμετωπιστεί η πρωτοπαθή παθολογία της παρεγκεφαλιδικής εκτοπίας, η συριγγομυελία υποτροπιάζει παρ' όλη την τοποθέτηση παροχετεύσεως μέσα στην κοιλότητα (11, 61).

Παιδιά που έχουν σκολίωση, συριγγομυελία και διαμαρτία Chiari I πρέπει να υποστούν χειρουργική θεραπεία για το σύνδρομο Chiari πρώτα και μετά την ικανοποιητική βελτίωση να προχωρήσουν σε χειρουργική θεραπεία της σκολιώσεως. Η χειρουργική θεραπεία της σκολιώσεως με παρουσία παρεγκεφαλιδικής εκτοπίας, ενέχει σημαντικό κίνδυνο μετεγχειρητικής επιδεινώσεως, μέχρι και τετραπληγίας. Η χειρουργική θεραπεία για το σύνδρομο Chiari συνήθως αναχαιτίζει την επιδείνωση της σκολιώσεως (3, 13, 26).

5.2 Άλλες ανωμαλίες της κρανιο-σπονδυλικής συμβολής

1 Εισαγωγή

Η διάπλαση της κρανιο-σπονδυλικής (κράνιο-αυχενικής) συμβολής μπορεί να διαταραχθεί από μία σειρά νοσημάτων, τα οποία μπορεί να είναι πρωτοπαθή οστικά νοσήματα, μεταβολικά νοσήματα που πλήττουν και τα οστά και δευτεροπαθή οστικά νοσήματα.

Στα πρωτοπαθή οστικά νοσήματα περιλαμβάνονται:

1. Οι διάφορες μορφές οστεοχονδροδυσπλασίας
 - δυσπλασίες χόνδρου (αχονδροπλασία, χονδροδυσπλασία, σπονδυλο-επιφυσιακή δυσπλασία, κλειδοκρανική δυσπλασία και άλλες σπάνιες μορφές)
 - υπερπλασίες χόνδρου (ενχονδρωμάτωση Ollier)
 - υπερπλασίες ινώδους ιστού (ινώδης δυσπλασία -fibrous dysplasia)
 - μορφές οστεο-αραιώσεως (ατελής οστεογένεση -osteogenesis imperfecta)
 - μορφές οστεοπυκνώσεως (οστεοπέτρωση)
 - ανώμαλη διάπλαση μεταφύσεων (κρανιο-μεταφυσιακή δυσπλασία)
2. οι διάφορες μορφές δυσοστεώσεων
 - κρανιακή δυσοστέωση (κρανιοσυνοστεώωση στις διάφορες μορφές, πλήττει τα οστά του κρανίου)
 - προσωπική δυσοστέωση (σύνδρομο Pierre Robin)
 - σπονδυλική δυσοστέωση (σύνδρομο Klippel Feil, ανωμαλίες της βασικο-ινιακής περιοχής, ανωμαλίες διαπλάσεως του οδόντα και του συμπλέγματος A1-A2)
 - Δυσοστεώσεις των άκρων (φωκομελία, σύνδρομο VATER και VATERL)

Στα μεταβολικά οστικά νοσήματα περιλαμβάνονται:

1. Διαταραχές ασβεστίου και φωσφόρου
 2. Βλεννοπολυσακχαριδώσεις
 3. Ολιγοσακχαριδώσεις
 4. Διαταραχές μεταβολισμού γλυκόζης και λιπιδίων (εναπόθεση γλυκογόνου, νόσος Gaucher, νόσος Niemann-Pick, νόσος Farber)
 5. Άλλα μεταβολικά νοσήματα (ομοκυστινουρία, φαινυλοκετονουρία, νόσος Wilson)
- Στα δευτεροπαθή οστικά νοσήματα περιλαμβάνονται:
1. πρωτοπαθείς διαταραχές αυξήσεως (σύνδρομο Noonan, γιγαντισμός, ημιυπερτροφία-σύνδρομο Klippel Trepanay)
 2. χρωμοσωμιακές ανωμαλίες (τρισωμία 21, σύνδρομο Klinefelter)
 3. διαταραχές δέρματος και συνδέσμων (σύνδρομο Ehlers-Danlos, Marfan, Larsen)

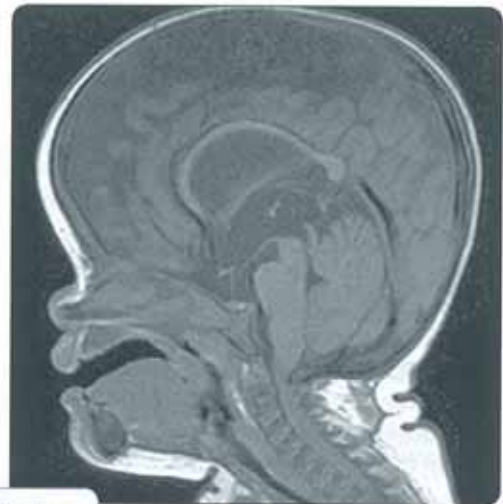
4. αιματολογικές παθήσεις (αναιμία Fanconi)
5. νευρο-δερματικά νοσήματα

Θα συζητηθούν τα συχνότερα από αυτά τα νοσήματα, η αχονδροπλασία και οι βλεννοπολυσακχαριδώσεις.

2 Αχονδροπλασία

Η αχονδροπλασία είναι μία μορφή οστεοχονδροδυσπλασίας, πρωτοπαθούς νόσου των οστών, που χαρακτηρίζεται από διαταραχή διαπλάσεως των χόνδρινων οστών που οδηγεί σε υπερπλασία. Προσβάλλονται η βάση του κρανίου, η σπονδυλική στήλη και τα μακρά οστά που προέρχονται από χόνδρο, και ο ασθενής καταλήγει νάνος («αχονδροπλασικός νάνος»). Στο κρανίο προσβάλλεται κατ' εξοχήν το οπίσθιο μέρος της βάσης του κρανίου, που περιλαμβάνει το χόνδρινο τμήμα του σφηνοειδούς, το απόκλιμα, και το ινιακό οστό. Αυτό οδηγεί σε υπερτροφία του μείζονος τμήματος και επακόλουθη στένωση του (Εικόνα 5.4).

Η αχονδροπλασία οφείλεται σε χρωμοσωμιακή ανωμαλία του χρωμοσώματος 4 στη θέση 4p16.3. Κληρονομείται με κυρίαρχη αυτοσωματική κληρονομικότητα. Η ομόζυγος μορφή συνήθως δεν είναι συμβατή με τη ζωή. Οι μορφές που συναντώνται στην κλινική πράξη είναι ετερόζυγες.



Εικόνα 5.4

Αχονδροπλασία. Μαγνητική Τομογραφία εγκεφάλου, T1 οβελιαία ακολουθία, ενός κοριτσιού 16 μηνών με αχονδροπλασία. Παρατηρείται στένωση του σπονδυλικού σωλήνα στην κρανιο-αυχενική συμβολή και πίεση του νωτιαίου μυελού. Παρατηρείται επίσης διάταση της τρίτης κοιλίας και καμπύλωση του μεσολοβίου, σημεία που υποδηλώνουν αυξημένη πίεση του Ε.Ν.Υ. στις κοιλίες στα πλαίσια του υδροκεφάλου.

ότι παρουσία οικογενειακού ιστορικού έχει παρατηρηθεί στο 4-10% των ασθενών, ανάλογα με τις διάφορες μορφές. Στα οικογενή περιστατικά έχει παρατηρηθεί διαφορετικού βαθμού κάθετη και οριζόντια διεισδυτικότητα.

Σημαντικό βήμα στην κατανόηση του γενετικού υποβάθρου της κρανιοσυνοστέωσης αποτελεί η αναγνώριση των γονιδιακών ανωμαλιών στα διάφορα σύνδρομα. Είναι γνωστό σήμερα ότι ασθενείς με σύνδρομο Apert, Crouzon και Pfeiffer έχουν μεταλλάξεις στο σύμπλεγμα των γονιδίων, τα οποία κωδικοποιούν για τους Υποδοχείς των Παραγόντων Ανάπτυξης των Ινοβλαστών (Fibroblast Growth Factor Receptor - FGFR). Οι δραστηριότητες των Παραγόντων αυτών δεν είναι απόλυτα κατανοητές, αλλά είναι ήδη σαφές ότι εμπλέκονται σε σημαντικές κυτταρικές διαδικασίες, όπως ανάπτυξη του κυττάρου, διαφοροποίηση, μετανάστευση και επιβίωση. Παρά το γεγονός ότι τα τέσσερα διαφορετικά γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, οι πρωτεΐνες-υποδοχείς που κωδικοποιούνται μοιάζουν πολύ στη δομή τους. Όλα σχεδόν τα περιστατικά του συνδρόμου Apert οφείλονται σε μία από τις δύο περιγραφείσες μεταλλάξεις του γονιδίου FGFR2 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 7. Έχουν παρατηρηθεί επιπρόσθετες ανωμαλίες του χρωμοσώματος 10. Σήμερα, έχουν αναγνωρισθεί 25 μεταλλάξεις στο γονίδιο FGFR2, που εμπλέκονται στην παθογένεση του συνδρόμου Crouzon (27). Μεταλλάξεις των δύο γονιδίων FGFR1 και FGFR2 έχουν αναφερθεί στο σύνδρομο Pfeiffer, η καθεμία από τις οποίες αντιστοιχεί σε φαινότυπους διαφορετικής κλινικής σοβαρότητας (18).

Επί του παρόντος, καμμία γενετική ανωμαλία δεν έχει παρατηρηθεί στις μη συνδρομικές μορφές κρανιοσυνοστέωσης. Επίσης, δεν έχουν περιγραφεί συστηματικά οικογενή περιστατικά μη συνδρομικής κρανιοσυνοστέωσης. Αναμένεται ότι σε λίγα χρόνια θα έχει πραγματοποιηθεί σημαντική πρόοδος σε αυτόν τον τομέα, η οποία θα ρίξει νέο φως στους παθοφυσιολογικούς μηχανισμούς των διάφορων μορφών κρανιοσυνοστέωσης.

6 Ακτινολογική εικόνα

Ακτινολογικές εξετάσεις, όπως απλές ακτινογραφίες κρανίου, Αξονική Τομογραφία (CT) και Μαγνητική Τομογραφία (MR), χρησιμοποιούνται ευρέως στην κλινική πράξη τόσο για τη μελέτη της μορφολογίας του κρανιοπροσωπικού σκελετού και τον προεγχειρητικό σχεδιασμό, καθώς και για τον έλεγχο των αποτελεσμάτων των χειρουργικών επεμβάσεων και τη μετεγχειρητική παρακολούθηση όσο και στην έρευνα, για τη μελέτη των παθοφυσιολογικών μηχανισμών που σχετίζονται με τις κρανιοπροσωπικές δυσμορφίες.

Απλές ακτινογραφίες

Οι απλές ακτινογραφίες κρανίου και προσώπου χρησιμοποιούνται ευρέως στους ασθενείς με κρανιοσυνοστέωση,

καθώς μπορούν εύκολα να πραγματοποιηθούν και να καταδείξουν την ανατομία των οστών. Είναι χρήσιμες καθώς εντοπίζουν εύκολα τις πρώιμα συγκλισθείσες ραφές, εμφανίζουν τη συνολική μορφολογία του κρανίου και την ύπαρξη προβλημάτων, όπως την ύπαρξη οστικών στενώσεων που περιορίζουν την ανάπτυξη του κρανίου και «εντυπώματα αντίχειρος» ("thumb imprints" or "beaten copper cranium"), που υποδηλώνουν ενδοκρανιακή υπέρταση (Εικόνα 6.8). Για να αξιολογηθεί το αποτέλεσμα μιας επιτυχούς επέμβασης ή η εξέλιξη της δυσμορφίας σε αμφισβητούμενα περιστατικά ή σε ασθενείς με ενδείξεις υποτροπής της στένωσης μετά από χειρουργική θεραπεία χρησιμοποιείται σειρά ακτινογραφιών σε τακτά χρονικά διαστήματα. Η χρήση προκαθορισμένων ακτινολογικών προβολών επιτρέπει τη μέτρηση των κεφαλομετρικών χαρακτηριστικών. Πολλοί δείκτες έχουν χρησιμοποιηθεί για συγκρίσεις, εκ των οποίων ο πιο γνωστός είναι η κρανιακός δείκτης (cranial index) που περιέγραψε ο Cronquist. Υπάρχει σημαντικό επιστημονικό έργο το οποίο ερευνά την αξία των κεφαλομετρικών μελετών στην ανάπτυξη της κεφαλής και του προσώπου τόσο στα φυσιολογικά άτομα όσο και στους ασθενείς με κρανιοσυνοστέωση. Έχει καταδειχθεί ότι η φυσιολογική αύξηση του κρανιακού θόλου, του σκελετού του προσώπου και του σκελετού της βάσεως του κρανίου ολοκληρώνεται σε διαφορετικές ηλικίες. Καταδείχθηκε επίσης ότι σε διάφορες μορφές κρανιοσυνοστέωσης υπάρχει διαφορετική αύξηση του θόλου και της βάσης του κρανίου, που προκαλείται από διαφορετική επίδραση της παθολογικής διεργασίας της συνοστεώσεως επί των ραφών του πρόσθιου και οπίσθιου τμήματος του κρανίου.

Τα μικρά παιδιά είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα στην ιονίζου-



Εικόνα 6.8

«Εντυπώματα αντίχειρος». Απλή ακτινογραφία κοριτσιού 11 μηνών με πανσυνοστέωση, συνοστεώση όλων των κρανιακών ραφών. Οι υπόπυκνες περιοχές οφείλονται στο κατά τόπους μειωμένο πάχος του κρανίου, λόγω της πιέσεως που εξασκείται στην έσω επιφάνεια από τις έλικες του εγκεφάλου.

σα ακτινοβολία. Ως εκ τούτου, η χρήση των απλών ακτινογραφιών, καθώς και της Αξονικής Τομογραφίας (CT), θα πρέπει να γίνεται με μεγάλη φειδώ και όταν είναι απόλυτα απαραίτητες για τη λήψη κλινικών αποφάσεων.

Αξονική Τομογραφία (CT Scan)

Η χρήση της Αξονικής Τομογραφίας προσφέρει έναν περισσότερο λεπτομερή τρόπο ελέγχου της κρανιοσυστοστέωσης. Απεικονίζεται λεπτομερώς ο θόλος του κρανίου καθώς και το παρέγχυμα του εγκεφάλου. Οι συγκλισθείσες ραφές είναι εμφανείς, το μη φυσιολογικό σχήμα του κρανίου αξιολογείται καλύτερα ενώ καταγράφονται οι σχετικές ενδοκρανιακές ανωμαλίες, όπως ο υδροκέφαλος (12). Η βάση του κρανίου, η οποία δεν είναι πολύ καλά ορατή στην απλή ακτινογραφία, απεικονίζεται καλά στην αξονική τομογραφία.

Η αρχή της κεφαλομετρίας έχει επίσης εφαρμοσθεί στην Αξονική Τομογραφία. Η αύξηση των διαφόρων τμημάτων του κρανίου έχει μελετηθεί, ιδιαίτερα των οφθαλμικών κόγχων και της βάσεως του κρανίου. Αποδείχθηκε ότι η ανάπτυξη της βάσεως του κρανίου διαφέρει στην κάθε μορφή κρανιοσυστοστέωσης και εξαρτάται από την πρώιμα συγκλισθείσα ραφή, που μορφολογικώς παρουσιάζει μεγαλύτερη ανωμαλία στη μονορραφική και μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία συστοστέωση από ό,τι στις συνδρομικές μορφές. Παρατηρήθηκε επίσης ότι στη συνδρομική κρανιοσυστοστέωση το κρανίο είναι ευρύτερο στο σημείο των στεφανιαίων ραφών και μικρότερο στο μεσο-οβελιαίο επίπεδο, οι οφθαλμικοί κόγχοι είναι μικρότεροι, ευρίσκονται σε μεγαλύτερη απόσταση μεταξύ τους και προεξέχουν περισσότερο, προσφέροντας ακτινολογική αριθμητική επιβεβαίωση των κλινικών παρατηρήσεων της βραχυκεφαλίας και του εξοφθάλμου. Στις συνδρομικές μορφές συχνά παρατηρείται προοδευτική στένωση των σφαγιτιδικών τρημάτων. Τα αποτελέσματα μίας επιτυχημένης επέμβασης έχουν καταγραφεί. Παρατηρήθηκε ότι η μορφολογία της βάσεως του κρανίου βελτιώνεται ύστερα από επέμβαση διεύρυνσης του κρανίου στις μονορραφικές μορφές και τη μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία συστοστέωση (14). Αποδείχθηκε επίσης ότι ασθενείς με σύνδρομο Apert, ύστερα από επιτυχή επέμβαση, αν και το μέγεθος του κρανίου τους αλλάζει, εμφανίζουν ακόμη βραχυκεφαλικά χαρακτηριστικά, ενώ ο θόλος παραμένει υψηλός. Ύστερα από επέμβαση, ο νέος χώρος που προστίθεται στην ενδοκρανιακή κοιλότητα καταλαμβάνεται από το εγκεφαλονωτιαίο υγρό και συχνά υπάρχει παραμένων «άδειος» επισκληρίδιος χώρος στην πλευρά της μετωπιαίας προώθησης.

Η εμφάνιση της τρισδιάστατης Αξονικής Τομογραφίας (3DCT) πρόσθεσε μία νέα αντίληψη στην απεικόνιση της κρανιοσυστοστέωσης (7, 9, 36). Η τεχνική είναι κυρίως κατάλληλη για τις οστείνες δομές και μπορεί να παρουσιάσει μία λεπτομερή ανατομία του κρανίου με τρισδιάστατη προοπτική, η οποία βοηθά ιδιαίτερα στην κατανόηση των επιπλεγμένων κρανιοπροσωπικών δυσμορφιών. Οι δυσμορφίες του θόλου και της βάσεως του κρανίου μπορούν να αξιολογηθούν στην τρισδιάστατη απεικόνιση (Εικόνα

6.4B, 6.6Γ,Δ και Εικόνα 6.7Γ). Χαρακτηριστικά όπως αβαθής πρόσθιος βόθρος, δυσμορφικοί δυστοπικοί οφθαλμικοί κόγχοι (4), μη φυσιολογικό περίγραμμα του θόλου του κρανίου και ασυμμετρία της βάσεως του κρανίου μπορούν όλα να απεικονισθούν ρεαλιστικά. Αυτός ο τρόπος απεικόνισης έχει αποδειχθεί πολύτιμος στον σχεδιασμό της χειρουργικής θεραπείας καθώς και στην αξιολόγηση του χειρουργικού αποτελέσματος.

Μαγνητική Τομογραφία (MR Scan)

Η Μαγνητική Τομογραφία βελτίωσε την πιστότητα της απεικόνισης των ενδοκρανιακών μαλακών μοριών σε σχέση με την Αξονική Τομογραφία. Έχει ήδη παρατηρηθεί ότι υπάρχει υψηλό ποσοστό, μέχρι και 70%, επίκτητης παρεγκεφαλιδικής εκτοπίας – συνδρόμου Chiari I σε παιδιά με συνδρομική κρανιοσυστοστέωση, κυρίως με σύνδρομο Crouzon και Apert (Εικόνα 6.7Δ) (5, 6). Έχει ήδη αποδειχθεί ότι αυτό οφείλεται στην πρώιμη σύγκλιση των λαμδοειδών ραφών. Άλλες ανωμαλίες που μπορεί να αξιολογήσει καλά η Μαγνητική Τομογραφία είναι ο υδροκέφαλος, οι ανωμαλίες στην ανάπτυξη του εγκεφάλου και οι δυσμορφίες των αεραγωγών οδών που σχετίζονται με την υποπλασία της άνω γνάθου που παρατηρείται στα σύνδρομα Crouzon και Apert (15).

Η χρήση Μαγνητικής Φλεβογραφίας (Magnetic Resonance Venogram – MRV) προσφέρει πληροφορίες για το ενδοκρανιακό δίκτυο φλεβικής απαγωγής. Ένα σημαντικό ποσοστό των παιδιών με συνδρομικές μορφές κρανιοσυστοστέωσης έχουν στένωση των σφαγιτιδικών τρημάτων, η οποία συνδράμει στη δημιουργία φλεβικής υπερτάσεως, που οδηγεί σε ενδοκρανιακή υπέρταση (28).

7

Θεραπεία

Ενδείξεις για χειρουργική επέμβαση στο θόλο του κρανίου

- Αισθητικοί λόγοι
- Ενδοκράνια υπέρταση
- Πρόπτωση οφθαλμών (που θέτει σε κίνδυνο την ακεραιότητά τους, λόγω εξελκώσεως του κερατοειδούς)
- Οξεία ανεπάρκεια του εγκεφαλικού στελέχους (λόγω αυξημένης πίεσεως στον οπίσθιο βόθρο σε επιπλεγμένες συνδρομικές μορφές)

Τύπος χειρουργικής θεραπείας

Στα τέλη του 19ου αιώνα, η χειρουργική θεραπεία της κρανιοσυστοστέωσης περιελάμβανε κυρίως γραμμοειδείς κρανιεκτομές και αφαίρεση των προσβληθεισών ραφών («ραφεκτομές») (19, 20). Με την αλλαγή του αιώνα, ο Cushing παρατήρησε ότι η πολυπλοκότητα των διαταραχών των ασθενών με κρανιοσυστοστέωση ήταν τόσο μεγά-

ένα μικρό ποσοστό της τάξεως του 16-25% παρουσιάζουν οίδημα της οπτικής θηλής. Από την άλλη πλευρά, η όψιμη εμφάνιση κρανιοσυστοίωσης μπορεί να οδηγήσει σε οίδημα οπτικών θηλών λόγω της παρατεταμένης ενδοκράνιας υπέρτασης, η οποία, εάν δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως θα οδηγήσει σε ανεπανόρθωτη οπτική ατροφία και απώλεια όρασης (34). Η παρουσία «εντυπωμάτων αντίχειρος» στην απλή ακτινογραφία κρανίου δεν συσχετίζεται καλά με τον βαθμό της ενδοκράνιας υπερτάσεως.

Στην καθημερινή κλινική πράξη δεν υπάρχει ικανοποιητικός μη επεμβατικός τρόπος μέτρησης της ενδοκράνιας πίεσεως. Οι παρούσες τεχνικές είναι επεμβατικές, χρησιμοποιώντας υποσκληρίδιο ή ενδοπαρεγχυματικό μικρο-μετατροπέα (ICP bolt) και παρουσιάζουν μικρό αλλά αξιοσημείωτο ποσοστό επιπλοκής (π.χ. ενδοκρανικό αιμάτωμα μέχρι και σε 1% των περιπτώσεων). Παρ' όλα αυτά, επεμβατική μέτρηση της ενδοκράνιας πίεσεως χρησιμοποιείται από πολλές χειρουργικές ομάδες, κυρίως σε συνδρομικές περιπτώσεις. Είναι γεγονός ότι ένα σημαντικό ποσοστό ασθενών με κρανιοσυστοίωση, της τάξεως του 25-35%, είναι πιθανόν να εμφανίσει ενδοκράνια υπέρταση. Η ενδοκράνια υπέρταση ποικίλει στις διάφορες μορφές κρανιοσυστοίωσης και είναι υψηλότερη στις συνδρομικές μορφές. Άνω του 60% των ασθενών με σύνδρομο Crouzon και 45% με σύνδρομο Apert, παρουσιάζουν ενδοκράνια υπέρταση (13, 29). Τα ποσοστά ποικίλλουν για τις άλλες μορφές κρανιοσυστοίωσης, με ποσοστό 30% για τη μη συνδρομική στεφανιαία συστοίωση, 18% για την οβελιαία συστοίωση και 12% για τη μονόπλευρη στεφανιαία συστοίωση, γενικά κατά μέσο όρο 7-10% ανά προσβληθείσα ραφή. Η ενδοκράνια πίεση είναι υψηλότερη στα παιδιά που εμφανίζουν κρανιοσυστοίωση μετά την ηλικία των 12 μηνών. Αυτό μπορεί να συνεπάγεται την αύξηση της ενδοκράνιας πίεσεως με το πέρασμα της ηλικίας σε ασθενείς με κρανιοσυστοίωση.

Η αιτία και ο μηχανισμός της ενδοκράνιας υπέρτασης στα παιδιά με κρανιοσυστοίωση δεν είναι απολύτως κατανοητά. Για μεγάλο χρονικό διάστημα, η αποδεκτή άποψη ήταν ότι η κρανιοσυστοίωση περιορίζει την ανάπτυξη του εγκεφάλου. Αν και αυτό μπορεί εν μέρει να αληθεύει, λόγω του υψηλού ποσοστού ενδοκράνιας υπέρτασης που παρατηρείται σε κάποιες μορφές κρανιοσυστοίωσης, αυτή η άποψη σαφώς δεν αντιπροσωπεύει απόλυτα την υποκείμενη κατάσταση του εγκεφάλου και της ανάπτυξης του κρανίου. Καμμία σχέση μεταξύ ενδοκράνιας πίεσης και ενδοκράνιου όγκου δεν έχει εντοπισθεί. Δεν είναι σαφής ο λόγος, για τον οποίο η αμφοτερόπλευρη στεφανιαία συστοίωση συνδέεται με συχνή εμφάνιση αυξημένης ενδοκράνιας πίεσεως στις συνδρομικές μορφές και λιγότερο συχνή στις μη συνδρομικές μορφές. Έχει επίσης αναφερθεί ότι η αυξημένη ενδοκράνια πίεση μπορεί να συνεχίσει να υπάρχει και μετά από επέμβαση αποσυμπίεσης και διεύρυνσης του κρανίου. Σύμφωνα με αυτές τις παρατηρήσεις, μπορεί να υπάρχουν διαφορετικοί μηχανισμοί που να ρυθμίζουν την ανάπτυξη του εγκεφάλου και του κρανίου, οι οποίοι υπό κανονικές συνθήκες, εξελίσσονται παράλληλα, ενώ στην κρανιοσυστοίωση

στέωση δεν υπάρχει αυτός ο συγχρονισμός. Ενδεχομένως η ενδοκράνια υπέρταση μπορεί να οφείλεται και σε άλλες αιτίες που δεν σχετίζονται με την πρώιμη στένωση των ραφών του κρανίου, όπως για παράδειγμα ανώμαλη εγκεφαλική φλεβική παροχέτευση και φλεβική υπέρταση, που παρατηρείται συχνά στις συνδρομικές μορφές λόγω προοδευτικής στενώσεως των σφαιριδικών τρημάτων (28), υδροκέφαλος ή παρεγκεφαλιδική εκτοπία (επικτήτη διαμαρτία Chiari I).

Χειρουργική αντιμετώπιση της υποπλασίας της άνω γνάθου

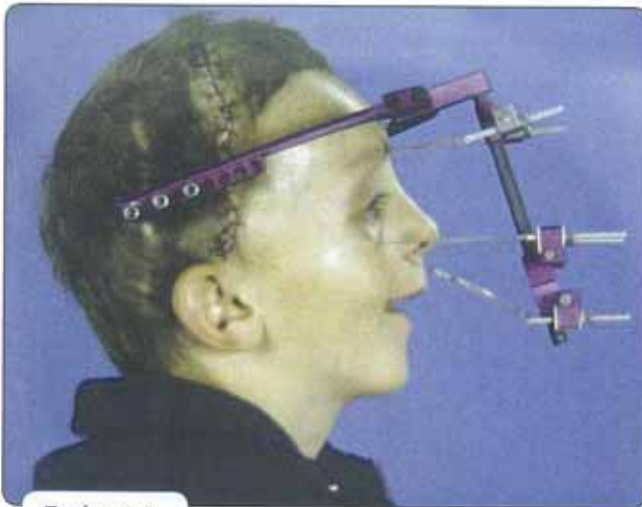
Σε πολλές συνδρομικές μορφές, κυρίως στα σύνδρομα Crouzon και Apert, παρατηρείται υποπλασία της άνω γνάθου από τους πρώτους κιόλας μήνες της ζωής, η οποία με τα χρόνια επιδεινώνεται (21). Σε ασθενείς με οξεία μορφή υποπλασίας, που επεμβαίνει αρνητικά στην αναπνευστική λειτουργία, πολλές φορές χρειάζεται η δημιουργία τραχειοστομίας τους πρώτους μήνες της ζωής, εν αναμονή περαιτέρω χειρουργικής θεραπείας στην περιοχή της άνω γνάθου στην ηλικία των 7-10 ετών. Σε ασθενείς με ηπιότερες μορφές, όπου η υποπλασία αυτή δημιουργεί προβλήματα λειτουργικότητας της άνω γνάθου κατά την διατροφή, χειρουργική θεραπεία πραγματοποιείται κατά την ηλικία των 7-10 ετών, ίσως και αργότερα, αφ' ότου έχει συμπληρωθεί η ανάπτυξη της οδοντοφυΐας της άνω γνάθου. Η χειρουργική θεραπεία σκοπό έχει την αύξηση του όγκου της άνω γνάθου, το οποίο μπορεί να επιτευχθεί είτε με LeFort III πρόωθηση της άνω γνάθου (LeFort III midface advancement), είτε με εξωτερική οστεοσύνθεση (maxillary distraction osteogenesis) (Εικόνα 6.9).

8

Οπίσθια πλαγιοκεφαλία θέσεως

Η οπίσθια πλαγιοκεφαλία θέσεως συχνά συγχέεται με την λαμβοειδή συστοίωση και γι' αυτό χρειάζεται ιδιαίτερη επισήμανση. Προκαλείται από την επίμονη κατάκλιση των νεογνών προς την μία μόνο πλευρά, με αποτέλεσμα η ινιακή χώρα να παρουσιάζει ετερόπλευρη επιπέδωση της κυρτότητας της, στην πλευρά στην οποία το νεογνό προτιμά να κατακλίεται. Αντιστοίχως, το σύστοιχο ούς (αυτί) έχει μετατοπιστεί προς τα εμπρός, αλλά ευρίσκεται στο ίδιο επίπεδο με το ετερόπλευρο ούς και η σύστοιχη μετωπιαία χώρα συχνά έχει μετατοπιστεί προς τα εμπρός. Έτσι, εάν κάποιος κοιτάξει το κρανίο από πάνω, έχει το σχήμα του παραλληλογράμμου (parallelogram head). Αντιθέτως, η παρουσία λαμβοειδούς συστοίωσης προκαλεί «μετακίνηση» του σύστοιχου ωτός πίσω και κάτω, καθώς η ανάπτυξη της σύστοιχης ινιακής χώρας είναι υπολειπόμενη.

Η οπίσθια πλαγιοκεφαλία θέσεως δεν χρειάζεται χειρουργική θεραπεία. Συνήθως, παρότρυνση του νεογνού να κοιμάται στην αντίθετη πλευρά με πρακτικούς τρόπους (π.χ. τυλιγμένη πετσέτα τοποθετημένη δίπλα από το κεφάλι) αναχαιτίζει την περαιτέρω ανάπτυξη της πλαγιοκε-



Εικόνα 6.9

Προώθηση της άνω γνάθου (LeFort III midface advancement) με εξωτερική οστεοσύνθεση (maxillary distraction osteogenesis- midface distraction). 12 ετών αγόρι, πάσχει από σύνδρομο Crouzon. Στην ηλικία των 12 μηνών είχε υποστεί χειρουργική αποκατάσταση της αμφοτερόπλευρης στεφανιαίας συνostέωσης. Στην ηλικία των 12 ετών υπέστη χειρουργική αποκατάσταση της υποπλασίας της άνω γνάθου. Έγιναν οστεοτομίες LeFort III και εφαρμόστηκε σύστημα εξωτερικής οστεοσυνθέσεως. Ασκείται προοδευτική έλξη της άνω γνάθου, η οποία δίνει τη δυνατότητα δημιουργίας νέου οστού, με τεχνική παρόμοια με αυτήν που εφαρμόζεται στην αύξηση του μήκους των μακρών οστών. (Εικόνα με την ευγενική διάθεση του Birmingham Craniofacial Surgery Unit, του Birmingham Children's Hospital, Birmingham, Great Britain, του οποίου ο συγγραφέας ήταν μέλος το διάστημα 1995-2007).

φαλίας και σταδιακά αποκαθίσταται η ανωμαλία όταν το παιδί αποκτά την όρθια θέση και περνά λιγότερο χρόνο της ημέρας κατακεκλιμένο. Σε σπάνιες περιπτώσεις έντονης δυσμορφίας μπορεί να χρησιμοποιηθεί κρανιακή όρθωση, ένα πλαστικό κράνος το οποίο κατασκευάζεται στα μέτρα της κεφαλής του νεογνού και το οποίο θεωρείται πως βοηθά την αναχαίτιση της διαμαρτίας. Τα οφέλη της κρανιακής ορθώσεως είναι αμφισβητούμενα και το κόστος δυσανάλογα μεγάλο και μη καλυπτόμενο από τους ασφαλιστικούς οργανισμούς διεθνώς. Θεωρείται ότι η κρανιακή όρθωση επιτυγχάνει τα ίδια αποτελέσματα με τη φυσική πορεία της δυσμορφίας σε συντομότερο χρονικό διάστημα.

Η λαμδοειδής συνostέωση χρειάζεται χειρουργική θεραπεία, η οποία περιλαμβάνει χειρουργική ανακατασκευή όλης της ινιακής χώρας. Καθ' όσον η αντιμετώπιση διαφέρει σημαντικά στις δύο περιπτώσεις, η ορθή διάγνωση έχει μεγάλη σημασία, για την αποφυγή περιττών και εν δυνάμει επικινδύνων χειρουργικών επεμβάσεων.

Βιβλιογραφία

1. Apert E.: De l'acrocephalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hop Paris 1906; 23:1310.

2. Apert E, Bigot: Dysostose cranio-faciale hnditaire (type Crouzon) (présentation de malades). Bull Mem Soc Med Hop Paris 1921; 45:1717-1719.
3. Albright AL, Byrd RP: Suture pathology in craniosynostosis. J Neurosurg 1981; 54:384-387.
4. Bentley RP, Sgouros S, Natarajan K, Dover MS, Hockley AD.: Changes in orbital volume during childhood in cases of craniosynostosis. J Neurosurg 2002; 96:747-754.
5. Cinalli G, Renier D, Sebag G, Sainte-Rose C, Arnaud E, Pierre-Khan A.: Chronic tonsillar herniation in Crouzon's and Apert's syndromes; the role of the premature synostosis of the lambdoid suture. J Neurosurg 1995; 83:575-582.
6. Cinalli G, Spennato P, Sainte-Rose C, Arnaud E, Aliberti F, Brunelle F, Cianciulli E, Renier D: Chiari malformation in craniosynostosis. Childs Nerv Syst 2005; 21:889-901.
7. Cremin BJ, Zeeman BJ.: Three dimensional reconstruction in coronal synostosis: pre and post operative appearances. Pediatr Radiol 1989; 19:313-315.
8. Crouzon O: Dysostose cranio-faciale hnditaire. Bull Mem Soc Med Hop Paris 1912; 33:545-555.
9. Darling CF, Byrd SE, Allen ED, Radkowski MA, Wilczynski MA.: Three-dimensional computed tomography imaging in the evaluation of craniofacial abnormalities. J Nat Med Ass 1994; 86:676-680.
10. Delashaw JB, Persing JA, Broaddus WC, Jane JA.: Cranial vault growth in craniosynostosis. J Neurosurg 1989; 70:159-165.
11. Di Rocco C, Marchese E, Velardi F.: Craniosynostosis: surgical treatment during the first year of life. J Neurosurg Sci 1992; 36:129-137.
12. Furuya Y, Edwards MS, Alpers CE, Tress BM, Norman D, Ousterhout DK.: Computerized tomography of cranial sutures. Part 2: Abnormalities of sutures and skull deformity in craniosynostosis. J Neurosurg 1984; 61:59-70.
13. Gault DT, Renier D, Marchac D, Jones BM.: Intracranial pressure and intracranial volume in children with craniosynostosis. Plast Reconstr Surg 1992; 90:377-381.
14. Genitori L, Zanon N, Denis D, Erdinciler P, Achouri M, Lena G, Choux M.: The skull base in plagiocephaly. Childs Nerv Syst 1994; 10:217-223.
15. Hayward R, Harkness W, Kendall B, Jones B.: Magnetic resonance imaging in the assessment of craniosynostosis. Scan J Plast Reconstr Surg Hand Surg 1992; 26:293-9.
16. Jimenez DF, Barone CM: Multiple-suture nonsyndromic craniosynostosis: early and effective management using endoscopic techniques. J Neurosurg Pediatr 2010; 5:223-231.
17. Jones BM, Jani P, Bingham RM, Mackersie AM, Hayward R.: Complications in paediatric craniofacial surgery: an initial four year experience. Br J Plast Surg 1992; 45:225-231.
18. Lajeunie E, Ma HW, Bonaventure J, Munnich A, Le Nerrer M, Renier D: FGFR2 mutations in Pfeiffer syndrome. Nat Genet 1995; 9:108.
19. Lane LC.: Pioneer craniectomy for relief of imbecility due to premature suture sutural closure and microcephalus. JAMA 1892; 18:49-50.
20. Lannelogue M.: De la craniectomie dans la microcephalie. Comp Rend Acad Sci Paris 1890; 110:1382-1385.
21. Langford RJ, Sgouros S, Natarajan K, Nishikawa H, Dover MS, Hockley AD: Maxillary volume growth in craniosynostosis. Plast Reconstr Surg 2003; 111:1598-1604.
22. Marchac D.: Radical forehead remodelling for craniostenosis. Plast Reconstr Surg 1978; 61:823-835.
23. Marchac D, Renier D, Broumand S.: Timing of treatment for craniosynostosis and faciocraniosynostosis: a 20-year experience. Br J Plast Surg 1994; 47:211-222.
24. Moss ML: The pathogenesis of premature cranial synostosis in man. Acta Anat 1959; 37:351-370.
25. Moss ML: Functional anatomy of cranial synostosis. Childs Brain 1975; 1:22-33.

- Υποσκληρίδιο αιμάτωμα (βλ. *Εικόνα 7.6*)
- Εγκεφαλική Θλάση – Τραυματικό Ενδοεγκεφαλικό Αιμάτωμα (βλ. *Εικόνα 7.7*)

Κάταγμα κρανίου

Ο συνήθης τρόπος τραυματισμού που καταλήγει σε κάταγμα κρανίου είναι η τρώση από νύσσον όργανο (π.χ. αιχμηρά αντικείμενα, μπαστούνια του γκολφ). Η παρουσία κατάγματος του κρανίου σχετίζεται με αυξημένη πιθανότητα επισκληρίδιου αρτηριακού αιματώματος, ειδικά εάν το κάταγμα ευρίσκεται στην περιοχή της μέσης μηνιγγικής αρτηρίας ή των κλάδων της, καθόσον το κάταγμα μπορεί να προκαλέσει διατομή της αρτηρίας. Επίσης, ειδικά σε παιδιά, η παρουσία κατάγματος στην περιοχή φλεβωδών κόλπων μπορεί να προκαλέσει φλεβικό αιμάτωμα, γιατί στα παιδιά η σκληρά μήνιγγα αποκολλάται εύκολα από την έσω επιφάνεια του κρανίου και μπορεί να προκαλέσει διατομή του αντίστοιχου φλεβώδους κόλπου.

Ένα κάταγμα κρανίου, όπως και σε άλλα μέρη του σώματος, μπορεί να είναι κλειστό, να μην υπάρχει λύση της συνεχείας του δέρματος σε ανατομική σχέση με αυτό, ή ανοικτό (αλλιώς αναφερόμενο και ως επιπλεγμένο), όπου υπάρχει λύση της συνεχείας του δέρματος. Η παρουσία λύσης της συνεχείας του δέρματος προδιαθέτει σημαντικά στη δημιουργία λοιμώξεως, οστεομυελίτιδας του κρανίου και επισκληρίδιου αποστήματος, εάν η λοίμωξη επεκταθεί.

Ως εκ τούτου είναι σημαντικό να διαπιστωθεί η ύπαρξη ανοικτού τραύματος, να καθαριστεί αυτό χειρουργικά και να δοθεί αντιβιοτική θεραπεία. Εάν το τραύμα είναι εμπισμένο (*Εικόνα 7.4*), δηλαδή εάν η έξω επιφάνεια του κρανιακού θραύσματος έχει πιεστεί και ευρίσκεται μέσα από το επίπεδο της έσω επιφάνειας του γύρω φυσιολογικού κρανίου, κατά τη διάρκεια του χειρουργικού καθαρισμού ανυψώνεται και αποκαθιστάται το εμπισμένο θραύσμα. Η χειρουργική αυτή θεραπεία ενός ανοικτού κατάγματος, υπό ιδανικές συνθήκες, πρέπει να γίνει τις πρώτες 8 ώρες μετά τον τραυματισμό, προς αποφυγή επιμολύνσεως. Εμπισμένα κατάγματα στην περιοχή των φλεβωδών κόλπων (π.χ. οβελιαίος κόλπος) δεν ανυψώνονται, γιατί υπάρχει ο κίνδυνος θανατηφόρας διεγχειρητικής αιμορραγίας, εάν μετακινηθεί το θραύσμα.

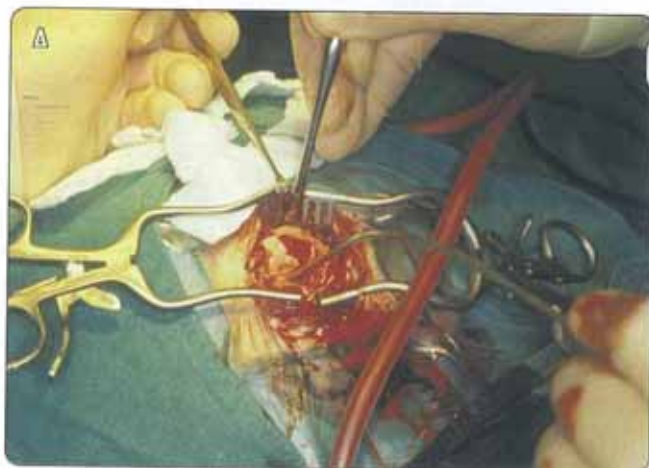
Γενικά, η αποκατάσταση μετά από κάταγμα κρανίου είναι καλή. Εμπισμένα κατάγματα έχουν έναν ελαφρώς αυξημένο κίνδυνο επιληψίας, λόγω βλάβης του υποκείμενου εγκεφαλικού φλοιού, αλλά δεν χορηγείται συνήθως προφυλακτική αντιεπιληπτική αγωγή.

Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζονται τα κατάγματα σε παιδιά κάτω του 1 έτους. Εάν έχει συμβεί ρήξη της σκληράς μήνιγγας από το κάταγμα, δεν ακολουθεί πάντα η φυσι-



Εικόνα 7.4

Εμπισμένο-επιπλεγμένο κάταγμα κρανίου. Α: Αγόρι 6 ετών, ο οποίος χτυπήθηκε στη δεξιά μετωπο-βρεγματική χώρα από φίλο του με μεταλλική ράβδο. Υπάρχει ένα γραμμοειδές τραύμα μήκους 4 εκατοστών περίπου. Β: Στην απλή ακτινογραφία κρανίου υπάρχει ένα εμπισμένο κάταγμα ("ring-rong" fracture) στη δεξιά μετωπο-βρεγματική χώρα. Γ: Η Αξονική Τομογραφία δείχνει τα χείλη του κατάγματος μέσα από το επίπεδο της έσω επιφάνειας του κρανίου. Δ: Διεγχειρητική φωτογραφία που δείχνει το περίγραμμα του κατάγματος πριν την ανύψωση.



ολογική διαδικασία πορώσεως του κρανίου, γιατί μεταξύ των δύο πλευρών του κατάγματος μπορεί να δημιουργηθεί μετατραυματική λεπτομηνιγγική-αραχνοειδής «κύστη», σε συνδυασμό με πιθανή καταστροφή του υποκείμενου εγκεφαλικού φλοιού. Η «κύστη» αυτή μεγαλώνει τους πρώτους μήνες μετά το κατάγμα και απωθεί σταδιακά τις δύο πλευρές του κατάγματος, δημιουργώντας το «διευρυνόμενο κατάγμα» κρανίου ("growing skull fracture"). Το κρανίο διογκώνεται σαν κρατήρας στην περιοχή του κατάγματος. Η εξέλιξη αυτή απαιτεί έγκαιρη χειρουργική παρέμβαση πριν δημιουργηθεί μεγάλη κρανιακή δυσμορφία. Διανοίγεται η περιοχή του κατάγματος, καθαρίζεται και αφαιρείται η μετατραυματική λεπτομηνιγγική κύστη, αποκαθίσταται η συνοχή της σκληράς μήνιγγας με μηνιγοπλαστική από περικράνια απονεύρωση και το κρανιακό έλλειμμα με κρανιακό μόσχευμα, το οποίο συνήθως λαμβάνεται από την αντίθετη φυσιολογική πλευρά του κρανίου.

Επισκληρίδιο αιμάτωμα

Ο συνήθης μηχανισμός δημιουργίας επισκληριδίου αιματώματος είναι η πτώση σε σκληρή επιφάνεια, η οποία προκαλεί κατάγμα κρανίου στην κροταφική χώρα και τρύση της μέσης μηνιγγικής αρτηρίας (Εικόνα 7.5). Συχνά, ασθενείς με επισκληρίδιο αιμάτωμα είναι αρχικώς «καλά», ομιλούν και εκτελούν εντολές και επιδεινώνονται αργότερα, μία με δύο ώρες μετά το ατύχημα. Αυτό το λεγόμενο «φωτεινό διάλειμμα» (lucid interval) θα πρέπει πάντα να λαμβάνεται υπ' όψιν όταν αντιμετωπίζουμε ασθενή με κατάγμα κρανίου. Σε τέτοιους ασθενείς είναι επιβεβλημένη η λήψη Αξονικής Τομογραφίας εγκεφάλου για να αποκλεισθεί η παρουσία επισκληριδίου αιματώματος.

Στην Αξονική Τομογραφία το επισκληρίδιο αιμάτωμα φαίνεται σαν μία υπέρπυκνη συλλογή με φακοειδές σχήμα,

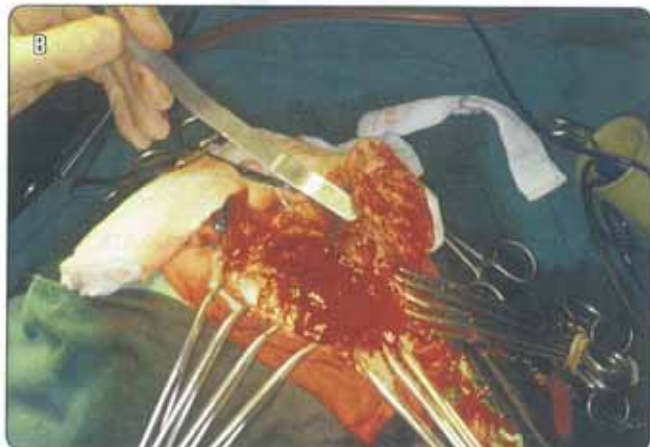
καθόσον είναι έξω από τη σκληρά μήνιγγα και αφορίζεται από αυτήν (Εικόνα 7.5). Κατά κανόνα το επισκληρίδιο αιμάτωμα προκαλεί σημαντική πίεση στον υποκείμενο εγκέφαλο, που καταλήγει σε μετατόπιση της μέσης γραμμής και σημαντική πίεση στο στέλεχος του εγκεφάλου. Η πίεση αυτή στο στέλεχος μπορεί να προκαλέσει και την παράδοξη κλινική εικόνα να υπάρχει σύστοιχη ημιπάρεση (π.χ. αιμάτωμα αριστερά και αριστερή ημιπάρεση, όχι δεξιά όπως θα έπρεπε), η οποία οφείλεται στην πίεση του εγκεφαλικού σκέλους στον μεσεγκέφαλο στο ελεύθερο άκρο του σκηνιδίου της παρεγκεφαλίδας στην αντίθετη πλευρά από τη πλευρά του αιματώματος, λόγω της μετατόπισης (Kernohan's notch). Συνήθως, η μετατόπιση μέσης γραμμής σχετίζεται με τη βαρύτητα της κλινικής εικόνας.

Όταν διαγνωστεί επισκληρίδιο αιμάτωμα, γενικά πρέπει να αφαιρεθεί χειρουργικά με κρανιοτομή, εκτός εάν αυτό το αιμάτωμα είναι μικρό και δεν ασκεί πιεστικά φαινόμενα. Το επισκληρίδιο αιμάτωμα γενικά έχει θνητότητα 25%. Έγκαιρη αφαίρεσή του οδηγεί σε πολύ καλή αποκατάσταση.

Υποσκληρίδιο αιμάτωμα

Το υποσκληρίδιο αιμάτωμα συνήθως σχετίζεται με τραυματισμό υψηλής ενέργειας. Η απότομη επιτάχυνση-επιβράδυνση του εγκεφαλικού φλοιού οδηγεί σε ρήξη των μικρών φλεβών που ενώνουν την επιφάνεια του εγκεφάλου με την υπερκείμενη σκληρά μήνιγγα και προκαλεί τη συλλογή αίματος μεταξύ σκληράς μήνιγγας και εγκεφαλικού φλοιού. Ταυτόχρονα, ο φλοιός έχει υποστεί και κάποιου βαθμού θλάση και, ως εκ τούτου, κατά κανόνα το υποσκληρίδιο αιμάτωμα συνοδεύεται από οίδημα του υποκείμενου ημισφαιρίου.

Ασθενείς με υποσκληρίδιο αιμάτωμα εμφανίζονται κλινικά με εικόνα βαριάς Κ.Ε.Κ. (8). Είτε είναι αναισθητοί μετά



Εικόνα 7.5

Επισκληρίδιο αιμάτωμα. Α: Αξονική Τομογραφία ενός αγοριού 11 ετών, ο οποίος έπεσε από το ποδήλατο και χτύπησε το κεφάλι του στην άκρη του πεζοδρομίου. Παρατηρείται μία υπέρπυκνη συλλογή αίματος φακοειδούς σχήματος στη δεξιά κροταφική χώρα. Β: Διευχερητική φωτογραφία. Ένας κρανιακός κρημνός έχει ανυψωθεί και φαίνεται το επισκληρίδιο αιμάτωμα. Προσεκτική παρατήρηση του κρανιακού κρημνού καταδεικνύει την παρουσία γραμμοειδούς κατάγματος.