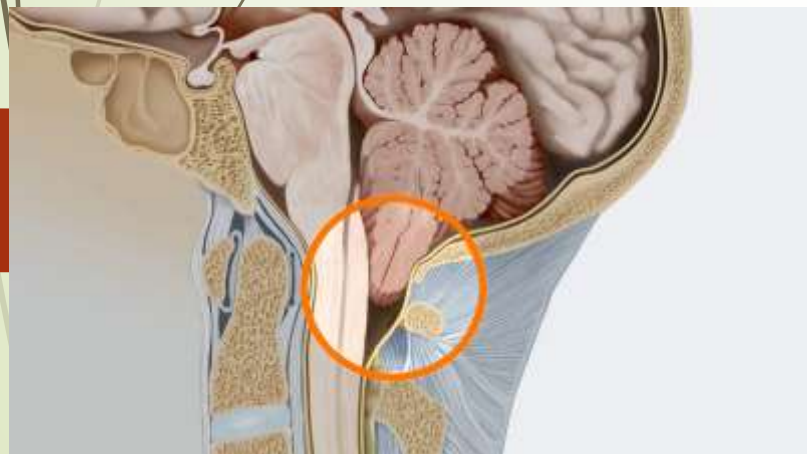





Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования «Донецкий
государственный медицинский университет
им. М. Горького»

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Кафедра педиатрии №3

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МАЛЬФОРМАЦИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА




к.мед.н., доцент Баешко Г.И.,
к.мед.н., доцент Канана Н.Н.,
асс.Марченко Е.Н.

- 
- ***Мальформация Арнольда-Киари*** является тяжёлым пороком развития центральной нервной системы (ЦНС) и представляет собой врождённую патологию развития ромбовидного мозга, что проявляется в виде несоответствия размеров задней черепной ямки и мозговых структур, находящихся в этой области.

Впервые данная патология была описана в 1883 году **Клеландом**, однако, его работа не получила надлежащего признания.

Доктор Клеланд установил при проведении вскрытия у 9 умерших новорожденных удлинение ствола и опущение миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие.

Частота данной аномалии составляет от 3,3 до 8,2 наблюдений на 100000 населения, а у новорожденных -1 на 4-6 тысяч.



В **1891** году австрийский патолог **Ганс фон Киари** подробно описал данную аномалию с выделением её различных типов, а в 1894 году немецкий патолог Юлиус Арнольд опубликовал сообщение о данной аномалии второго типа и миелодисплазии.

В **1907** году докторами **Швальбе и Гредигом** (учениками Ю. Арнольда), было описано 4 случая менингомиелоцеле и изменений в стволе мозга и мозжечке с введением термина **«мальформация Арнольда-Киари»** по отношению к аномалии второго типа.


Мальформация Киари состоит из 4 типов аномалий заднего мозга

Среди представленных типов мальформации Арнольда-Киари наиболее распространёнными являются первый и второй типы, а мальформации III и IV типов обычно несовместимы с жизнью.


I тип – смещение миндалин мозжечка в позвоночный канал ниже уровня большого затылочного отверстия с отсутствием спинно-мозговой грыжи,

- 15-20% пациентов этот тип сочетается с гидроцефалией,

- 50% больных- с сирингомиелией;




II тип - каудальная дислокация нижних отделов червя мозжечка, продолговатого мозга и IV желудочка, характерным признаком данного типа является сочетание с менингомиелоцеле в поясничном отделе, отмечается прогрессирующая гидроцефалия, часто - стеноз водопровода мозга;



III тип - грубое смещение заднего мозга в позвоночный канал с высоким цервикальным или субокципитальным энцефаломенингоцеле, выраженным гипертензивно-гидроцефальным синдромом.

Является наиболее тяжелой формой. Встречается редко.

IV тип - гипоплазия мозжечка без смещения его вниз с эктопией продолговатого мозга.



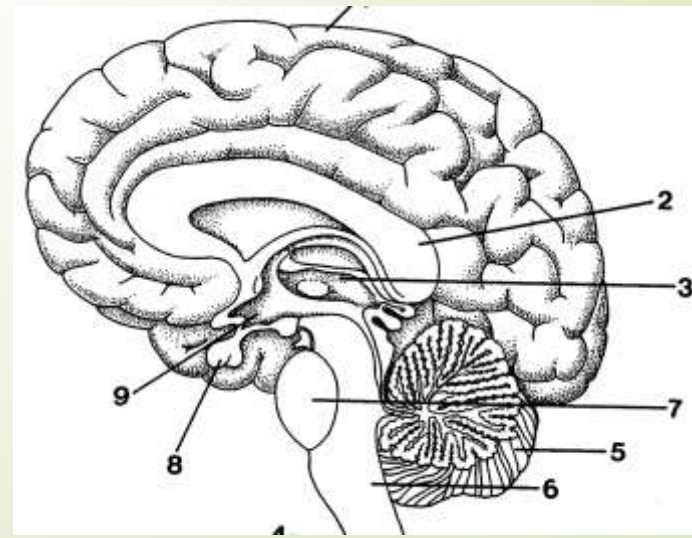
Мальформация Киари I типа - это первичная эктопия мозжечка, т.е. аномалия мозга, при которой имеется только каудальное смещение мозжечка с вклиниванием миндалин ниже большого затылочного отверстия.

тип А (с сирингомиелией)

тип В (без сирингомиелии)

1 тип мальформации Арнольда-Киари проявляется следующими синдромами:

- мозжечковым,
- пирамидным,
- бульбарным,
- гипертензионно-гидроцефальным,
- судорожным,
- вегето-сосудистым.



II тип мальформации Арнольда-Киари проявляется:

- ▶ гипертензионно-гидроцефальным,
- ▶ бульбарным,
- ▶ судорожным синдромами в сочетании с симптомами спинального дизрафизма.



Клинические проявления мальформации Арнольда-Киари :

1 типа - симптомы проявляются позднее, чаще всего в юношеском возрасте.

2 типа - патологическая симптоматика носит более тяжёлый характер и начинает проявляться уже у новорожденных и в раннем детском возрасте, которые связаны с дисфункцией ствола мозга и нижних черепно-мозговых ядер: в виде нистагма, апноэ, стридора, пареза голосовых связок, дисфагии с регургитацией, нарушением тонуса в конечностях.

Клиническая картина представлена 3 группами симптомов:

1. Синдром сдавления в большом затылочном отверстии:

атаксия, кортико-спинальные и чувствительные нарушения, паралич нижних ЧМН, выраженная головная боль;

2. Синдром центрального поражения спинного мозга:

диссоциированные чувствительные расстройства (потеря болевой и температурной чувствительности при сохраненной поверхностной и глубокой), признаки поражения длинных проводящих путей (сирингомиелитический синдром)

3. Мозжечковый синдром:

атаксия туловища и конечностей, нистагм, дизартрия

Сравнительная характеристика 1 и 2 типов Киари


Находки	Киари-1	Киари-2
Каудальная дислокация продолговатого мозга	Редко	Имеется
Каудальная дислокация в шейный канал	Миндалины мозжечка	Нижний червь, продолговатый мозг, 4-й желудочек
Расщепленный позвоночник (миеломенингоцеле)	Редко	Часто имеется
Гидроцефалия	Иногда	Часто имеется
Перегиб продолговатого мозга	Отсутствует	Имеется в 50% случаев
Направление верхних шейных нервов	Нормальное	Обычно в головном направлении
Обычный возраст клинического проявления	Юношество- Взрослый	Младенчество
Клинические проявления	Боль в шее, головная боль в затылочной области, бульбарные проявления	Прогрессирующая гидроцефалия, нарушения дыхания, бульбарный синдром.

Диагностика

Пренатальная диагностика мальформации Арнольда-Киари описана с 18-20 недели беременности с помощью ультразвукового исследования плода .

Необходимым является проведение оценки анатомии структур, расположенных в задней черепной ямке, а так же проведение оценки на наличие дефекта позвоночника.



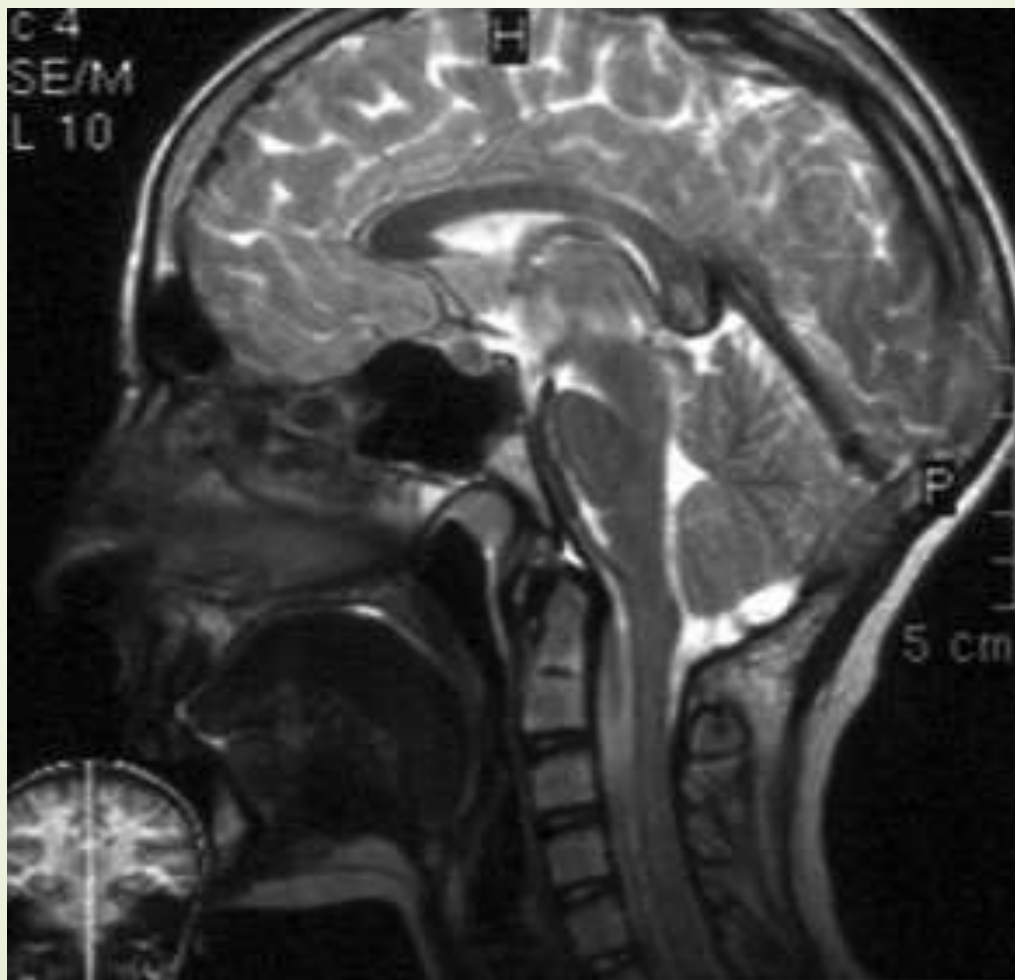


С целью повышения информативности ультразвукового метода исследования, необходимо использование не только горизонтальной, но и других плоскостей сканирования фронтальной и сагиттальной.

МРТ-диагностика:

- вклинение миндалин мозжечка ниже большого затылочного отверстия на 5 мм и более;
- сирингомиелия (в 20-30% случаев);
- вентральная компрессия ствола мозга

МРТ больного с Киари -1 типа



Основной метод лечения - хирургический.

Цель: -декомпрессия бульбо-медуллярного отдела мозга с восстановлением ликвородинамики. При наличии spina bifida возникает необходимость выполнения оперативного вмешательства в первые дни жизни, последующая субокципитальная декомпрессия может привести к значительному улучшению.

Всегда учитываются следующие факторы:

- наличие или отсутствие гидроцефалии,
- наличие или отсутствие аномалий костей черепа и уменьшение размеров задней черепной ямки,
- наличие синингомиелии или синингобульбии, состояние грыжевого мешка.

Асимптоматичных пациентов необходимо наблюдать до появления симптомов заболевания.

Клинический случай

Пациентка С. (12 лет), поступила на обследование и лечение в отделение детской кардиологии и кардиохирургии ИНВХ с жалобами на:

- ▶ периодические головокружения
- ▶ частые головные боли и боли в области сердца, с иррадиацией в левую руку и под лопатку
- ▶ онемение языка
- ▶ отсутствие аппетита, тошноту, рвоту
- ▶ субфебрилитет в течение последних 2-х лет

Анамнез жизни

- Родилась от 1-й беременности, которая протекала с угрозой прерывания в 8-9 недель, на фоне хронического токсоплазмоза, от 1-х нормальных родов в срок, с массой тела 3000г.
- Оценка по шкале Апгар 7-9 баллов.
- В раннем неонатальном периоде на фоне беспокойства отмечалось снижение рефлексов периода новорожденности.
- В 7 месяцев поставлен диагноз ротационный подвывих в шейном отделе позвоночника.
- В 4 года перенесла ЧМТ без потери сознания.
- На Ro грамме костей свода черепа над наружной замыкательной пластинкой лобной кости в области венечного шва – мягкотканное затемнение пальцевидной формы без изменения костной структуры. Предварительный д-з: организовавшаяся гематома лобной области.
- ЭЭГ: признаки ликворной гипертензии отсутствовали.

Ro шейного отдела позвоночника через 2 года:

- ▶ Нестабильность, ступенеобразный изгиб кпереди передней стенки спинномозгового канала C4-C5, C5-C6, аномалия развития – компрессия дуг C2-C3, неравномерное сужение межпозвоночного расстояния C4-C5.
- ▶ Наблюдалась неврологом, получала терапию ноотропными препаратами и адаптогенами с временным положительным эффектом.

В 9 лет в связи с усилением жалоб впервые госпитализирована в неврологическое отделение городской детской больницы:

- ▶ ЭХО-энцефалоскопия: М-сигнал не смещен, однопиковый, пульсация умеренная, III желудочек - 4,5 мм.
- ▶ На ЭЭГ: выражена синхронизция корковой активности в затылочных отведениях, больше слева.
- ▶ УЗДГ сосудов головного мозга – без окклюзионно-стенотического поражения, с незначительным ускорением кровотока по внутренней сонной артерии, передней мозговой артерии, левой позвоночной артерии - дистонический тип. Признаков нарушения венозного оттока не выявлено.

Рабочий диагноз после обследования:

- ▶ Неврозоподобное состояние в форме гиперкинетического синдрома с синдромом сосудисто-ликворной дисциркуляции на соматическом фоне, нестабильность дисков С4-С5, С5-С6. Диспластическая кардиопатия.
- ▶ Назначена терапия: глицисед, настойка элеутерококка, ноофен, физиотерапевтическое лечение.

После самостоятельной отмены терапии и в связи с ухудшением самочувствия, связанного с частыми пароксизмами тахикардии (до 3-х раз в неделю), сопровождающиеся слабостью, головокружением, тошнотой госпитализирована в ИНВХ.


Выполнена МРТ головного мозга:

- признаки Арнольда-Киари 1 типа : пролабирование миндаликос мозжечка ниже линии Мак-Рея на 7 мм; верхушка зуба на 1 мм выше линии Чемберлена; краниовертебральный угол составил 140* (при норме от 130 до 140) .
- различный диаметр позвоночной артерии в сегменте V4 (s>d).

Выставлен диагноз:

Врожденная аномалия строения головного мозга – аномалия Арнольда-Киари 1 типа. Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани (нестабильность шейного отдела позвоночника, пролапс митрального клапана с недостаточностью 1 степени, аберрантная хорда в левом желудочке, гипоплазия правой позвоночной артерии).

После проведенной комплексной терапии с элементами психотерапии самочувствие улучшилось.



Через 2 года для обследования и лечения госпитализирована в Областную травматологическую больницу г.Донецка.

Получала консервативную медикаментозную терапию и физиотерапевтическое лечение. Выписана с рекомендациями по соблюдению ортопедического режима.

После отмены консервативной терапии самочувствие ухудшалось, нарастали явления астении и вегетативного расстройства, в связи с чем больная вновь госпитализирована в ИНВХ.

Состояние средней тяжести на фоне выраженной астении (дефицит массы тела, ИМТ 14,3) с нарастающими явлениями дисплазии соединительной ткани, что проявлялось синдромом вегето-сосудистой дистонии, подтвержденными клинико-диагностическими данными (ЭхоКГ, ЭКГ, ХМ), данными лабораторно-инструментального обследования (ЭЭГ, УЗДГ, ФГДС и др.).

Диагноз :

Хроническая вертебро-базиллярная недостаточность. Синдром Арнольда-Киари. Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани (нестабильность шейного отдела позвоночника, пролапс митрального клапана с недостаточностью 1 степени, аберрантная хорда в левом желудочке, гипоплазия правой позвоночной артерии, скользящая диафрагмальная грыжа).

Соп.: Катаральный эзофагит. Хронический гастродуоденит с пониженной кислотообразующей функцией, ассоциированный с *H. pylori*, в стадии обострения. Вегето-сосудистая дистония по гипотоническому типу. Нервная анорексия.

После полученного лечения состояние стабилизировалось и самочувствие ребенка несколько улучшилось.

Выписана под наблюдение невролога, нейрохирурга, кардиолога и педиатра; с курсами медикаментозной, физиотерапевтической и психотерапевтической терапии; и контролем МРТ головного мозга в динамике.

К особенностям данного случая относятся:

- ▶ Поздняя диагностика сочетанной врождённой патологии центральной нервной системы в виде мальформации Арнольда-Киари 1 типа при отсутствии явной неврологической симптоматики и минимальных проявлений ВБН, при нестабильности шейного отдела позвоночника и кратковременного улучшения клинических проявлений на фоне медикаментозного лечения.
- ▶ Сочетание данной патологии с синдромом недифференцированной дисплазии соединительной ткани.
- ▶ Данный случай подчёркивает информативность выполнения магнитно-резонансной томографии с целью уточнения диагноза пороков развития ЦНС, в частности мальформации Арнольда-Киари 1 типа.

Благодарим за внимание!

