

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ АНОМАЛИИ ДЕНДИ-УОКЕРА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Научный руководитель профессор Кизатова С.Т.¹

Шван Л. А.¹, Пацюра А.А.¹, Нуртазина А.Ж.¹, Кабдолла Р.М.¹

¹НАО МУК, кафедра детских болезней №2, г. Караганда, e-mail: shvan_lilia@mail.ru

В данной статье главной идеей является изучение клинико-лабораторных особенностей Аномалии Денди-Уокера (АДУ). В триаду симптомов входят так же гипоплазия червя мозга, расширение III желудочка с формированием кисты задней черепной ямки. Патология названа в честь учёных, впервые её описавших. Врач американского происхождения Уолтер Эдвард Денди, которого считают одним из основоположников нейрохирургии, в 1921 году впервые описал заболевание. Его труды были дополнены исследованиями Эрла Уокера. Авторы данной статьи рассказывают о причинах по которым развивается данная аномалия, патогенез и методы диагностики. Самым ранних методов диагностики является УЗИ, с помощью которого признаки аномалии можно диагностировать во втором триместре на 18-20 неделе. Изучение темы основано на клиническом случае пациента с аномалией Денди-Уокера находившегося на лечении в отделении хирургическом отделении КГП «ОДКБ». В статье приводятся: анамнезы жизни и заболевания пациента, его неврологический статус, результаты обследования. У пациента в момент рождения гидроцефалия отсутствует, но в раннем детском возрасте до 3 лет клиника гидроцефалии стала прогрессировать, что привело к соответствующим жалобам, запоздалому обращению за медицинской помощью и отсутствие динамического врачебного наблюдения за ребенком на уровне ПМСП.

Ключевые слова: аномалия Денди-Уокера, нейрохирургия, неврология, диагностика, аномалии развития.

PECULIARITIES OF DIAGNOSTICS OF DANDY-WALKER ANOMALY IN CHILDREN

Scientific supervisor Professor S.T. Kizatov¹

Shvan L. A.¹, Patsyura A.A.¹, Nurtazina A.Zh.¹, Kabdolla R.M.¹

¹NAO MUK, Department of Children's Diseases №2, Karaganda

In this article, the main idea is to study the clinical and laboratory features of Dandy-Walker Anomaly (ADU). Symptoms of brain hyperplasia, expansion of the third stomach with the formation of a cyst of the posterior cranial fossa. Pathology is named after scientists, it was first described. Walter Edward Dandy, who is considered one of the founders of neurosurgery, in 1921 first described the incidence. His writings have been complemented by research by Earl Walker. The authors of this article talk about the reasons why this anomaly unfolds, pathogenesis and diagnostic methods. The earliest diagnostic method is anomaly diagnosis, which can be diagnosed in the second trimester at 18-20 weeks. The study of the topic is based on the clinical case of a patient with Dandy-Walker anomaly, located in the department of the surgical department of the CGT "RCCH". The article presents the history of life and illness of the patient, his neurological status, the results of the study. The patient has no hydrocephalus at birth, but at an early age of 3 years the clinic of hydrocephalus began to progress, which led to a corresponding complaint, as well as to the lack of dynamic medical observation of the child at the primary health care level.

Key words: Dandy-Walker anomaly, neurosurgery, neurology, diagnostics, developmental anomalies.

Введение. Пороки развития нервной системы суммарно занимают второе место в структуре аномалий развития после врожденной патологии сердечно-сосудистой системы, причем около 80 % этих заболеваний представлены гидроцефалией различного генеза.

Аномалия Денди-Уокера (АДУ) объединяет собой триаду симптомов: гипоплазия червя мозга, расширение III желудочка с формированием кисты задней черепной ямки и внутренняя гидроцефалия.[1].

АДУ – врожденная патология с частотой встречаемости 1 случая на 10000-30000 новорожденных. К причинам приводящим к развитию АДУ относятся: внутриутробное инфицирование вирусами герпеса, краснухи, кори, цитомегаловируса, а также сахарный диабет, метаболические расстройства, ионизирующее излучение, прием беременной

антибиотиков, внутриутробные травмы. Нельзя исключить и наследственную предрасположенность, из-за дефекта генов может передаваться по наследству как рецессивный признак. Если первая беременность протекала с формированием этой патологии, то риск повторного порока в последующем возрастает до 25%. [2].

Патогенез АДУ до конца не изучен. Существует две версии патогенеза. Первая предложена У. Денди и К. Блекфаном, о частичной или полной окклюзии отверстий Люшки и Мажанди. Отверстия Мажанди, соединяет III и IV желудочки с большой цистерной головного мозга, в то время как отверстия Люшка, являются сообщением между желудочками и подпаутинным пространством оболочек мозга. Как следствие атрезии данных отверстий происходит патологическое накопление ликвора в желудочках мозга, увеличивается задняя черепная ямка, растет внутричерепное давление, образуется ликворная киста в задней ямке черепа, а так же обструктивная гидроцефалия. Которая является осложнением АДУ, а не проявлением синдрома. Другая версия предложена Е. Гарднером, о нарушении баланса в продукции спинномозговой жидкости в желудочках мозга, приводящем к сдавлению червя мозжечка, его вторичной гипоплазии. Возможна и первичная агенезия червя мозжечка как результат нарушения слияния ромбических губ на ранних стадиях органогенеза. Наличие дефекта червя мозжечка, приводит к увеличению размеров IV желудочка, создаются условия для его пролабирования в подпаутинное пространство и формирования кисты в области большой цистерны. [3].

Выделяют две формы аномалии Денди-Уокера: полную и неполную. Полная характеризуется полной агенезией червя мозжечка и наличием сообщения между IV желудочком и кистой в области большой цистерны. При неполной форме выявляется частичная агенезия червя мозжечка, в связи с чем коммуникация IV желудочка с кистой большой цистерны прослеживается не на всем протяжении червя. Вариантами АДУ является открытый и закрытый тип. Отличие в наличии или отсутствии окклюзии отверстий Люшке и Мажанди и сообщением желудочка с подпаутинным пространством. Таким образом, две теории патогенеза имеют место быть. Так как в настоящее время, отсутствуют методы дородовой оценки проходимости этих структур головного мозга эти варианты не имеют клинического значения.

Пренатальная диагностика АДУ возможна во второй триместр беременности на 18-22 недели при ультразвуковом исследовании (УЗИ). УЗ-признаки: размеры IV желудочка значительно увеличены, недоразвитие мозжечка, наличие в черепной ямке полости, заполненной жидкостью (кисты). Визуализация червя мозжечка при трансабдоминальном УЗИ возможна уже с 15-16 недель в сагиттальной плоскости и с 20 недели - в горизонтальной. По данным литературы ранняя пренатальная диагностика АДУ была осуществлена при трансвагинальной

эхографии в 12-14 недель беременности. При подозрении на АДУ или наследственной отягощенности рекомендуется выполнять кариотипирование.

Развитие АДУ может быть, как постепенным, так и быстрым. В постнатальном периоде обращает на себя внимание медленное моторное развитие ребенка и прогрессирующее расширение черепа, истончение и выпячивание кости в затылочной части черепа. В раннем детском возрасте проявляется симптомами внутричерепной гипертензии, то есть раздражительность, тошнота, судорожный синдром, нарушение зрения будут характеризовать данное состояние, а также наличием мозжечковой симптоматики (статическая атаксия, нарушение координации движений, нистагм). В 60-75% АДУ сочетается с другими аномалиями головного мозга, а также с пороками развития органов и систем плода аномалиями развития сердца, палатосхизом, полидактилией. Развитие умственной отсталости развивается в следствие агенезией мозолистого тела и нарушением миграции нейронов в процессе созревания больших полушарий. Неврологическая симптоматика обуславливает тяжесть состояния. Положение больного с АДУ в постели становится вынужденным, на боку с запрокинутой головой, возможен, крик «мозговой», монотонный, плавающие движения глазных яблок, симптом «заходящего солнца», горизонтальный нистагм. Реакция на звук и свет может отсутствовать. Рефлексы периода новорожденности угнетены. Гиподинамия, спонтанная двигательная активность снижена. Мышечный тонус в конечностях дистоничный, тетрапарез. Физическое развитие негармоничное, часто ребенок пониженного питания, тургор тканей снижен.

Постнатальная диагностика, у детей до 1 года основана на нейросонографии, которая позволяет визуализировать кисту задней черепной ямки. Специфичным методом при АДУ является МРТ и КТ исследования головного мозга пациента.[3,4]

При диагностике повышенного внутричерепного давления (ВЧД) информативна рентгенография черепа. У детей признаки повышения ВЧД проявляются расширением черепных швов зубцы швов удлиняются, расширяются венечный, стреловидный и иногда ламбдовидный швы. У маленьких детей резко задерживается закрытие родничков. При выраженной гипертензии у детей изменяется конфигурация черепа, основание продавливается вниз (особенно средняя черепная яма), расширяются черепные отверстия, истончаются кости свода, изменяется рельеф их внутренней поверхности. Резко изменяется конфигурация турецкого седла. Череп приобретает форму шара, объем его увеличивается, что несколько компенсирует гипертензию.

Лечение: проводится оперативное шунтирование четвертого мозгового желудочка для снижения внутричерепного давления, за счет оттока ликвора. Для коррекции гипертонуса

мышц и двигательных нарушений используются препараты и физиотерапевтические методы (гимнастика, массаж). Умственная отсталость практически не поддается терапии.

Целью нашего исследования является изучение клинико-лабораторных особенностей Аномалии Денди-Уокера.

Материалы и методы: Нами описан клинический случай пациента С., в возрасте 5 лет, с аномалией Денди-Уокера, находившегося на лечении в отделении КГП «ОДКБ». Данному ребенку были проведены комплексное обследование, консультация узких специалистов, оперативное лечение.

Приводим клинический случай

Пациент С. 5 лет. Рост 117 см, вес 18,5 кг. С диагнозом: Врожденный порок развития (ВПР) центральной нервной системы (ЦНС). Аномалия Денди Уокера. Внутренняя прогрессирующая окклюзионная гидроцефалия в стадии декомпенсации. мозжечковая атаксия. Хронический гастродуоденит в стадии ремиссии. ДЖВП по смешанному типу. Гиперметропический астигматизм прямого типа. Остаточное сходящее косоглазие

Anamnesis vitae: Ребенок от 2 беременности, 1 родов. Вес при рождении 3710,0 гр., рост 57см, окружность головы при рождении 33см. Беременность протекала с угрозой прерывания беременности, в первом триместре на фоне ОРВИ. Роды срочные, физиологичные, в сроке 39 недель+5 дней. Состоял на «Д» учете у невропатолога с диагнозом: Гипоксия до 1 года. Состоит на «Д» учете у окулиста с диагнозом: Остаточное постоянное сходящее левостороннее неаккомодационное альтернирующее при ковер - тесте косоглазие с вертикальным компонентом. Амблиопия.

Перенесенные заболевания: ОРВИ. Наследственность по линии матери - Сахарный диабет у бабушки 1 типа, Артериальная гипертензия. В ноябре 2018 года проведен 2 этап операции на глаза. Аллергологический анамнез не отягощен.

Anamnesis morbi: Динамику окружности головы (ОГ) не проводили. В возрасте 4 лет, впервые было сделано МРТ головного мозга, в связи с жалобами на частые головные боли, а также жалоб на увеличение окружности головы.

МРТ головного мозга от 20.11.2018г. МР - признаки наиболее характерные для аномалии Денди - Уокера. Внутренней гидроцефалии. Энцефалопатии смешанного генеза.

На рентгенографии черепа (2 проекции) от 16.11.2018г. выраженная черепно-мозговая гипертензия.

В ноябре 2018 года консультирован нейрохирургом, на момент осмотра, оперативное лечение не было показано.

04.01.2019г. повторно консультирован нейрохирургом. Заключение: ВПР. ЦНС. Внутренняя гидроцефалия в стадии компенсации; на момент осмотра оперативное лечение не показано.

Консультирован невропатологом, диагноз: Резидуальная энцефалопатия. Гипертензионный синдром. Аномалия Денди-Уокера. Назначено лечение: Пантокальцин в дозировке 250 мг., Магний В6, Ноофен. В динамике без улучшения.

ЯМРТ от 27.03.2019г.: внутренняя гидроцефалия. В сравнении с 19.11.2018г -отрицательная динамика, за счет расширения боковых желудочков.

Дано направление на оперативное лечение в ОДКБ.

Status praesens: Состояние при поступлении в стационар: Средней степени тяжести, тяжесть обусловлена поражением ЦНС. На осмотр реагирует беспокойством. Кожные покровы бледноватые, чистые от сыпи. Слизистые розовые, влажные. Подкожно-жировой слой удовлетворительный. Периферические лимфоузлы не увеличены. Костно-суставная система без деформации. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание проводится по всем полям, пуэрильное, хрипов нет. Область сердца визуально не изменена, сердечные тоны ясные, ритмичные. Живот правильной формы, симметричен, не вздут, при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличена. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Стул был 1 раз, оформленный.

Неврологический статус: сознание ясное, ОГ=54.5 см. ЧМН: Зрачки OS=OD, фотореакция сохранена. Взгляд не фиксирует. Сухожильные рефлексы вызываются слабо, нижних конечностях. Д=С. мышечный тонус в нижних конечностях снижен, кисти паретичны. Повороты головы в обе стороны. Менингеальные симптомы отрицательные.

30.03.2019 проведена вентрикулостомия. Операцию перенес успешно. Выписан на 10 день.

Неврологический статус при выписке: сознание ясное, ОГ=54.0см. Черепно-мозговые нервы: Зрачки OS=OD, фотореакция сохранена. Взгляд фиксирует. Сухожильные рефлексы вызываютсяD=S. Мышечный тонус в нижних конечностях с положительной динамикой. Самостоятельно ходит. Выполняет пальценосовую пробу. Повороты головы в обе стороны. Менингеальные симптомы отрицательные.

Результаты и обсуждения: По мнению большинства авторов, гидроцефалия у большинства детей с пороком Денди — Уокера в момент рождения отсутствует и развивается на протяжении первых месяцев жизни [2], что совпадает с данными нашего пациента. В 1 год пациент снят с диспансерного учета невропатологом, следовательно, симптоматика была компенсирована. В раннем детском возрасте до 3 лет клиника гидроцефалии стала прогрессировать, что привело к соответствующим жалобам, запоздалому обращению за медицинской помощью и отсутствие динамического врачебного наблюдения за ребенком на уровне ПМСП.

В 65 % случаев, по данным R. McLaurin (1985), порок сочетается с другими аномалиями головного мозга — агенезией мозолистого тела, энцефалоцеле, полимикрогирией, агирией,

гетеротопией серого вещества, а также с поражениями других органов и систем (полидактилией, синдактилией, врожденными пороками сердца, поликистозом почек, расщелинами неба и др.). У нашего пациента видимых пороков развития и стигм дизэмбриогенеза не обнаружено, что свидетельствует о более благоприятном прогнозе для жизни. С целью выявления наследственной отягощенности рекомендуется выполнить кариотипирование данному ребенку.

Прогноз для жизни и здоровья при синдроме Денди — Уокера зависит от наличия сочетанных аномалий развития, хромосомных аномалий и срока диагностики варьирует от практически нормального постнатального развития до тяжелой инвалидности и даже гибели ребенка [4,5]. У нашего пациента необходимо отметить тяжелое поражение мозга и исходом в инвалидность, грубую задержку темпов психомоторного и физического развития.

По данным литературы, показатели постнатальной заболеваемости и смертности выше в тех случаях, когда синдром диагностирован в пренатальном периоде, а не у новорожденного.

Выводы: Пренатальная диагностика гидроцефалии и детальное клинико-лабораторное обследование новорожденных с признаками начинающейся гидроцефалии — залог ранней диагностики синдрома Денди—Уокера, оказания ребенку своевременной медикаментозной помощи, а в дальнейшем – возможной нейрохирургической коррекции врожденного дефекта.

Список использованной литературы:

1. Балычевцева И.В., гадецкая С.Г., Безуглова И.А., Атрощенко Г.А., Стороженко Л.П., Турпаков А.В., Квач Л.Э., Горбунова О.В.. Клинический случай синдрома Денди — Уокера // Випадок із практики – 2011.№3.С136-138
2. Петрова Л.А., Розанов А.В., Барашнев Ю.И., Панов В.О..Синдром Денди—Уокера у новорожденных // Российский вестник перинатологии и педиатрии.- 2010.№1.С.25-29.
3. Проценко Е.В., Перетятко Л.П., Фатеева Н.В., Сарыева О.П..Патоморфология гидроцефалии, связанной с аномалиями развития водопровода мозга // Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова- 2018.№3.С337-344
4. Трубникова Л.И., Азизова Р.Р., Таджиева В.Д., Жданова В.Ю., Измайлова Ф.А., Пигина Г.Р. Диагностическая значимость комплексного исследования врожденных пороков развития центральной нервной системы плода // Ульяновский медико-биологический журнал.-2012.№3.С22-60
5. Шерстнева О.В., Пренатальная ультразвуковая диагностика врожденных пороков развития центральной нервной системы // Медицинский совет – 2012. №1. С82-85