

# Diagnostyka zmian patologicznych: malformacje, urazy, udary



## Wady wrodzone

Wrodzone malformacje – przegląd	10	Uraz głowy w zespole dziecka maltretowanego	42
<b>Malformacje mózgowia</b>		Urazy krwotok podpajęczynówkowy	43
Chiari 1	14	Stłuczenie mózgu	44
Chiari 2	15	Rozlany uraz aksonalny, traumatyczny uraz aksonalny	45
Dysgeneza spoidel	16	Uszkodzenie podkorowe	46
Tłuszczak	17	<b>Zmiany wtórne w urazach mózgowia</b>	
Spektrum Dandy-Walkera	18	Zespoły wgłobienia mózgu	47
Dysplazja przegrodowo-oczna	19	Pourazowe niedokrwienie mózgu	48
Heterotopia istoty szarej	20	Śmierć mózgu	49
Drobnozакrętowość	21	Zespół drugiego uderzenia	50
Szczelina mózgu	22	Urazowe rozwarstwienie tętnic wewnątrzczaszkowych	51
<b>Fakomatozy</b>		Urazowa przetoka szyjno-jamista	52
Zespół von Hippel-Lindau	23	Przewlekła encefalopatia pourazowa	53
Nerwiakowłóknikowatość typu 1	24	<b>Anatomia naczyń i udary</b>	
Nerwiakowłóknikowatość typu 2	25	<b>Naczynia wewnątrzczaszkowe</b>	
Zespół stwardnienia guzowatego	26	Tętnice wewnątrzczaszkowe – informacje ogólne	54
Zespół Sturge'a-Webera	27	Unaczynienie żyłne – informacje ogólne	60
Dziedziczna teleangiektazja krwotoczna	28	Udar – informacje ogólne	68
Choroba Lhermitte'a-Duclos (dysplastyczny zwojak mózdzku)	29	<b>Nieurazowy krwotok wewnątrzczaszkowy</b>	
Zespół Li-Fraumeni	30	Ewolucja krwotoku wewnątrzczaszkowego	74
<b>Urazy</b>		Samoistny nieurazowy krwotok wewnątrzczaszkowy	75
Obrazowanie ośrodkowego układu nerwowego w kontekście zmian urazowych		Krwotok wewnątrzczaszkowy w przebiegu nadciśnienia tętniczego	76
<b>Zmiany pierwotne w urazach mózgowia</b>		<b>Miażdżycy i zwężenie tętnic szyjnych</b>	
Ostry krwiał podtwardówkowy	37	Miażdżycy drobnych tętnic	77
Podostry krwiał podtwardówkowy	38	Miażdżycy naczyń wewnątrzczaszkowych	78
Przewlekły krwiał podtwardówkowy	39	Miażdżycy naczyń zewnątrzczaszkowych	79
Krwiał nadtwardówkowy, obraz klasyczny	40	<b>Waskulopatie niemiażdżycowe</b>	
Krwiał nadtwardówkowy, odmiany	41	Choroba moyamoya	80
		Pierwotne zapalenie tętnic OUN	81



Inne choroby zapalne naczyń	82
Zespół odwracalnego skurczu naczyń mózgowych (PRES)	83
Skurcz naczyniowy	84
Toczeń rumieniowaty układowy	85
Mózgowa angiopatia amyloidowa	86
CADASIL (mózgowa autosomalna dominująca arteriopatja z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią)	87
Choroba Behçeta	88
Zespół Susaca	89
Dysplazja włóknisto-mięśniowa	90
Zwnętrzaszkowe rozwarstwienie tętnicy szyjnej wewnętrznej	91
Zwnętrzaszkowe rozwarstwienie tętnicy kręgosłupowej	92

### **Niedokrwienie i udar mózgu**

Uszkodzenie niedotlenieniowo-niedokrwienne u dorosłych	93
Udar hemodynamiczny	94
Dziecięcy udar mózgu	95
Ostry udar niedokrwienności	96
Podostry udar mózgu	97
Przewlekły udar mózgu	98
Mnogie udary mózgu o podłożu zakrzepowo-zatorowym	99
Udar mózgu o podłożu zatoru tłuszczowego	100
Zawał lakunarny	101
Zespół hiperperfuzji mózgowej	102
Zakrzepica zatok opony twardej	103
Zakrzepica zatoki jamistej/zakrzepowe zapalenie zatoki jamistej	104
Zakrzepica żył korowych mózgu	105
Zakrzepica żył głębokich mózgu	106

### **Krwotok podpajęczynówkowy i tętniaki**

Krwotok podpajęczynówkowy i tętniaki - informacje ogólne	107
Krwotok podpajęczynówkowy na podłożu pękniętego tętniaka	109
Nietętniakowy krwotok podpajęczynówkowy okołosród mózgowiowy (pnSAH)	110
Krwotok podpajęczynówkowy sklepiści mózgu (cSAH)	111
Tętniak workowaty	112
Dolichoektazja kręgowo-podstawna	113
Miażdżycza uogólniona i tętniak wrzecionowaty naczyń mózgowych	114

### **Malformacje naczyniowe**

Malformacje naczyniowe - informacje ogólne	115
Malformacja tętniczo-żylna	117
Przetoka tętniczo-żylna opony twardej	118
Rozwojowa anomalia żylna	119
Malformacja jamista	120
Teleangiektazja naczyń włosowatych	121

## Ogólne podejście do sposobu obrazowania malformacji mózgu

Podjęcie wady rozwojowej mózgowia należy wysunąć za każdym razem, gdy na badanie obrazowe mózgu kierowane jest niemowlę lub dziecko z drgawkami lub opóźnieniem rozwoju. Jeśli pacjent dodatkowo prezentuje cechy dysmorfii (nisko osadzone uszy, nieprawidłowe rysy twarzy, hipoteloryzm), prawdopodobieństwo wady rozwojowej wzrasta. We wszystkich tych przypadkach obrazowanie powinno być nastawione na poszukiwanie często subtelnych nieprawidłowości strukturalnych mózgowia, a sekwencje w badaniu MR tak dobrane, by zapewnić maksymalny kontrast między istotą szarą i istotą białą, wysoką rozdzielczość przestrzenną oraz dane objętościowe umożliwiające późniejsze tworzenie rekonstrukcji w dowolnych płaszczyznach. Kluczową sekwencją jest objętościowe obrazowanie T1 wysokiej rozdzielczości. Jeśli to możliwe, warto jest pozyskać również objętościowe obrazy T2-zależne, które jednak nie zawsze zapewniają odpowiednią rozdzielczość przestrzenną i ostry kontrast między istotą szarą i istotą białą. Jeśli kontrast między istotą białą i istotą szarą jest niski w obrazowaniu objętościowym, należy zamiennie zastosować obrazowanie dwuwymiarowe w co najmniej dwóch projekcjach o względnie cienkiej grubości warstwy (3–4 mm). Sekwencje FLAIR są mniej przydatne w ocenie wad rozwojowych ze względu na słabszy kontrast między istotą szarą i istotą białą. Obrazy DWI nie są przydatne w diagnostyce wad rozwojowych. Sekwencję DTI można użyć do stworzenia kolorowych map frakcjonowanej anizotropii FA (*color fractional anisotropy map*) i traktografii umożliwiających lepsze zrozumienie połączeń nerwowych w zmienionym mózgowiu, co w niedalekiej przyszłości może okazać się klinicznie przydatnym narzędziem.

Po przeprowadzeniu badania należy je przeanalizować w uporządkowany sposób, oceniając: struktury linii pośrodkowej (włączając w to spoidła mózgu, przegrodę przezroczystą, nos, węchomózgowie, przysadkę, podwzgórze), korę mózgową (grubość kory mózgowej, układ zakrętów, okolice pogranicza istoty szarej/białej), istotę białą (mielinizacja, obecność guzków lub szczelin), jądra podstawy, układ komorowy (czy są obecne wszystkie komory, czy są prawidłowo ukształtowane, szczelinę podłużną mózgu, struktury śródmózgowia i tyłomózgowia (pień mózgu i mózdzek).

Najpierw należy ocenić struktury linii pośrodkowej, gdyż wiele chorób u dzieci przebiega z ich zajęciem, włączając w to nieprawidłowości spoidła mózgu (ciało modzelowate, spoidło przednie i spoidło hipokampa), guzy linii pośrodkowej (nadsiodłowe, szyszynki, pnia mózgu, komory IV), nieprawidłowości robaka mózdzku oraz nieprawidłowości złącza czaszkowo-szyjnego. Nieprawidłowości spoidła są najczęstszymi wadami wrodzonymi i wchodzi w skład ponad 130 zespołów. Wiele z nich współistnieje z wadami podwzgórza, więc należy pamiętać również o ocenie podwzgórza i przysadki, by mieć pewność, czy nie doszło do ektopii części nerwowej przysadki. Opony miękkie w okolicy pośrodkowej odgrywają ważną rolę w prawidłowym rozwoju spoidła, więc w przypadku braku spoidła lub ich dysmorfii warto zwrócić uwagę na inne anomalie występujące z nieprawidłowościami opony miękkiej, takie jak tłuszczaki i torbiele międzypółkulowe. Należy również pamiętać o tym, że duże przestrzenie wypełnione płynem mózgowo-rdzeniowym w tylnym dole czaszki (*mega cisterna magna*) często towarzyszą nieprawidłowościom mózdzku; związek ten został niedawno odkryty. Jako przyczynę tej korelacji upatruje się fakt, iż kilka czynników wzrostu mózdzku pochodzi z pokrywającej go opony miękkiej. Dlatego też anomalie mózdzkowej opony miękkiej mogą powodować anomalie samego mózdzku, jak również przestrzeni płynowych w jego otoczeniu. Jest to podstawa zrozumienia rozwoju malformacji Dandy'ego-Walkera, w rozpoznaniu której wymagany jest nieprawidłowy rozwój mózdzku i pokrywających go opon miękkich. Analizując obraz struktur linii pośrodkowej, możemy względnie ocenić wielkość głowy na podstawie wyliczenia wskaźnika czaszkowo-twarzowego. U zdrowych noworodków stosunek czaszki do twarzy na obrazach pośrodkowych wynosi odpowiednio 5 : 1 lub 6 : 1. Do 2. roku życia stosunek ten powinien zmienić się na 2,5 : 1, a do 10. roku życia powinien wynieść około 1,5 : 1.

Po analizie struktur linii pośrodkowej oceniamy mózgowie w kierunku od zewnątrz do środka. Należy zacząć od kory mózgu. Czy jej grubość jest prawidłowa (2–3 mm)? Jeśli kora jest za gruba, należy wziąć pod uwagę szerokokrętość (*pachygyria*) lub drobnokrętość (*polimikrogyria*). Czy granica pomiędzy korą a istotą białą jest gładka czy nieregularna? Jeśli nieregularna, należy pomyśleć o *polimikrogyrii* lub o korze typu „kostki brukowej”, obserwowanej we wrodzonych dystrofiach mięśniowych na przykład w MEB (*muscle eye brain disease*). Ważna jest również lokalizacja tych nieprawidłowości. *Pachygyria*, bardziej nasilona w płatach ciemieniowych i potylicznych, sugeruje mutację *TUBA1A*, podczas gdy *pachygyria* najsilniej wyrażona w płatach czołowych sugeruje mutację *DCX*. Podobnie istnieje wiele zespołów z *polimikrogyrią* różniących się lokalizacją zmian: obustronna *polimikrogyria* czołowa jest innym zespołem niż obustronna *polimikrogyria* okolic bruzd Sylwiusza lub obustronna ciemieniowo-potylica *polimikrogyria* przyszałkowa. W tym kontekście ważne jest więc, by szczegółowo opisywać lokalizację zmian. Jeśli kora jest wyjątkowo cienka, należy pomyśleć o uszkodzeniu prenatalnym (infekcyjnym lub niedokrwienno-niedotlenieniowym), szczególnie gdy ścieńczenie jest ogniskowe lub wieloogniskowe.

Po dokonaniu oceny kory należy przyjrzeć się istocie białej i ustalić, czy stopień mielinizacji jest właściwy dla wieku (istnieje wiele wzorcowych map mielinizacji mózgu). Następnie należy odszukać miejsca nieprawidłowej mielinizacji istoty białej. Rozlane obszary hipomielinizacji lub obszary braku mielinizacji w połączeniu z *polimikrogyrią* powinny skłonić do podejrzenia wrodzonego zakażenia wirusem cytomegalii CMV. Bardziej ograniczone obszary opóźnionej mielinizacji lub jej braku są zwykle obserwowane w strukturach głębokich istoty białej u pacjentów z wrodzonymi dystrofiami mięśniowymi lub w podkorowej istocie białej u pacjentów z ogniskową dysplazją korową (FCDs). W przypadkach FCDs obszary braku mielinizacji mogą być ograniczone do zakrętu lub jako zmiana o kształcie stożka szerzyć się od kory mózgowej do górnobocznego brzegu komory bocznej (objaw znany jako „transmantle”). Należy również poszukać guzków istoty szarej (*heterotopia*, HTP) w głębokich strukturach istoty białej i okolicach okołokomorowych. *Heterotopia* podkorowa typowo rozciąga się od kory do ścian komór bocznych, podczas gdy *heterotopia* guzkowa jest zlokalizowana w okolicach podwysciółkowo/przykomorowych.

Obraz jąder podstawy może być czasem nieprawidłowy w zaburzeniach migracji neuronów, ponieważ są one ukształtowane z neuronów powstałych w środkowych i bocznych wyniosłościach zwojowych, czyli tej samej macierzy zarodkowej, z których powstają później neurony GABA-ergiczne, wędrujące następnie do kory mózgu. Nieprawidłowości jąder podstawy często będą występować u pacjentów z *heterotopią* podkorową. Dodatkowo w zaburzeniach rozwojowych kory spotyka się również nieprawidłowy obraz hipokampów. U pacjentów z gładkomózgowiem (*lizencefalia*) zobaczymy np. niepełne ukształtowanie hipokampów. Niekiedy jedyne nieprawidłowości, jakie obserwujemy u dzieci z opóźnieniem rozwoju, dotyczą właśnie hipokampa; należy więc zawsze sprawdzić, czy hipokampy są właściwie uformowane.

Zawsze należy ocenić szczelinę międzypółkulową, zwracając uwagę na to, czy półkule nie łączą się na jakimś odcinku jak w przypadku holoprosencefalii. W ciężkich przypadkach holoprosencefalii szczelina międzypółkulowa jest nieobecna, podczas gdy w łagodniejszych formach nieobecne są tylko niektóre jej fragmenty (przednia część szczeliny międzypółkulowej w holoprosencefalii semilobarnej, centralna część szczeliny w syntelencefalii). Należy przyjrzeć się przegrodzie przezroczystej, jej brak obserwuje się w dysgenezie/agenезji ciała modzelowatego, dysplazji przegrodowo-ocznej i w niektórych przypadkach schizencefalii lub obustronnej *polimikrogyrii*. Podczas oceny przegrody, należy sprawdzić komory boczne, by upewnić się czy są prawidłowej wielkości i kształtu. Nieprawidłowo poszerzone trójkąty i rogi skroniowe często towarzyszą anomaliom spoidła i *pachygyrii*. Poszerzone rogi czołowe często są widoczne w obustronnej *polimikrogyrii* czołowej.






Wady rozwojowe mózgowia	
Wada	Objawy
<b>Anomalie kory mózgu</b>	
Agyria/pachygyria	Gruba kora, gładki wewnętrzny zarys, kilka płytkich bruzd
Polimikrogyria	Cienka, falista kora, nieregularny wewnętrzny zarys
Kora o wyglądzie kostki brukowej	Gruba kora, nieregularny wewnętrzny zarys, nieprawidłowa mielinizacja
Ogniskowa dysplazja korowa	Zatarte granice istoty szarej i białej, +/- nieprawidłowa mielinizacja
<b>Anomalie istoty białej z malformacjami kory</b>	
Polimikrogyria	Poszerzone przestrzenie okołonaczyniowe
Kora o wyglądzie kostki brukowej	Opóźniona mielinizacja, niejednorodna, plamista hipomielinizacja
Wrodzona cytomegalia	Hipomielinizacja warstw głębokich/glejoza
Ogniskowa dysplazja korowa	Ogniskowa, podkorowa hipomielinizacja
<b>Malformacje związane z brakiem przegrody przezroczystej</b>	
Dysplazja przegrodowo-oczna	
Holoprosencefalia	
Obustronna schizencefalia	
Obustronna polimikrogyria	
Aplazja robaka z połączeniem półkul mózdzku	
Wady rozwojowe z długotrwałym ciężkim wodogłowie	


Klasyfikacja zaburzeń rozwojowych kory	
Mechanizm	Przykłady
Nieprawidłowa proliferacja komórkowa	Polimikrogyria; ogniskowa dysplazja korowa
Nieprawidłowa migracja neuronalna	Lizencefalia typu I; lizencefalia typu II, heterotopia
Nieprawidłowa organizacja kory	Schizencefalia; dysplazja korowa (komórki balonowate)

Należy uważnie przyjrzeć się tylnemu dołowi czaszki; nieprawidłowości pnia mózgu i mózdzku bywają często przeoczone. Trzeba też upewnić się, że komora czwarta i robak mózdzku mają prawidłowe rozmiary. U noworodków robak powinien rozciągać się od wzgórków dolnych do zasuwki, podczas gdy u niemowląt i dzieci starszych robak powinien przebiegać od bruzdy międzywzgórkowej do zasuwki. Należy upewnić się co do prawidłowości szczeliny robaka. Jeśli bruzdowanie robaka wygląda nieprawidłowo, trzeba spojrzeć na przekrój osiowy lub czołowy, by upewnić się że robak jest obecny. Jeśli półkule mózdzku wykazują ciągłość a robak jest niewidoczny, możemy rozpoznać aplazję robaka z połączeniem półkul mózdzku (*rhomencephalosynapsis*). Jeśli komora IV ma nieprawidłowy, prostokątny kształt (z poziomym górnym brzegiem) z wąską cieśnią, a robak jest mały, należy wziąć pod uwagę malformacje typu „zęba trzonowego” (*molar tooth malformation*). By potwierdzić tę diagnozę, należy poszukać „objawu zęba trzonowego” (*molar tooth sign*) w dolnym śródmózgowiu: pogrubiałych i poziomo ustawionych konarów górnych mózdzku, które rozciągają się ku tyłowi w kierunku mózdzku oraz podłużnej szczeliny położonej


w górnej części robaka. Należy upewnić się, że składowe pnia mózgu mają prawidłowe wymiary. U dzieci na przekroju strzałkowym w linii pośrodkowej wysokość mostu powinna osiągać wymiar dwukrotności wysokości śródmózgowia. Dodatkową wskazówką może być porównanie rozmiarów mostu i robaka mózdzku. Ponieważ znaczna część przedniej części mostu składa się ze skrzyżowania środkowych konarów mózdzku, to niedorozwój mózdzku jest prawie zawsze związany z hipoplazją brzusznej części mostu. Jeśli most jest prawidłowy a mózdzek mały, to bardziej prawdopodobne jest, że mózdzek stracił swoją objętość w końcowych fazach rozwoju lub już po urodzeniu. Należy pamiętać, że mały tylny dół czaszki, zbyt małe lub zbyt duże ciśnienie wewnątrzczaszkowe mogą objawiać się przemieszczeniem mózdzku poniżej otworu wielkiego. Przed rozpoznaniem malformacji Chiariego 1 należy wykluczyć inne przyczyny małego tylnego dołu (nieprawidłowości stoku, nieprawidłowości złącza czaszkowo-szyjnego), nadciśnienie wewnątrzczaszkowe (masa w tej okolicy, wodogłowie) lub istnienie wewnątrzczaszkowego niedociśnienia (duże zatoki żyłne, duża przysadka, „zapadnięty” pień mózgu).





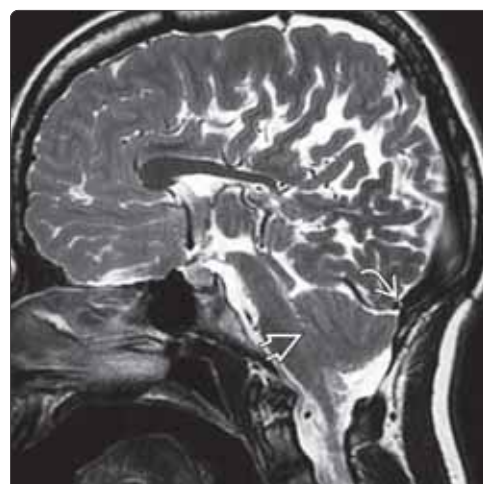
**(Po lewej)** Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym MR w linii pośrodkowej uwidacznia klasyczne objawy spektrum Dandy'ego-Walkera z dużą torbielą tylnego dołu , wysokim położeniem spływu zatok  i małym, zrotowanym ku górze, robakiem . Występuje tu ponadto nieprawidłowość w zakresie spoidła – obecne jest jedynie drobne, szczątkowe ciało modzelowate . Dziób i płat są nieobecne. Widoczne jest prawidłowe spoidło przednie .



**(Po prawej)** Obraz T2-zależny u tego samego pacjenta pokazuje, że komora IV jest otwarta od strony grzbietowej  i pozostaje w łączności z olbrzymią torbielą tylnego dołu.



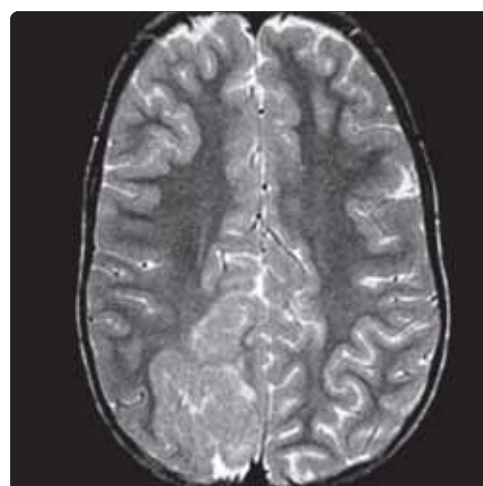
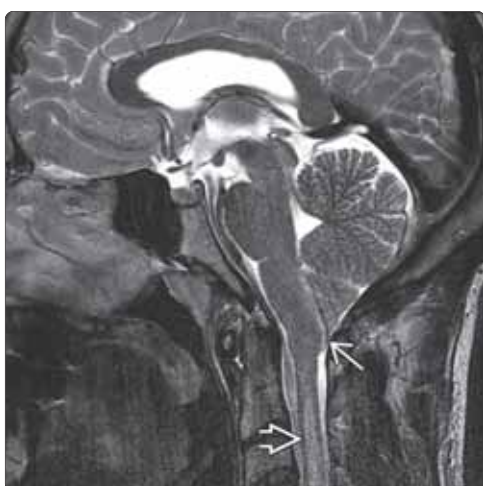
**(Po lewej)** Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym uwidacznia hipoplazyczny dziób i płat spoidła wielkiego oraz mały tłuszczak szczeliny między-półkulowej .

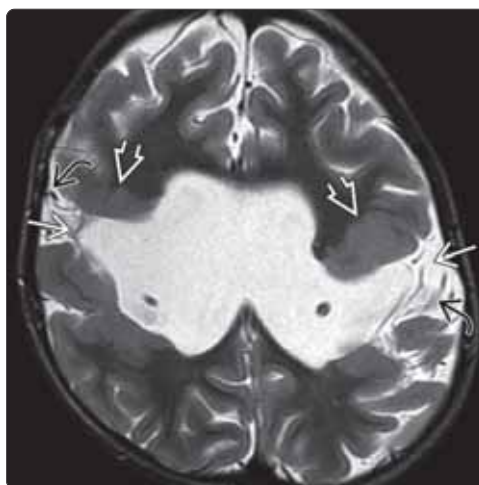
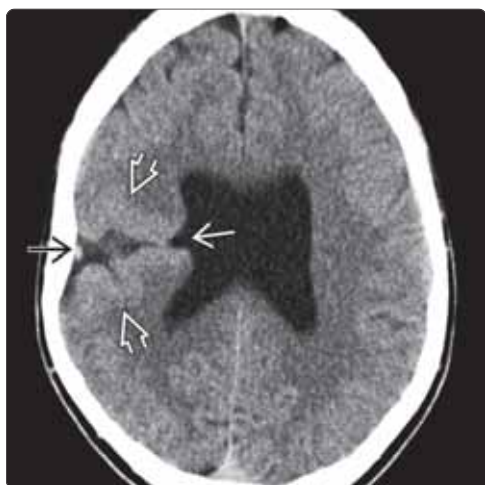
**(Po prawej)** Przekrój strzałkowy w obrazie T2-zależnym uwidacznia bardzo mały tylny dół czaszki z niskim położonym spływem zatok  oraz wydłużoną komorę IV , bez wykształconego zachyłka wierzchu u pacjenta z malformacją Chiariego 2.



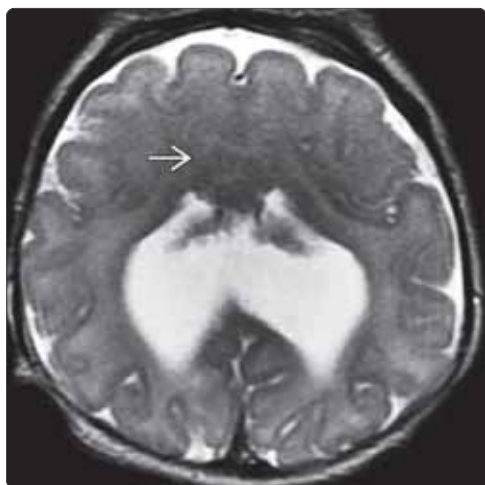
**(Po lewej)** Ocena linii pośrodkowej obrazu T2-zależnego w przekroju strzałkowym uwidacznia tylny dół o prawidłowych wymiarach. Migdałki mózdzku  są wydłużone i przemieszczone ok. 1 cm poniżej otworu wielkiego. W tym przypadku malformacji Chiariego 1 należy zwrócić uwagę na podwyższony sygnał rdzenia , sugerujący stan zagrażający wytworzeniem jamy syrinalgicznej („presyrinx”).

**(Po prawej)** Przekrój osiowy w obrazie T2-zależnym u tego samego pacjenta uwidacznia guzowato pogrubiałą istotę szarą przyśrodkowej części prawego płata ciemieniowego i zaburzony wzorzec bruzd i zakrętów dysplazji korowej.

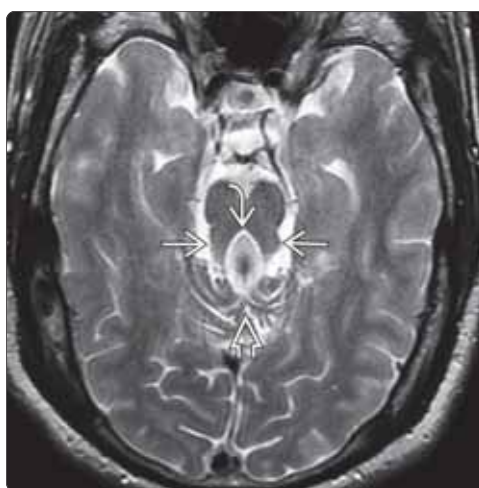
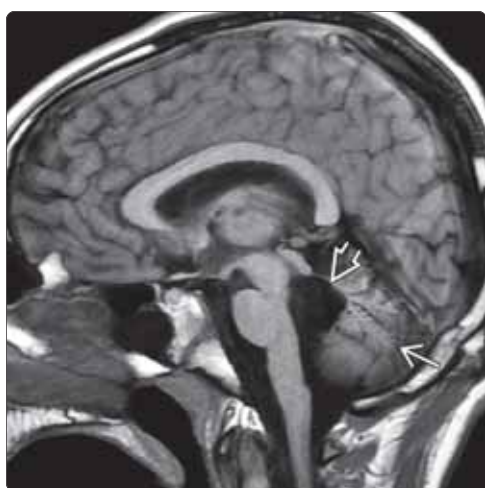




**(Po lewej)** Przekrój osiowy NECT, u 18-letniego pacjenta z drgawkami uwidacznia jednostronną szczelinę schizencefaliczną ciągnącą się od powierzchni mózgu do komór. Należy zwrócić uwagę na charakterystyczną płynową brodawkę na brzegu komory. Szczelina wyścielona jest pogrubiałą, dysplastyczną istotą szarą.  
**(Po prawej)** Przekrój osiowy, obraz T2-zależny uwidacznia obustronne szczeliny schizencefaliczne wyścielone dysplastyczną istotą szarą. W sąsiedztwie szczelin widoczne są nieprawidłowe żyły korowe.



**(Po lewej)** Przekrój osiowy w obrazie T2-zależnym MR umożliwia analizę linii środkowej, ukazując brak szczeliny międzypółkulowej w płatach czołowych (istota biała w sposób ciągły przechodzi przez linię środkową). Ta cecha oraz dodatkowo brak rogów przednich pozwalają na zdiagnozowanie holoprosencefalii.  
**(Po prawej)** Obraz T2 w płaszczyźnie czołowej przedstawia prostokątny wygląd komór bocznych z rogami czołowymi skierowanymi ku dołowi, brak przegrody przezroczystej i hipoplazję skrzyżowania wzrokowego – charakterystyczne dla dysplazji przegrodowo-ocznej.



**(Po lewej)** Pośrodkowa analiza struktur tylnego dołu wykazuje uwypukloną ku górze komorę IV oraz robak o dysplastycznej budowie.  
**(Po prawej)** U tego samego pacjenta obraz T2-zależny w przekroju osiowym uwidacznia wydłużoną komorę IV, szczelinowaty robak i pogrubiałe, zorientowane poziomo górne konary mózdzku tworzące klasyczny objaw „zęba trzonowego” w zespole Jouberta.



**TERMINOLOGIA**

- Malformacja Chiariego 1 (CM1): to zespół cech (nie jest to choroba)
- Brak wyraźnej, jednoznacznej definicji CM1
  - Tradycyjnie: wydłużone migdałki mózdzku schodzące poniżej otworu wielkiego (FM) do górnej części odcinka szyjnego kanału kręgowego
  - Kryterium przemieszczenia migdałków (TP) 5 mm poniżej FM jest nieprawidłowe
    - TP zmienia się z wiekiem
    - TP **plus** kształt/konfiguracja (wydłużone, spiczaste)
    - TP jest czynnikiem ryzyka wystąpienia syringomielii (*syrinx*) (im migdałki są niżej położone, tym ryzyko większe)
  - „Ciasny” tylny dół + zaciśnięte przestrzenie płynowe
    - +/- zasuwka przemieszczona poniżej FM
  - Należy ocenić podstawę czaszki, górny odcinek kręgosłupa szyjnego
    - Tylny dół może być mały, płytki (szczególnie u dzieci)
    - Krótki stok, często towarzyszące również anomalie złącza czaszkowo-szyjnego

**DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA**

- Wariant normy (prawidłowo ukształtowane migdałki zlokalizowane poniżej FM)
- Niedociśnienie wewnątrzczaszkowe
  - Kluczowe w różnicowaniu z CM1
- Nabyte wgłobienie migdałka (nie należy używać nazwy: „nabyty Chiari 1”)
- „Złożona malformacja Chiariego” (w neurochirurgii określana jako Chiari 1.5)
  - Wgłobienie migdałków powikłane innymi patologiami (np. dogonowe przemieszczenie pnia mózgu z nisko położoną zasuwką, nieprawidłowości w układzie kostnym, takie jak „tyłozgięty” żąb obrotnika)

**ZAGADNIENIA KLINICZNE**

- Do 50% przypadków CM1 jest asymptomatycznych
  - Ból głowy, ataksja, oczopląs, postępująca spastyczna tetrapareza
- Uwaga: przed rozpoznaniem CM1 zawsze należy poszukać objawów podciśnienia wewnątrzczaszkowego

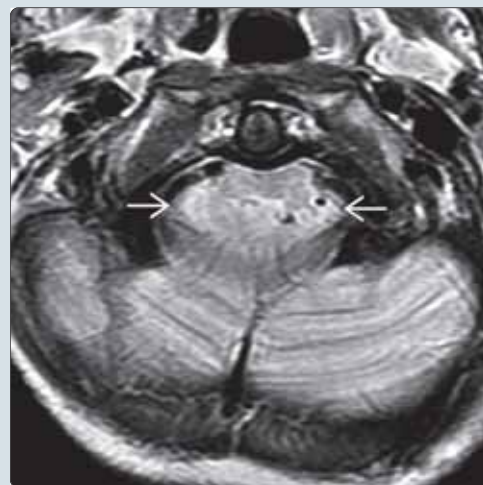
(Po lewej) Graficzny przekrój strzałkowy uwidacznia spiczaste migdałki mózdzku schodzące poniżej otworu wielkiego, rozciągające prawidłowo zlokalizowaną komorę IV. Należy zwrócić uwagę na nisko położoną zasuwkę.

(Po prawej) Przekrój strzałkowy w obrazie T2-zależnym u 23-letniego mężczyzny z klasycznym Chiari 1 uwidacznia nisko położone migdałki, zasuwkę poniżej otworu wielkiego oraz podwyższony sygnał górnej części rdzenia kręgowego sugerujący tworzenie się jamy syringomielicznej („presyrinx”) jądra smukłego.



(Po lewej) Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym uwidacznia prawidłowe położenie i kształt komory IV. Zachyłek wierzchu znajduje się w prawidłowej lokalizacji, ułatwiając różnicowanie z malformacją Chiari 2. Występuje tu ektopia migdałków mózdzku przemieszczonych ku dołowi przez otwór wielki z tyłozgięciem żęba obrotnika i skróceniem stoku.

(Po prawej) Przekrój poprzeczny w obrazie T2-zależnym potwierdza ektopyczne przemieszczenie migdałków mózdzku ku dołowi do otworu wielkiego, powodujące ciasnotę otworu wielkiego.



**TERMINOLOGIA**

- Złożona wada tyłomózgowia
- Niemal w 100% współistnieje z defektem zamknięcia cewy nerwowej, zwykle z przepukliną oponowo-rdzeniową odcinka lędźwiowego (MMC)

**OBRAZOWANIE**

- Ciasnota tylnego dołu, poszerzone wcięcie namiotu mózdzku, dziobiasty kształt pokrywy śródmózgowia, przemieszczenie ku dołowi robaka mózdzku
- Zmiany obejmujące mózdzek/pień mózgu
  - Piramida/czopek/grudka/robaka mózdzku – tworzą ściśnięty kołek
  - Zagięcie rdzenia przedłużonego i szyjnego (*kinking*) w 70%
  - Wieżowaty mózdzek → uciskający śródmózgowie, towarzyszy dziobiastej pokrywie śródmózgowia
  - Wydłużenie komory IV z niewidocznym zachyłkiem wierzchu
- Czaszka listwowa (*craniolacunia*), odcinkowe ścięczenie kości sklepienia czaszki

**DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA**

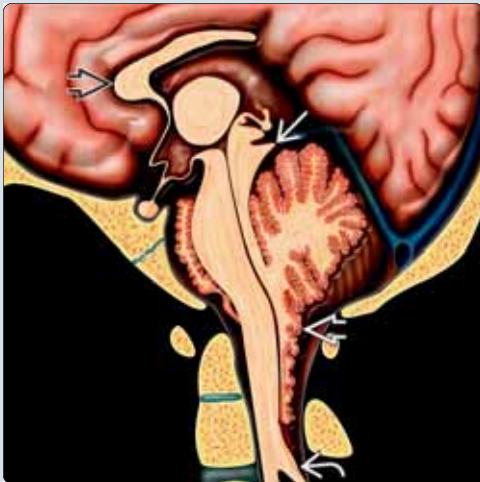
- Malformacja Chiariego 1
- Malformacja Chiariego 2
- Niedociśnienie wewnątrzczaszkowe
- Ciężkie, przewlekłe wrodzone wodogłowie z zastawką

**PATOLOGIA**

- Wtórnie do przecieku CSF przez otwartą, dysraficzną cewę nerwową podczas rozwoju płodowego (ok. 4. tygodnia życia płodowego)
- Mutacje genu reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (*MTHFR*) → nieprawidłowy metabolizm kwasu foliowego
- Często towarzyszą anomalie kręgosłupowo-czaszkowe i mózgowo-czaszkowe (przepuklina oponowo-rdzeniowa ~100%)

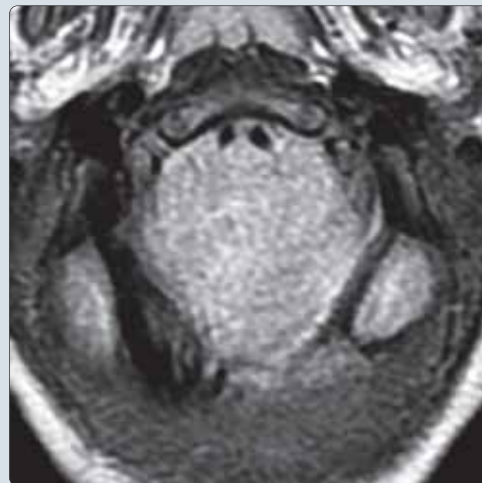
**ZAGADNIENIA KLINICZNE**

- Postępujące wodogłowie
  - Najczęstsza przyczyna zgonów wśród pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową



(Po lewej) Schemat w przekroju strzałkowym tylnego dołu czaszki i górnej części szyjnego odcinka rdzenia kręgowego przedstawia charakterystyczne dla malformacji Chiariego 2 objawy, w tym: dysgenезję spoidła wielkiego [1], dziobiastą pokrywę śródmózgowia [2], mały tylny dół, ektopię robaka mózdzku [3], zagięcie rdzenia przedłużonego [4].

(Po prawej) Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym MR uwidacznia charakterystyczne cechy malformacji Chiariego 2. Należy zwrócić uwagę na dziobiastą pokrywę śródmózgowia [1], przemieszczenie robaka [2] przez otwór wielki, duży zrost międzywzgórzowy [3] oraz dysplastyczne ciało modzelowate [4].



(Po lewej) Przekrój strzałkowy w obrazie T2-zależnym MR potwierdza charakterystyczne cechy malformacji Chiariego 2, w tym: dziobiaste zniekształcenie pokrywy śródmózgowia [1], przemieszczenie robaka [2] przez otwór wielki, wieżowaty mózdzek [3], duży zrost międzywzgórzowy [4] oraz dysplastyczne ciało modzelowate [5].

(Po prawej) Przekrój osiowy w obrazie T2-zależnym MR uwidacznia typową ciasnotę tylnego dołu czaszki na poziomie otworu wielkiego, wywołaną zmniejszeniem wymiarów tylnego dołu w połączeniu z ektopią i przemieszczeniem robaka mózdzku poniżej otworu wielkiego.



### TERMINOLOGIA

- Całkowity lub częściowy brak ciała modzelowego (CC), spoidła hipokampa lub spoidła przedniego (AC); może być izolowane lub towarzyszyć innym wadom mózgowia
- Spektrum wad wrodzonych CC
  - Całkowita agenezja (całkowity brak wszystkich anatomicznych części CC od urodzenia)
  - Częściowa agenezja (brak co najmniej 1, ale nie wszystkich, części CC od urodzenia)
  - Hipoplazja (ścianczale CC z wykształconymi wszystkimi częściami)
  - Hiperplazja (grube CC spowodowane zmniejszoną eliminacją aksonów po urodzeniu)
  - Dysgenезja (zachowane CC, lecz nieprawidłowo ukształtowane, z włączeniem częściowej agenezji AC oraz hipoplazji CC)

### OBRAZOWANIE


- Brak ciała modzelowego na przekrojach strzałkowych i czołowych
- Trójkąty komorowe/rogi potyliczne często poszerzone (kolpocefalia)
- DTI: w przypadku braku ciała modzelowego włókna spoidła formują podłużne (nie krzyżujące linii pośrodkowej) pęczki Probst
- Pionowo/tylny przebieg tętnicy przedniej mózgu




### ZAGADNIENIA KLINICZNE

- W każdym wieku; zwykle wykrywane weczesnym dzieciństwie, najczęstsze wady wykrywane u płodu
- Drgawki, opóźnienie rozwoju, zniekształcenia czaszki/hiperteloryzm
- Sporadyczna/izolowana agenezja/dysgenезja ciała modzelowego: prawidłowy/prawie prawidłowy rozwój do ok. 3 r. ż. (75%), ale niewielkie zaburzenia poznawcze ujawniają się ze wzrostem złożoności zadań szkolnych
- Agenezja/dysgenезja CC z towarzyszącymi innymi wadami/zespołami = gorsze rokowanie


### WSKAZÓWKI DIAGNOSTYCZNE



- Należy poszukiwać raczej braku/niepełnego CC niż objawów pośrednich
- Należy dokonać pełnej oceny towarzyszących zmian

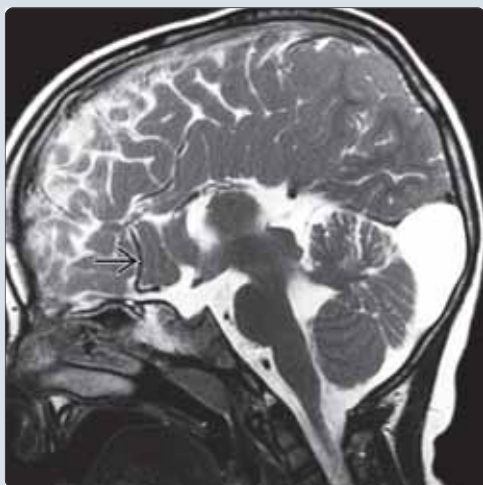
**(Po lewej)** Graficzny przekrój czołowy przedstawia brak poprzecznie biegnącego ciała modzelowego i rozdzielone komory boczne. Szczelina międzypółkulowa dochodzi do komory III. Pęczki Probsta  zawierają biegnące parasagittalnie włókna spoidlowe.

**(Po prawej)** Przekrój czołowy w obrazie T2-zależnym pacjenta z dysgenезją spoidła uwidacznia szeroko rozstawione komory boczne  o wyglądzie „helmu Wikinga” lub „głowy łosia”. Niskosygnalowe włókna istoty białej, biegnące przysrodkowo względem komór bocznych, to pęczki Probst . Należy zwrócić uwagę na heterotopię istoty szarej .



**(Po lewej)** Przekrój strzałkowy w obrazie T2-zależnym uwidacznia brak ciała modzelowego, promieniście ułożone zakręty skupiające się przy wysoko ustawionej komorze III. Widoczna nieparzysta tętnica przednia mózgu . Spoidło przednie jest również nieobecne.

**(Po prawej)** Przekrój poprzeczny w obrazie T2-zależnym u tego samego pacjenta uwidacznia charakterystycznie równoległe ustawione komory boczne  widoczne w agenezji ciała modzelowego. Silnie zmielinizowane pęczki Probst  biegną przysrodkowo względem komór bocznych.



## NAJWAŻNIEJSZE INFORMACJE

### TERMINOLOGIA

- Tłuszczak wewnątrzczaszkowy (ICL)
- Masa dojrzałej tkanki tłuszczowej (wrodzona malformacja, nie jest to prawdziwy nowotwór)

### OBRAZOWANIE

- Dobrze odgraniczona, zewnątrzmoźgowa masa o budowie płacikowej, o gęstości/intensywności sygnału tłuszczu
  - TK: -50 do -100 HU (gęstość tłuszczu); brak lub nasilone Ca++
  - MR: hiperintensywna w obrazach T1-zależnych (hipointensywna w obrazach z saturacją tłuszczu); może otaczać naczynia i nerwy czaszkowe, często towarzyszy dysgenезji ciała modzelowatego
- 80% nadnamiotowo
  - 40-50% w szczelinie międzypółkulowej (nad ciałem modzelowatym; może szerzyć się do komór bocznych, splotów naczyniówkowych)
  - 15-20% nadsiodłowo (związana z lejkiem i podwzgórzem)
  - 10-15% w okolicach pokrywy śródmoźgowa (zwykle wzdłuż górnej części robaka)

- 20% podnamiotowo
  - Kąt mostowo-moźdżkowy (może szerzyć się do przewodu słuchowego wewnętrznego, przedsionka)

### DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA

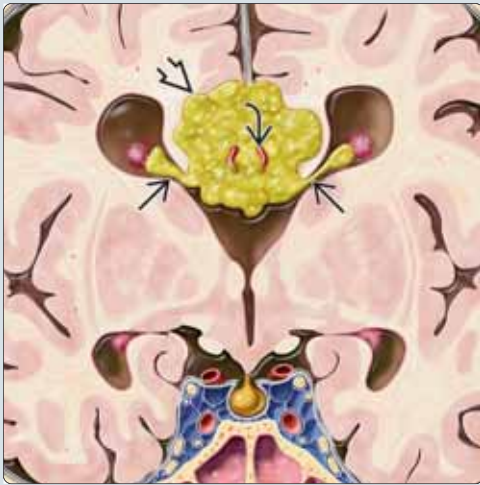
- Potworniak: lokalizacje podobne do tłuszczzaka; zbudowany z tkanek wszystkich 3 listków zarodkowych

### ZAGADNIENIA KLINICZNE

- Większość asymptomatyczna, czasem drgawki lub bóle głowy główne w przypadkach tłuszczzaków szczeliny międzypółkulowej

### WSKAZÓWKI DIAGNOSTYCZNE

- W przypadkach wątpliwych – sekwencje z saturacją tłuszczu
- Wysoki sygnał zmiany w obrazach T1-zależnych może być spowodowany innymi substancjami wykazującymi skrócenie czasu T1 (np. podostry krwotok)
- Uwaga: w TK, na obrazach bez kontrastu tłuszczzak może przypominać odmę śródczaszkową (należy zastosować okno kostne)



(Po lewej) Graficzny przekrój czołowy przedstawia agenezję ciała modzelowatego z rozległym tłuszczakiem międzypółkulowym, otaczającym tętnice i szerzącym się do komór bocznych.

(Po prawej) Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym MR uwidacznia dość cienki, krzywoliniowy tłuszczzak w szczelinie międzypółkulowej u 9-miesięcznego dziecka. Należy zauważyć, że hiperintensywny tłuszczzak jest grubszy w części tylnej. Zawija się wokół tylnej części ciała modzelowatego, sięgając aż do błony wstawionej (velum interpositum).



(Po lewej) Przekrój strzałkowy w obrazie T1-zależnym MR u noworodka z dużym tłuszczakiem międzypółkulowym, położonym grzbietowo względem szczątkowego ciała modzelowatego (brak trzonu, plata).

(Po prawej) Przekrój osiowy w obrazie T2-zależnym z saturacją tkanki tłuszczowej u tego samego pacjenta uwidacznia tłuszczzak o hipointensywnym sygnale, usytuowany między półkulami mózgu. Tłuszczzak szerzy się przez szczeliny naczyniówkowe do komór bocznych, gdzie osadza się w zębce splotów naczyniówkowych.



## NAJWAŻNIEJSZE INFORMACJE

### TERMINOLOGIA

- Spektrum Dandy'ego-Walkera (DWS) określa szeroki wachlarz malformacji torbielowatych tylnej jamy czaszki (PF)
  - DWS/kompleks
  - "Klasyczna" malformacja DW (DWM)
  - Hipoplastyczny robak z rotacją (HVR)
  - Przetrwiała torbiel Blake'a (BPC)
  - Powiększenie zbiornika wielkiego (MCM) (*mega cisterna magna*)

### OBRAZOWANIE

- „Klasyczny” DWM
  - Torbielowate poszerzenie komory IV → powiększona PF
  - Hipoplastyczny robak, zrotowany ku górze
- HVR
  - Różnego stopnia hipoplazja robaka
  - PF/pień mózgu prawidłowych rozmiarów
  - Brak lub niewielka torbiel, komora IV o wyglądzie „dziurki od klucza”
- BPC
  - Otwarta komora IV komunikująca się z torbielą
  - Zachyłek wierzchu, pierwotna szczelina mózdzku, PF/pień mózgu – prawidłowe

### MCM

- Powiększone zbiorniki okołomózdkowe komunikujące się z przestrzenią podpajęczynówkową podstawy
- Kość potyliczna może być ścięcała/modelowana we **wszystkich** typach DWS (włączając MCM)
- Rutynowo badanie MR (kluczowe są cienkie przekroje strzałkowe)

### PATOLOGIA

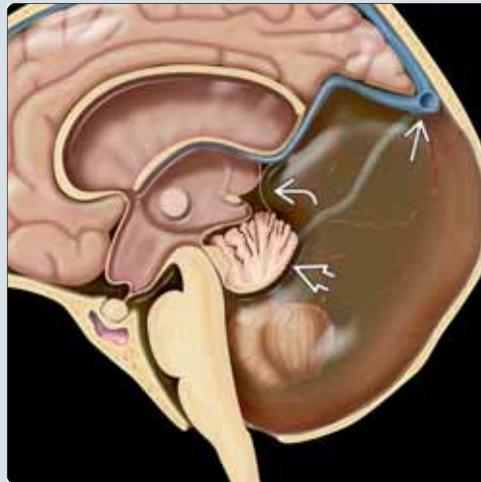
- Od najcięższych do najłagodniejszych zaburzeń: DWM z przepukliną komory IV (*ventriculocoele*) → klasyczne DWM → HVR → BPC → MCM
- Liczne zespoły powiązane z DWS

### ZAGADNIENIA KLINICZNE

- Zróżnicowane objawy kliniczne i zaburzenia genetyczne
- 80% przypadków DWM jest diagnozowanych w 1. roku życia

**(Po lewej)** Strzałkowy schemat klasycznej malformacji Dandy'ego-Walkera uwidacznia powiększony tylny dół, uniesiony ku górze splot zatok opony twardej, zrotowany ku górze hipoplastyczny robak, rozdętą komorę IV z cienką ścianą oraz poszerzone komory (wodogłowie).

**(Po prawej)** Przekrój strzałkowy w obrazie T2-zależnym pacjenta z DWS uwidacznia hipoplastyczny, zrotowany robak, brak bruzdy wierzchu, niekompletną budowę płatowatego robaka tylnego za szczeliną pierwotną. Ściany torbieli są słabo widoczne.



**(Po lewej)** Strzałkowy obraz weno-MR pokazuje odwrócenie położenia splotu zatok i punktu lambda czaszki (torcular-lambdoid inversion). Zatoki poprzeczne biegną ku górze w kierunku splotu zatok, ponieważ torbiel uniemożliwiła prawidłowe ich zstąpienie ku dół. Przetrwiała płodowa zatoka potyliczna.

**(Po prawej)** Przekrój czołowy w obrazie T2-zależnym uwidacznia duży, wypełniony płynem, tylny dół. Zatoki poprzeczne skierowane są ku górze, łącząc się z wysoko ustawionym splotem zatok.

