

Klinični primer otroka z atretično parietalno cefalokelo

Clinical case of a child with atretic parietal cephalocele

Chiara Močnik Pegan, Tita Butenko,
Damjan Osredkar, Eva Vrščaj

Izvleček

Okvare nevralne cevi so redke razvojne nepravilnosti živčevja, ki se pojavijo v razvoju ploda. Incidenca okvar nevralne cevi se ocenjuje na približno 1–5 primerov na 1.000 rojstev. Spina bifida in anencefalija sta najpogostejši okvari, po pojavnosti pa jima sledijo cefalokele kot podskupina kranialnih okvar. Cefalokele so prirojene herniacije intrakranialnih struktur skozi okvaro v duri in kraniumu. Atretična cefalokela (AC) se razlikuje od drugih cefalokel, saj je sestavljena iz ostankov dure, fibroznega tkiva in displastičnega tkiva živčevja. V prispevku predstavljamo bolnico z atretično cefalokelo.

Ključne besede: atretična cefalokela, parietalna cefalokela, nepravilnosti nevralne cevi.

Abstract

Neural tube defects (NTDs) are anomalies of neurulation during fetal. Such birth defects are rare with a global prevalence approximately 1-5 per 1000 births. While spina bifida and anencephaly are the most common NTDs, the occurrence of cephaloceles, as a subgroup of cranial defects, is not far behind. A cephalocele is a congenital herniation of intracranial contents through the cranium. There are various types of a cephalocele, one of which is an atretic cephalocele (AC). ACs differ from other cephaloceles as they consist of dural remnants, fibrous tissue and dysplastic neuronal tissue. While the etiology and embryological basis of ACs are yet to be agreed upon, genetic factors have recently been drawing more attention. We report of a case of an atretic cephalocele.

Key words: atretic cephalocele, parietal cephalocele, neural tube defects.

Uvod

Pri razvoju zarodka se lahko zaradi napak v embrionalnih procesih pojavi okvara nevralne cevi in zato okvara osrednjega živčevja (OŽ). Najpogostejša tipa okvar sta spina bifida in anencefalija, včasih pa pride tudi do manj pogostih okvar, kot so cefalokele (1). Cefalokele so posledica kongenitalne herniacije intrakranialne vsebine skozi okvaro v duri in kraniumu. Glede na tkivo, ki je v cefalokeli, jih ločimo na meningokele (herniacija mening), encefalomeningokele (herniacija mening in možganskega tkiva) in encefalomeningocistokele (herniacija mening, možganskega tkiva in prisotnost ventriklov). Atretične cefalokele (AC) predstavljajo kar 40–50 % vseh encefalokel. Od ostalih tipov se ločijo po odsotnosti nevralnih in glialnih elementov (1–3). Pri AC namreč ne najdemo herniacije možganskega parenhima, ampak sincicijske celice, ki oblikujejo psevdovaskularna območja in kolagenske skupke (2, 3).

Pri bolnikih najpogostejše najdemo majhno, okroglo, s kožo pokrito spremembo, ki je lahko cistična, nodularna ali ravna (4). Površina cefalokele lahko modrikasto proseva ali je svetleča z zaznavnimi kapilarnimi malformacijami v podkožju (1). Pričakujemo lahko tudi spremljajočo fokalno alopecijo ali močan izstopajoči šop las zaradi hamartomske proliferacije lastnih foliklov. V nekaterih primerih je AC lahko boleča ob palpaciji, naporu ali pri izvajanju vsakodnevnih aktivnosti (4).

Tipični lokaciji AC sta parietalni in okcipitalni del lobanjskega svoda (2). Študije kažejo, da lahko lokacija cefalokele veliko pove o možnih pridruženih malformacijah, saj okcipitalna cefalokela zaradi anatomske postavitve omogoča večje število variacij v razvoju venskega sistema (3). Za okcipitalno postavitev se torej predvideva slabša napoved izida, saj jo v določenih primerih spremlja Arnold-Chiarijeva malformacija tipa III (1, 2).

V nadaljevanju bomo predstavili klinični primer deklice s prirojeno cefalokelo, odkrito v prvih tednih po rojstvu.

Prikaz primera

Deklica je plod materine druge, normalno potekajoče nosečnosti. V prvem trimesečju je mati le prehodno prejela didrogesteron zaradi vaginalnih krvavitev. Deklica se je rodila v 39. tednu gestacije po normalno potekajočem porodu in s primernimi porodnimi merami za gestacijsko starost (porodna teža 3.810 g, porodna dolžina 51 cm, obseg glave 34 cm) ter oceno po Apgarjevi 9/9/9. V prvem dnevu so jo obsevali z modro lučjo in so jo parenteralno hidrirali zaradi visokih vrednosti bilirubina ter policitemije.

V družinski anamnezi je izstopala heliognatopalatoshiza pri očetu, starejši brat je bil hipoton ter imel prehodno blag gibalni razvojni zaostanek.

Na prvi pregled k izbranemu pediatru so jo starši pripeljali v starosti 3 tednov zaradi boleče formacije v parietalnem področju skalpa. Anamnestično drugih težav nista navajala. Pregled je pokazal blago generalizirano hipotonijo, bolj izraženo v spodnjem delu telesa. Na glavi pa je izstopala 2 cm velika podkožna mehkoktivna rezistenca, ki je modrikasto prosevala skozi kožo, obkrožena z rdečimi makulami, ki so ob pritisku zbledele. Koža nad spremembo je bila luščeča se in pokrita z gostimi, ščetinastimi lasmi. Opravili so ultrazvočno preiskavo (UZ) glave, ki je pokazala mehkoktivno tvorbo, najverjetneje vensko malformacijo.

Pri 3 mesecih je bila deklica prvič pregledana v otroški nevrološki ambulanti na Pediatrični kliniki, Univerzitetnega kliničnega centra (UKC) Ljubljana. Do takrat se je formacija zmanjšala in postala na pritisk manj občutljiva kot poprej. Deklica je normalno dosegala razvojne mejnike, blaga hipotonija pa je bila še vedno prisotna.

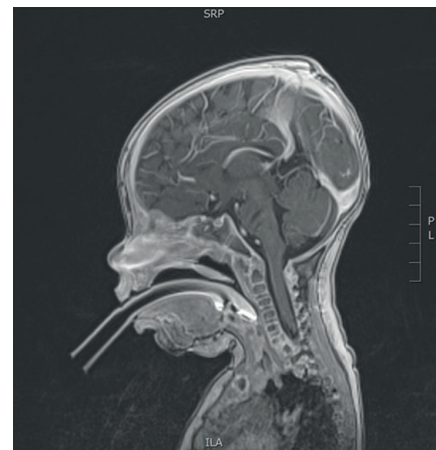
Slikovna preiskave (magnetno resonančno slikanje, MRI) je pokazala 11 mm veliko spremembo v parietalni kosti, ki je segala v podkožje in se je po kontrastu intenzivno in nefiziološko obarvala. Ležala je tik nad superiornim sagitalnim sinusom brez jasne komunikacije. Vidna je bila tudi anomalija razvoja globokega venskega sistema, perzistenten falcini sinus, ki je neposredno dreniral globok venski sistem in veno Galeni navzgor v sinus sagitalis superior v predel pod opisano spremembo. Rostralni del sinusa rectusa je bil atretičen, kavdalni del pa se je izpolnil preko tentorialnega sinusa obojestransko in zgornje cerebelarne vene nad vermisom. Corpus calosum je bil tanjši, in sicer izraziteje tanjši v predelu genusa in rostruma. Massa intermedia med obema talamusoma je bila debelejša kot običajno, tretji ventrikel pa razvit le v spodnjem in ventralnem delu, delno pa hipoplastičen. UZ spinalnega kanala ni pokazal znakov za spinalni disrafizem. Postavljen je bil sum na sinus pericranii, diferencialno diagnostično pa je prišla v poštev atretična parietalna cefalokela s perzistentnim falcinim sinusom.

Pri starosti 11 mesecev je deklica opravila kontrolni MRI glave, ki je pokazal perzistentni falcini sinus, hipoplastični sinus rektus in atretično parietalno cefalokelo. V skladu s prejšnjim MRI je bil parietalno na verteksu majhen defekt v duri in kosti, preko katerega je bila prisotna komunikacija med superiornim sagitalnim sinusom in ekstrakranialnim venskim sistemom. Podkožje v tem področju je bilo zadebeljeno s prisotnimi posameznimi fibroznimi trakci - videz atretične parietalne cefalokele. Corpus calosum je bil v primerjavi z zadnjo preiskavo debelejši, a še vedno hipoplastičen v predelu trunksa.

Za dodatno mnenje so bili tudi konzultirani strokovnjake iz tujine z izkušnjami z zdravljenjem otrok s tovrstnimi težavami, od katerih sta se dva strinjala z diagnozo atretična subkutana parietalna encefalokela z malformacijo sagitalnega sinusa in abnormalno



SLIKA 1. MEHKOTKIVNA SPREMEMBA PARIETALNO NA SKALPU, KI JO POKRIVAJO ŠČETINASTI LASJE. LEVO V STAROSTI 5 MESECEV IN DESNO V STAROSTI 3 MESECEV. NA DESNI SLIKI SO LASJE NAD MESTOM SPREMEMBE POBRITI. FIGURE 1. SOFT TISSUE FORMATION LOCATED IN THE PARIETAL REGION OF THE SCALP, COVERED WITH STRONG, COARSE HAIR. ON THE LEFT AT THE AGE OF FIVE MONTHS AND ON THE RIGHT AT THE AGE OF THREE MONTHS. ON THE RIGHT PICTURE THE HAIR HAS BEEN SHAVED OVER THE PLACE OF CHANGE.



SLIKA 2. MRI GLAVE PRI TREH MESECIH PRIKAŽUJE MAJHEN DEFEKT V DURI IN KOSTI TER ZA DIAGNOZO ATRETIČNA CEFALOKELA TIPIČNE STRUKTURNE SPREMEMBE.

FIGURE 2. HEAD MRI DONE AT THREE MONTHS OF AGE, WHICH SHOWS A SMALL DURAL AND BONY DEFECT WHICH ARE CHANGES CONSISTENT WITH THE DIAGNOSIS OF ATRETIC CEPHALOCELE.

drenažo globokih intrakranialnih ven, tretji pa z diagnozo perikranialni sinus. V 2. letu starosti je bila opravljena digitalna subtrakcijska angiografija v Italiji, ki ni pokazala jasne komunikacije med zunajlobanjskim venskim sistemom in duralnimi sinusi. Diagnoza perikranialni sinus se je tako ovrgla, potrdila pa diagnoza AC. Starši se za nevrokirurški poseg, s katerim bi prekrili defekt kosti, zaenkrat niso odločili.

Pri deklci je bilo izvedeno tudi genetsko testiranje na Kliničnem inštitutu za genomsko medicino UKC Ljubljana. Sekvenciranje celotnega eksoma je pokazalo prisotnost dveh heterozigotnih različic z zamenjavo aminokislinskega zaporedja v genih *RIT1* in *CDH1*, ki sta podedovana po materi (*RIT1*) in očetu (*CDH1*). Patogene različice v genu *RIT1* sicer predstavljajo znan vzrok za Noonanov sindrom, vendar je bila v tem primeru mutacija prekvalificirana v benigno različico, saj je mutacija prisotna tudi pri mami in bratu, ki sta zdrava. Mutacija v genu *CDH1* je povezana z dednim sindromom raka (rak dojke, želodca, prostate, ovarijev),

zato je bila družina poslana tudi na genetsko svetovanje v onkogenetsko ambulantno na Onkološkem inštitutu.

Na zadnjem pregledu, v starosti 5 let, je parietalno na lasišču še vedno prisotna blago vtisljiva izboklina nad ravniyo lobanje v velikosti 2×1 cm z nekoliko močnejšo poraščenostjo, ki se ne spreminja. Deklica pove, da ob močnem pritisku na cefalokelo čuti bolečino. Nevrološki in psihološki pregled sta bila v mejah normale. Starši pri deklici ne opažajo novih težav.

Razpravljanje

Atretična cefalokela se pojavi pri 1–5/100.000 rojstev in se običajno opazi takoj ob rojstvu, v nekaterih primerih pa lahko šele kasneje (5, 6). Vzroki za nastanek AC niso povsem jasni, možna pa je genetska etiologija. Poleg sprememb v tkivu OŽ lahko razvojne spremembe najdemo tudi v kožnem tkivu, spremembe v žlezah znojnicah in žlezah lojnicah, mišici pili erector

in lasnih mešičkih (7). To nakazuje na embrionalno osnovo malformacije, saj tako živčno kot kožno tkivo izhajata iz ektoderma (3).

Za diagnostično opredelitev AC je zlati standard MRI glave, saj najbolj jasno prikaže ključne najdbe (8). S slikovnimi preiskavami se dobro vidi kostni defekt v območju cefalokele, ki je običajno ovalne ali podolgovate oblike. V večini primerov je vidna navpična embriološka pozicija ravnega sinusa, do katere pride zaradi prisotnosti fibroznih trakcev, ki povezujejo tektum z membranskim kraniumom in lahko motijo razvoj. Ta najdba je patognomonična, vendar ni vedno prisotna (9). A vidna je bila na MRI tudi v našem primeru. Diferencialno diagnostično je potrebno izključiti perikranialni sinus, ki predstavlja nenormalno komunikacijo med venskim sistemom nad kraniumom in pod njem, ki lahko včasih zaradi nenormalnega dreniranja povzroča težave, kot so krvavitve in tromboze.

Čeprav trenutno ne poznamo genetskih sprememb, ki bi bile jasno povezane z

nastankom AC, se pri diagnosticiranju vse pogosteje poslužujemo genetskih preiskav, med drugim tudi zaradi močne povezanosti z določenimi sindromi, kot so sindromi Meckel, Walker-Warburg, Fraser ali Roberts (10). Pri AC velja, da otrokov razvoj običajno poteka normalno. Zato je normalen antenatalni genetski izvid dodaten ugoden napovedni dejavnik.

Napoved izida enostavnih AC je dobra, kajti velikost takšnih sprememb se le redko spremeni, lahko pa v telesnem razvoju otroka pride do zaostanka. To kaže na relativno stabilnost spremembe, ki načeloma ne ogroža otrokovega življenja in razvoja. V nezapletenih primerih je potrebno poskrbeti le za zadostno zaščito spremembe, da se preprečijo okužbe, erozije ali poškodbe in dobro seznaniti starše z naravo spremembe in z najverjetnejšim izidom (11).

Zaključek

Atretične cefalokele predstavljajo približno 40–50 % vseh cefalokel in vsebujejo meninge ter preostanker delov nevrnega in glialnega tkiva. Klinično se pokaže na veliko različnih načinov, običajno kot mehkotkivna formacija nad lobanjskim svodom, ki lahko boli. Formacije se lahko pojavijo brez pridruženih patologij ali pa v sklopu številnih sindromov, kar lahko vodi v obsežno zdravljenje in rehabilitacijo. Pri sumu na atretično cefalokelo so potrebne slikovne diagnostične preiskave, s katerimi lahko izključimo druge spremembe, ki so lahko življenjsko nevarne.

Literatura

1. Avagliano L, Massa V, George TM, Qureshy S, Bulfamante GP, Finnell RH. Overview on neural tube defects: From development to physical characteristics. *Birth Defects Res* 2019; 111 (19): 1455–67.
2. Champion SN, Duhaime AC, Hedley-Whyte ET, Louis DN, Nazarian RM. Atretic cephalocele: Report of an infrequent dermatopathologic finding. *J Cutan Pathol* 2021; 48 (12): 1439–41.
3. Sencer S, Arnaout MM, Al-Jehani H, Alsubaihawi ZA, Al-Sharshahi ZF, Hoz SS. The spectrum of venous anomalies associated with atretic parietal cephalocele: A literature review. *Surg Neurol Int* 2021; 12 (326).

4. Martínez-Lage JF, Sola J, Casas C, Poza M, Almagro MJ, Girona DG. Atretic cephalocele: the tip of the iceberg. *J Neurosurg* 1992; 77 (2): 230–5.
5. Martínez-Lage JF, Piqueras C, Poza M. Atretic cephalocele in the adult. *Acta Neurochir (Wien)* 1997; 139 (6): 585–6.
6. Martínez-Lage J, Poza M, Sola J, Soler CL, Montalvo Carmen G, Domingo R, et al. The child with a cephalocele: etiology, neuroimaging, and outcome. *Child's Nervous System* 1996; 12 (9): 540–50.
7. Loyal J, Farrell E, Pierson J. Atretic Cephalocele With Hypertrichosis. *Cutis* 2020; 106 (1).
8. Wong SL, Law HL, Tan S. Atretic cephalocele - an uncommon cause of cystic scalp mass. *Malaysian Journal of Medical Sciences* 2010; 17 (3): 61–3.
9. Lewis H, Tuite GF, Gonzalez-Gomez I, Baron F, Towbin RB, Towbin AJ, et al. Atretic cephalocele: Prenatal and postnatal imaging features. *Appl Radiol* 2017; 46 (8): 36–9.
10. Cohen MM, Lemire RJ. Syndromes with cephaloceles. *Teratology* 1982; 25 (2): 161–72.
11. Management of Atretic Encephaloceles in Children - The ISPN Guide to Pediatric Neurosurgery [Internet]. [cited 2022 Sep 6]. Available from: <https://www.ispn.guide/congenital-disorders-of-the-nervous-system-in-children/atretic-encephaloceles-in-children-homepage/management-of-atretic-encephaloceles-in-children/>.

Chiara Močnik Pegan, štud. med.

Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Tita Butenko, dr. med.

Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

izr. prof. dr. Damjan Osredkar, dr. med.

Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Eva Vrščaj, dr. med.

Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: eva.vrscaj@kclj.si

prispelo / received: 6. 7. 2023
sprejeto / accepted: 5. 2. 2024

Močnik Pegan C, Butenko T, Osredkar D, Vrščaj E. Klinični primer otroka z atretično parietalno cefalokelo. *Slov Pediatr* 2024; 31(2): 85–88. <https://doi.org/10.38031/slovpediatr-2024-2-07>.