

## 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 najpogostešji okvari, po pojavnosti pa jima sledijo cefalokele kot podskupina kranialnih okvar. Cefalokele so prijedne 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-jo okvare nevralne cevi in zato okvare osrednjega živčevja (OŽ). Najpogostejša tipa okvar sta spina bifida in anen-cefalija, 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 (her- niacija mening in možganskega tkiva) in encefalomeningocistokele (herniacija mening, možganskega tkiva in prisotnost ventriklov). Atretične cefalo- kele (AC) predstavljajo kar 40–50 % vseh encefalokel. Od ostalih tipov se ločijo po odsotnosti nevralnih in ginalnih elementov (1–3). Pri AC namreč ne najdemo herniacije možganskega parenhima, ampak sincijske celice, ki oblikujejo psevdovaskularna območja in kolagenske skupke (2, 3).

Pri bolnikih najpogosteje najde- mo majhno, okroglo, s kožo pokri- to spremembo, ki je lahko cistična, nodularna ali ravna (4). Površina cefalo- kele lahko modrikasto proseva ali je svetleča z zaznavnimi kapilarnimi malformacijami v podkožju (1). Pričakujejo 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 cefalo- kele veliko pove o možnih pridruženih malformacijah, saj okcipitalna cefalokela zaradi anatomske postavitve omogoča večje število variacij v razvoju venskega sistema (3). Za okci- palno postavitev se torej predvideva slabša napoved izida, saj jo v določenih primerih sprembla Arnold-Chiarijeva malformacija tipa III (1, 2).

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

## Prikaz primera

Deklica je plod materine druge, nor- malno potekajoče nosečnosti. V prvem trimesečju je mati le prehodno preje- mala didrogesteron zaradi vaginalnih krvavitev. Deklica se je rodila v 39. te- nu gestacije po normalno potekajo- čem porodu in s primernimi porodnimi merami za gestacijsko starost (poro- dna teža 3.810 g, porodna dolžina 51 cm, obseg glavice 34 cm) ter oceno po Apgarjevi 9/9/9. V prvem dnevu so jo obsevali z modro lučjo in so jo paren- teralno hidrirali zaradi visokih vrednos- ti bilirubina ter policitemije.

V družinski anamnezi je izstopala heli- ognatopalatoshiza 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 poka- zal blago generalizirano hipotonijo, bolj izraženo v spodnjem delu tele- sa. Na glavi pa je izstopala 2 cm velika podkožna mehkotkvina rezistenca, ki je modrikasto prosevala skozi kožo, obkrožena z rdečimi makulami, ki so ob pritisku zbledele. Koža nad spremembo je bila luščeca se in pokrita z gostimi, ščetinastimi lasmi. Opravili so ultrazvočno preiskavo (UZ) glave, ki je pokazala mehkotkvino tvorbo, najver- jetneje vensko malformacijo.

Pri 3 mesecih je bila deklica prvič pregledana v otroški nevrološki ambu- lanti na Pediatrični kliniki, Univerzite-tnega 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.

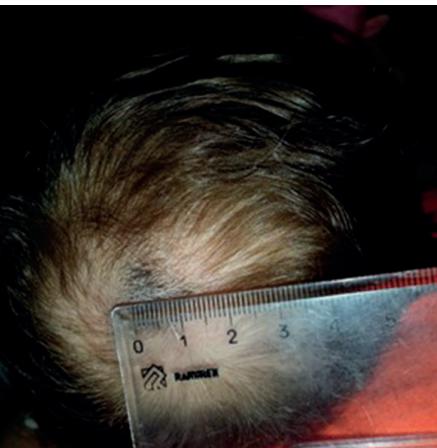
Slikovna preiskave (magnetno reso- nančno slikanje, MRI) je pokazala 11 mm veliko spremembo v parietalni kosti, ki je segala v podkožje in se je po kontrastu intenzivno in nefiziološko obarvala. Ležala je tik nad superiornim sagitalnim sinusom brez jasne komu- nikacije. Vidna je bila tudi anomalija razvoja globokega venskega sistema, perzistenten falcini sinus, ki je nepos- redno dreniral globok venski sistem in veno Galeni navzgor v sinus sagita- lis superior v predel pod opisano spre- membo. Rostralni del sinusa rectusa je bil atretičen, kavdalni del pa se je izpol- nil preko tentorialnega sinusa oboje- stransko in zgornje cerebelarne vene nad vermisom. Corpus calosum je bil tanjši, in sicer izraziteje tanjši v pre- delu genusa in rostruma. Massa inter- media med obema talamusoma je bila debelejša kot običajno, tretji ventrikkel pa razvit le v spodnjem in ventralnem delu, delno pa hipoplastičen. UZ spi- nalnega kanala ni pokazal znakov za spinalni disrafizem. Postavljen je bil sum na sinus pericranii, diferencialno diagnostično pa je prišla v poštev atre- tična parietalna cefalokela s perzisten- tnim 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 ekstrakra- nialnim venskim sistemom. Podkožje v tem področju je bilo zadebeljeno s pri- sotnimi posameznimi fibroznimi trakci - videz atretične parietalne cefalo- kele. Corpus calosum je bil v primerjavi z zadnjo preiskavo debelejši, a še vedno hipoplastičen v predelu trunkusa.

Za dodatno mnenje so bili tudi konzul- tirani strokovnjake iz tujine z izkušnja- mi z zdravljenjem otrok s tovrstnimi težavami, od katerih sta se dva stri- njala z diagnozo atretična subkutana parietalna encefalokela z malforma- cijo sagitalnega sinusa in abnormalno



SLIKA 1. MEHKOTKIVNA SPREMENBA 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 SPREMENBE 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 PRIKAZUJE MAJHEN DEFJEKT V DURI IN KOSTI TER ZA DIAGNOZO ATRETIČNA CEFALOKELA TIPIČNE SPREMENBE.

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 subtraktionska 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 deklici je bilo izvedeno tudi genetsko testiranje na Kliničnem inštitutu za genomske 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 ambulanto na Onkološkem inštitutu.

Na zadnjem pregledu, v starosti 5 let, je parietalno na lasišču še vedno prisotna blago vtilisliva izboklina nad ravnijo lobanje v velikosti  $2 \times 1$  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 znojnicih 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 diagnosticiraju 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 nevralnega in glialnega tkiva. Klinično se pokaže na veliko različnih načinov, običajno kot mehkotkvna 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, Buffamante 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. Martinez-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, Piquerias C, Poza M. Atretic cephalocele in the adult. Acta Neurochir (Wien) 1997; 139 (6): 585–6.
6. Martinez-Lage J, Poza M, Sola J, Soler CL, Montalvo CarmenG, Domingo R, et al. The child with a cephalocele: etiology, neuroimaging, and outcome 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 cephalocele. Teratology 1982; 25 (2): 161–72.
11. Management of Atretic Encephaloceles in Children - The ISPNO Guide to Pediatric Neurosurgery [Internet]. [cited 2022 Sep 6]. Available from: <https://www.ispno.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>.