
Abipusė pachigirija-polimikrogirija, arba perisilvinis sindromas: klinikinis atvejis

S. Vėlyvytė
R. Gleiznienė

Kauno medicinos universiteto
klinikos, Radiologijos klinika

Santrauka. Abipusė pachigirija-polimikrogirija – dažniausia smegenų žievės vystymosi anomalija, apibūdinama kaip pernelyg didelis smulkių vagų ir netipinis smegenų žievės ląstelių sluoksnių kiekis [8]. Anksčiau smegenų žievės vystymosi pakitimus tiksliai diagnozuodavo tik patologinis anatomicinis tyrimas, tačiau, intensyviai tobulėjant neuroradiologiniams tyrimo metodams, pakitimai smegenų žievėje gana aiškiai matomi ir atliekant kompiuterinės tomografijos (KT) ar magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) tyrimus. MRT tyrimas, lyginant su KT tyrimu, turi didesnę skiriamąją gebą matyti labai smulkias struktūras, todėl, diferencijuojant žievės vystymosi pakitimus, jis atliekamas dažniau. Kai kurie pakitimai smegenyse gali būti panašūs į abipusę pachigiriją-polimikrogiriją, todėl, vertinant minėtus tyrimus ir galvojant apie galimus pakitimus, reikėtų būti atidiems. Šiame straipsnyje aptariamas klinikinis atvejis, kai 14 metų mergaitei diagnozuota abipusė pachigirija-polimikrogirija, kitaip vadinama perisilviniu sindromu, kuris neretai sutinkamas gydytojų radiologų ar neurologų praktikoje. Aprašoma klinikinė ligos eiga, atlikti radiologiniai tyrimai ir diferencinė diagnostika.

Raktažodžiai: abipusė pachigirija-polimikrogirija, perisilvinis sindromas, kompiuterinė tomografija, magnetinio rezonanso tyrimas.

Neurologijos seminarai 2010; 14(44): 125–131

ĮVADAS

Smegenų žievės malformacijos klasifikuojamos pagal tai, kurioje smegenų žievės formavimosi stadijoje įvyksta pakenkimas. Klasifikacija atnaujinama kas keleri metai, kai atrandama vis naujų sindromų. Gydytojas A. J. Barkovich paskutinį kartą klasifikaciją papildė 2005 metais, daugiausia dėmesio skirdamas atitinkamo geno pakenkimui [19].

Pachigirija-polimikrogirija yra smegenų žievės malformacijos, lemiančios galvos smegenų paviršiaus pokyčius, apibūdinama kaip gausi seklių smulkių smegenų žievės vingių zona [1, 5, 8]. Šie pakitimai gali išsivystyti 1 iš 2 500 naujagimių [1, 5]. Daugeliu atvejų pakinta žievės citoarchitektūra. Įprasta, jog žievė sudaryta iš 6 ląstelių sluoksnių ir jos storis varijuoja nuo 2,5 iki 4 mm, tačiau pachigirijos-polimikrogirijos atveju keičiasi ląstelių sluoksnių kiekis, o žievės storis gali siekti 5–15 mm [1, 2, 7]. Daugeliu pachigirijos-polimikrogirijos atvejų smegenų žievė susidaro iš supaprastėjusių keturių ląstelių sluoksnių arba ląstelės apskritai neformuoja jokių sluoksnių. Minėti ląstelių sluoksnių pokyčiai gali būti matomi tam pačiam pacientui, tai leidžia galvoti, kad šie procesai priklauso tam pačiam vystymosi anomalijos periodui. Be pakitimų žievėje dar gali vystytis mazginė heterotopija, netipinė balto-

sios medžiagos mielinizacija, platūs šoniniai skilveliai, *corpus callosum* agenezija ar smegenėlių hipoplazija, pakitusi Silvijaus plyšio orientacija [1]. Dažniausiai diagnozuojama magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) tyrimu, kai matomi smegenų žievės struktūros, paviršiaus pakitimai, netipinė jungtis tarp baltosios ir pilkosios medžiagų [1, 2]. Kompiuterinės tomografijos (KT) tyrimas dėl savo skiriamosios gebos nėra toks specifiškas, lyginant jį su MRT tyrimu – juo sunkiau matyti smulkių, seklių smegenų žievės vagų zonas [2]. Židininė pachigirija dažniausiai būna abipusė ir lokalizuojasi parietookcipitalinėje dalyje. Polimikrogirija dažniausiai stebima apie Silvijaus vagą arba frontalinėse srityse; esant abipusiams pakitimams vadinama perisilviniu sindromu [13, 17].

Perisilvinio sindromo variantai, pagal pakitimų lokalizaciją:

1 laipsnis – perisilvinė polimikrogirija, plintanti į vieną ar abu polius;

2 laipsnis – perisilvinė polimikrogirija, plintanti už perisilvinio regiono;

3 laipsnis – pakitimai tik perisilviniame regione;

4 laipsnis – pakitimai tik užpakalinėje perisilvijaus srityje.

Abipusė pachigirija-polimikrogirija gali būti lokali arba išplitusi visoje žievėje [8]. Sporadiniais ligos atvejais pakitimai galvos smegenų žievėje matomi kaip abipusė frontalinė, parasagitalinė parietookcipitalinė pachigirija-polimikrogirija, o šeiminiais atvejais – kaip abipusė perisilvinė ar frontoparietalinė polimikrogirija [1, 8]. Dažniausiai pasitaiko abipusė perisilvinė pachigirija-polimikrogirija [1]. Ji vystosi esant įvairiems genų ar chromosomų pa-

Adresas:

Dr. R. Gleiznienė
KMUK, Eivenių g. 2, Kaunas
El. paštas: rymangleiz@gmail.com

Lentelė. Klinikiniai ir radiologiniai sindromų modeliai

Sindromas	Klinikiniai požymiai	Radiologiniai pakitimai
Abipusė frontalinė polimikrogirija	Kognityvinis ir motorinis atsilikimas, spastinė kvadriparezė, epilepsija	Simetriška polimikrogirija eina nuo frontaliųjų dalių užpakalyn iki precentrinės vagos ir žemyn iki frontalinio <i>operculum</i>
Abipusė fronto-parietalinė polimikrogirija	Ryškus kognityvinis ir motorinis atsilikimas, priepuoliai, žvilgsnio paralyžius, smegenėlių disfunkcija	Simetriška generalizuota polimikrogirija su mažesniu priekiniu-užpakaliniu gradientu, daugiausia išreikšta fronto-parietalinėse žievės dalyse
Abipusė perisilvinė polimikrogirija	Pseudobulbariniai požymiai, kognityvinis sutrikimas, epilepsija, artrogripozė ir (ar) motorinių nervų pažeidimas	Polimikrogirijos požymiai perisilvinėse srityse, dažniausiai abipus
Abipusė parasagitalinė parieto-okcipitalinė polimikrogirija	Daliniai priepuoliai, kai kurie su protiniu atsilikimu	Abipusė polimikrogirija parasagitalinėse ir mesialinėse srityse parieto-okcipitalinėse žievės dalyse
Abipusė generalizuota polimikrogirija	Kognityvinis ir motorinis atsilikimas (pobūdis varijuoja), epilepsija	Simetriška generalizuota polimikrogirija, dažniausiai labai išreikšta perisilvinėse zonose

žeidimams, taip pat intrauterinės infekcijos, tokios kaip citomegalo virusas, ar placentos perfuzijos sutrikimams [1, 2, 5]. Didžiausia tikimybė vystyti smegenų žievės malformacijai atsiranda, kai aplinkos faktoriai, tokie kaip intrauterinė infekcija ar placentos perfuzijos sutrikimai, vystosi 20 ir 24 nėštumo savaitę [8, 9]. Genetiniais tyrimais yra patvirtinta, jog abipusė perisilvinė pachigirija-polimikrogirija susijusi su X chromosoma (Xq28), o frontoparietalinė – su 16 chromosomos pažeidimu, kai mutuoja joje esantis GPR56 genas [1, 2, 5, 8].

Galimų pachigirijos-polimikrogirijos sindromų klinikinės ir radiologinės išraiškos pateiktos 1 lentelėje [2]. Radiologiniuose tyrimuose matoma ventrikulomegalija, Baltosios medžiagos sumažėjimas [8].

Klinikinė išraiška varijuoja nuo kūdikių encefalopatijos iki normaliai atrodančių suaugusių individų, kuriems nustatomi tik kognityviniai sutrikimai [1]. Raidos atsilikimas ir epilepsija yra labiau išreikšti nei kiti simptomai [2, 8]. Epilepsijos priepuoliai būdingi iki 90% ligonių, kuriems diagnozuojamas šis sindromas [22]. Priepuolių pikas stebimas 4–12 gyvenimo metais, 65% pacientų priepuoliai yra sunkiai kontroliuojami net ir paskyrus gydymą prieštraukuliniaisiais vaistais [2, 15, 22]. Epilepsijos priepuoliai labai įvairūs: naujagimių spazmai, generalizuoti toniniai-kloniniai traukuliai, daliniai kompleksiniai ir motoriniai priepuoliai [7].

Ligoniams būdingas vidutinis arba ryškus protinis atsilikimas [2, 6]. Abipusės perisilvinės pachigirijos-polimikrogirijos metu pacientams dažnai sunku raiškiai ir aiškiai kalbėti, artikuliuoti tam tikrus garsus, skaityti [1, 5]. Sunkumų patiria ir mokantys kalbėti [1, 4]. Daugelis vaikų blogiau girdi [6]. Pažeidus frontales galvos smegenų žievės sritis, vystosi pseudobulbariniai simptomai: seilėtekis, apsinkintas ryjimas, gomurio disfunkcija, spastinė disartrija [2, 5, 6, 8]. Pastebėta, jog klinikiniai požymiai koreliuoja su pažeidimo sritimi ir išplitimu [6].

Be minėtų simptomų, dažnai vyrauja išreikštas motorinis atsilikimas [4]. Būdingos įgimtos galūnių kontraktūros (artrogripozė) ir motorinė apraksija [14, 16]. Artrogripozė (daugybės sąnarių kontraktūros su raumenų silpnumu ar fibroze) ir mikrognatija sporadiniais atvejais aptinkama

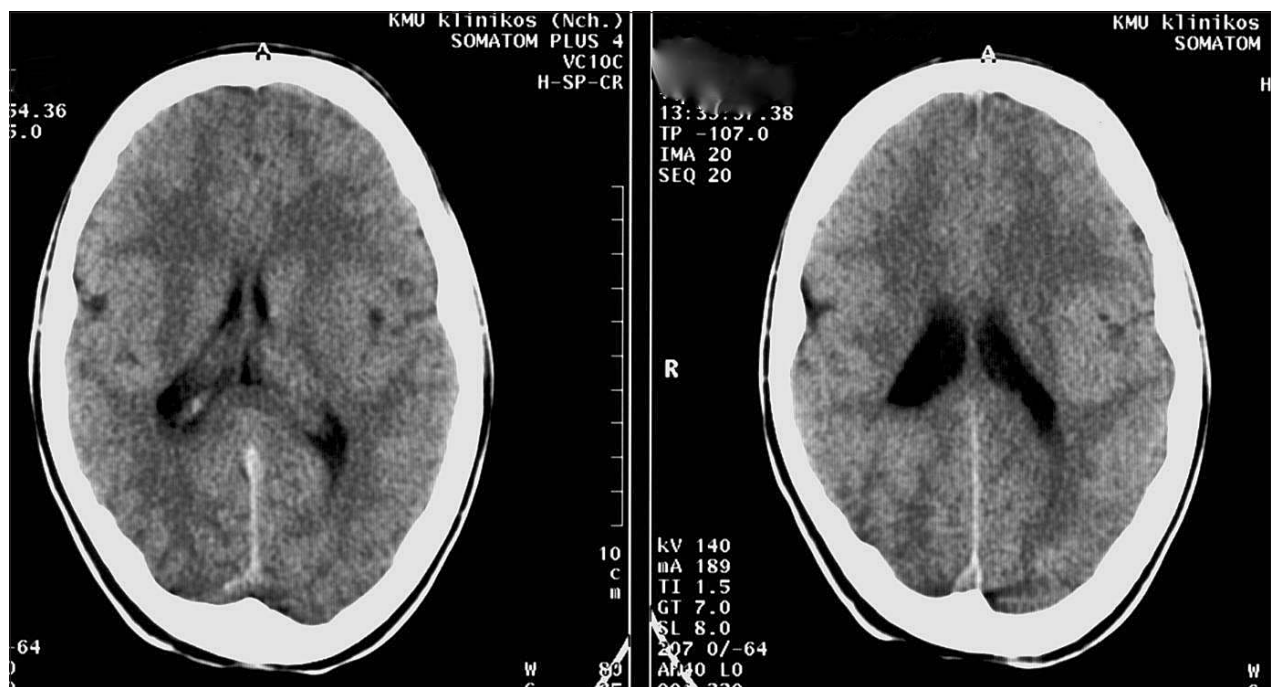
30% pacientų, o šeiminiams atvejais daug mažiau – 12% [21]. Vystantis šiai patologijai, mažėja vaisiaus sąnarių judesių mobilumas, gali būti nustatoma nugaros smegenų atrofija [14].

KLINIKINIS ATVEJIS

Keturiolikos metų mergaitė, rytinio budimo metu pradėjo trūkti, kreipti galvą į kairį šoną, akis versti į viršų, prieš tai giliai įkvėpė. Toks priepuolis, trukęs kelias minutes, praėjo savaime. Anksčiau buvęs kitokio pobūdžio priepuolis, kurio metu mergaitė susirietė. Preliminariai nustatyta epilepsija, tačiau jos kilmė buvo neaiški, todėl mergaitė tolimesniam ištyrimui stacionarizuota į vaikų nervų ligų skyrių.

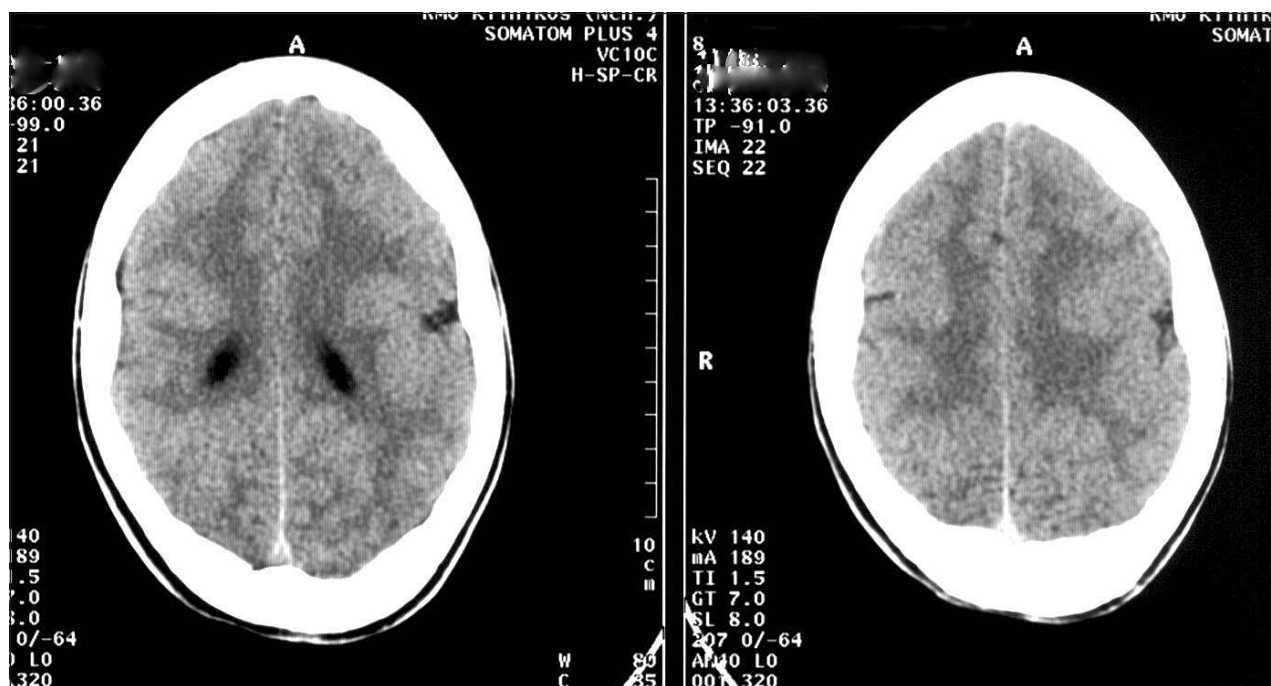
Skyriuje atliktuose tyrimuose: EEG – pavienės aštrios bangos ar jų grupelės parieto-okcipitalinėse zonose, daugiau kairėje; sulėtintos bangos kairėje smilkininėje srityje. Buvo galvojama apie židininę epilepsiją su antrine generalizacija, negalint atmesti pirminės generalizuotos epilepsijos. Atliktas kompiuterinės tomografijos (KT) tyrimas – skilveliai saikingai hidrocefališki, asimetriški, platesnis dešiniojo skilvelio kūnas, abipus frontaliai seklios subarachnoidinės konveksitalinės vagos, Silvijaus vagų žievė smulki – esami pakitimai labiausiai būdingi pachigirijai-polimikrogirijai – perisilviniam sindromui (1 ir 2 pav.).

Gyvenimo anamnezė – mergaitė gimė sekcijos metu dėl užsitęsios hipoksijos. Gimė išnešiotą (40 sav.) su hipotrofijos požymiais, svėrė vos 2200 g. Mamai nėštumo metu buvo operuota paracervikaline cista, kuri komplikavosi meningitu, ilgą laiką gydyta plataus spektro antibiotikais. Vėliau išsivystė lėtinis bronchitas, ūmus kairės ausies uždegimas. Mergaitė sėdėti pradėjo būdama 5 mėnesių, vaikščioti – 2 metų, tačiau labai nestabiliai. Objektivus tyrimas: displastiška, aukšta kakta, ryški liežuvio dispraksija, seilėtekis, prasižiojusi, eina statydama pėdas į vidų, šlepsėdama, prasiskėtusi, kalba neaiški, vyrauja raumenų hipotonija, širdyje išklausomas I-II sistolinis



1 pav. Perisilvinis sindromas.

Silvijaus vagų projekcijoje matoma stora žievė, abipus frontaliai subarachnoidinės konveksitalinės vagos seklios. Silvijaus vagų žievė smulki. Platesnis dešiniojo skilvelio kūnas.



2 pav. Pachigirija-polimikrogirija.

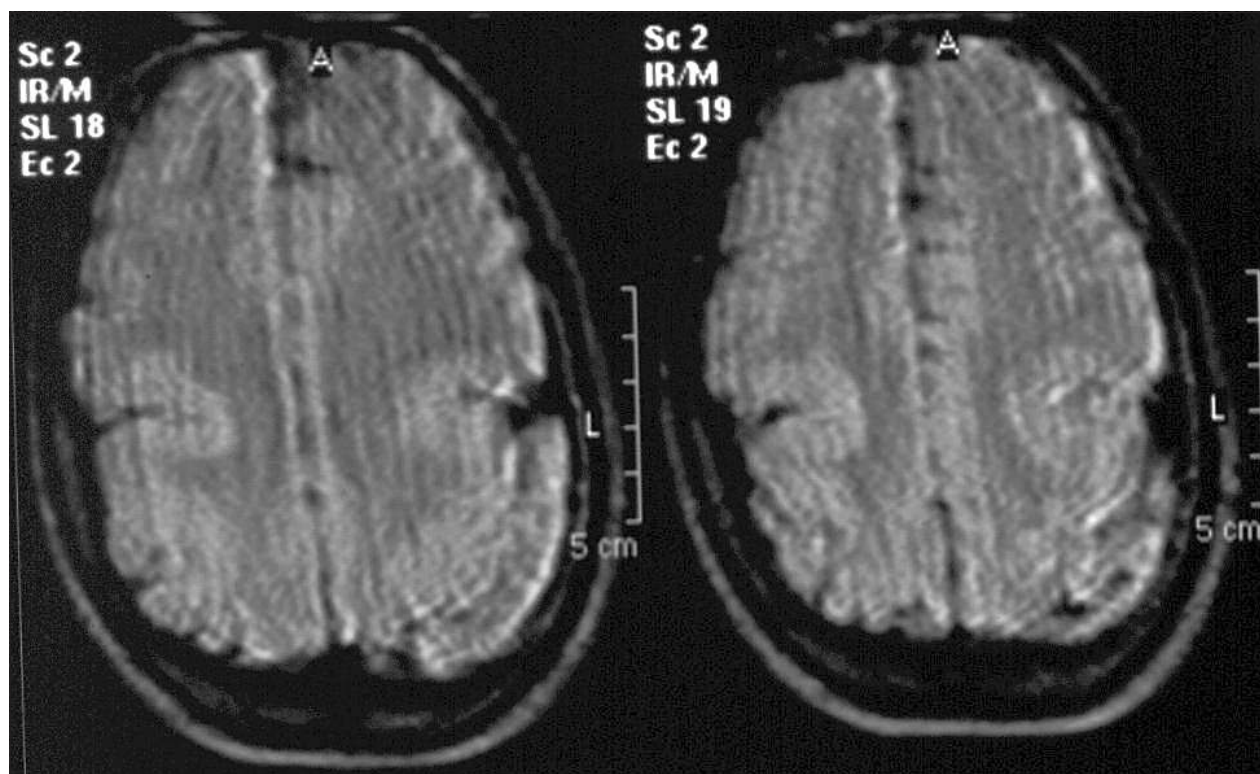
Abiejose frontalinėse skiltyse negilios vagos, platūs vingiai.

ūžesys. Konsultuota neurookulisto: V : OD = OS = 1.0, optinių nervų temporaliniai kraštai lengvai dekloruoti. Kadangi KT tyrimu buvo įtartas pachigirijos-polimikrogirijos sindromas bei stebėti epilepsijos priepuoliai, skirtas prieštraukulinis gydymas. Toliau mergaitė tirta ambulatoriškai, skirtas MRT tyrimas: abipus simetriškai ties Silvijaus vagomis matoma pachigirija-polimikrogirija – neuronų migracijos sutrikimas, corpus callosum hipoplastiškas.

Konsultuota gydytojo psichiatro – kontaktas apsunktas dėl neaiškios ir skurdžios kalbos, drovi, įsitempusi, nerimastinga, stipriai veikia garsiniai signalai, nuo netikėto dirgiklio mergaitė gali nukristi. Nustatytas vidutinis kognityvinis sutrikimas.

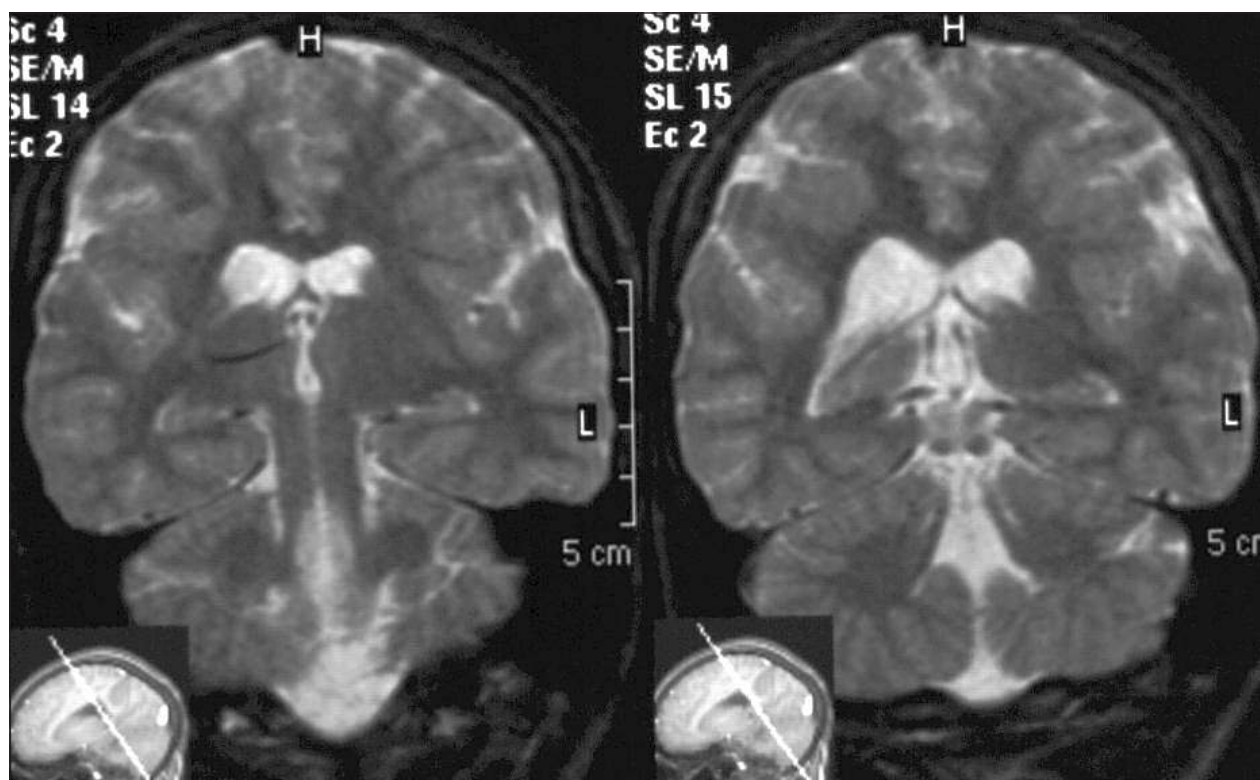
Nustatyta diagnozė: *Dysplasia cerebri (pachygyria-polimicrogyria, syndromum Perisilvian)*. *Epilepsia focalis symptomatica*.

Skirtas prieštraukulinis gydymas.



3 pav. T2W/FLAIR režimas, aksialinė plokštuma.

Abipus centrinių vagų projekcijoje matoma storesnė žievė, smulkios vagos. Frontalinėse dalyse platūs vingiai, seklios vagos.

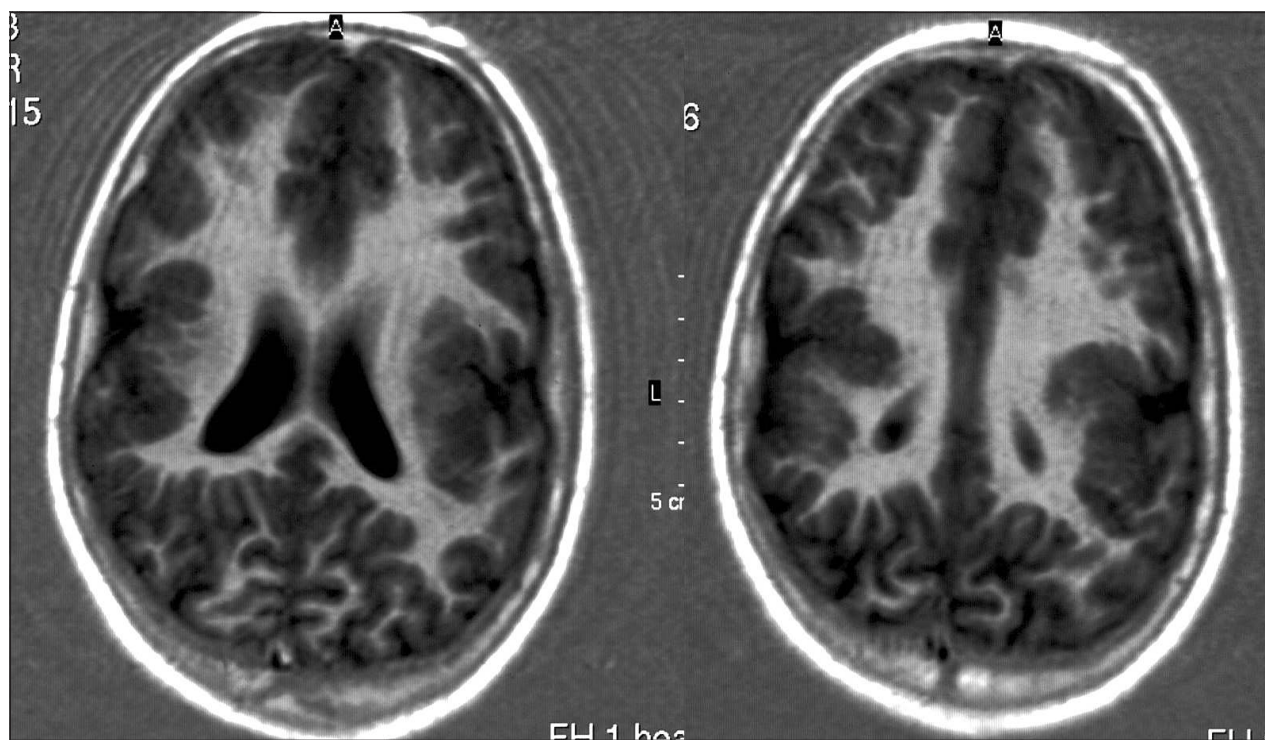


4 pav. T2W režimas, koronarinė plokštuma

APTARIMAS

Smegenų žievės formavimosi sutrikimai priskiriami heterogeninių susirgimų grupei, jiems būdinga netaisyklinga galvos smegenų žievės struktūra. Intrauterinės infekcijos

ar išemijos metu gali sutrikti genų ekspresija, geno produkcija ar jo funkcija, tai trikdo normalią jo veiklą. Šie sutrikimai gali vystytis žievės proliferacijos, migracijos ar organizacijos fazėje. Pakitimai žievėje sukelia įvairius raidos sutrikimus ar epilepsijos priepuolius. Šiuo metu MRT



5 pav. T1W/IR režimas, aksialinė plokštuma. Polimikrogirija apie Silvijaus vagą.

tyrimas yra auksinis standartas diagnozuojant šią patologiją [19].

Patognominiai požymiai KT tyrimo vaizduose, būdingi pachigirijai-polimikrogirijai:

- subkortikalinė heterotopija: stora, lygi žievė su sekliomis vagomis (smulkios seklūs vagos susilieja arba užsideda viena ant kitos), plačiais vingiais [2, 17];
- Cobblestone kompleksas: grūdėta žievė, baltosios medžiagos „išsekimas“, kitos smegenų malformacijos, tokios kaip Chari I, Foix-Chavancy-Marie ar Worster-Drought sindromai [10, 17].

Polimikrogirijos požymiai KT tyrimo vaizduose:

- ypač smulkios vagos, periventrikuliniai apkalkėimai nėra labai būdingi.

Pachigirijos-polimikrogirijos požymiai MR vaizduose:

T1W/IR režimu:

- Vertikalūs seklūs Silvijaus plyšiai, lygūs smegenų paviršius, stora žievė; plonas išorinis pilkosios medžiagos dangalas – išskaidyta ląstelių zona (izointensinė baltajai medžiagai) – stora pilkosios medžiagos vidinė juosta.
- Intensyvi neuronų migracija formuoja grūdėtą kontūrą smegenų paviršiuje.
- Netaisyklingas žievės paviršius, žievė izointensinė pilkajai medžiagai, neryški žievės ir baltosios medžiagos riba.
- Sustorėjusi žievė, retos plačios vagos, seklūs vertikalūs Silvijaus plyšiai.
- Plati subkortikalinės pilkosios medžiagos juosta.
- Dažniausiai stebima parietookcipitalinėje smegenų srityje. Tais atvejais, kai pakitimai susiję su X chromosoma – frontalinėse smegenų srityse.

- Jaunesniems nei 12 mėnesių vaikams: tanki, smulkiai banguota normalaus storio žievė (3–4 mm).

- Vyresniems nei 18 mėnesių vaikams: stora, nelygi žievė (6–8 mm), stebima hipomielinizacija ir žievės įlinkimas.

T2 GRE režimu: periventrikuliariai hipointensiniai židiniai, esant CMV infekcijai, galimi kalcinatai [17].

Ultragarso tyrimas:

- Pokyčiai gali būti matomi kaip subkortikalinė juostinė heterotopija, minimali edema [17].

Protonų emisinė tomografija (PET) atliekama naudojant fluorodezoksigliuozę (FDG-PET). Abipusis subkortikalinis perisilvinės srities hipermetabolizmas ir hiperintensiniai pokyčiai, būdingi epilepsijos priepuolio metu. Galvos smegenų žievėje – ryškūs gliukozės heterogeninės struktūros hipometaboliniai daugiažidiniai pakitimai [11, 17].

Vaisiaus MRT tyrimas gali aptikti pokyčius galvos smegenyse jau nuo 24 savaitės: agrininiai pokyčiai galvos smegenyse matomi nuo 26 nėštumo savaitės [17].

DIFERENCINĖ DIAGNOSTIKA

Abipusė pachigirija-polimikrogirija, vadinamasis perisilvinis sindromas, aprašyta mūsų klinikinio atveju metu, buvo diferencijuota su Zellwegerio sindromu, įgimtu citomegalo virusu, hemimegalencefalija, mikrolisencefalija. Diferencijuojant su kitomis galvos smegenų patologijomis, būtina atkreipti dėmesį į gyvenimo anamnezę, buvusias traumas, infekcijas, daugiavaisį nėštumą ir kt. [2].

Zellwegerio sindromas, arba kitaip cerebrohepatorenalinis sindromas, – tai multiorganinė leukodistrofija, nulemta peroksisomų disfunkcijos [23]. Autosominė–recesyvinė liga, kurios dažnumas – 1 iš 50 000 naujagimių [18]. Jai būdingos kaudo-taliaminės germinolitinės cistos, demielinizacija, mikrogirija [17, 23]. Tipiška ligonių išvaizda – dismorfiškas veidas (aukšta kakta, hipoplastiškos virš akiduobės raukšlės, hipertelorizmas), hepatomegalija [12, 17, 23]. Kliniškai dažniausiai stebima neurologinė disfunkcija (miopatinis silpnumas, epilepsijos priepuoliai, optinio nervo atrofija, ryški hipotonija). Taip pat gali būti pažeisti vidaus organai, vystosi kepenų fibrozė, cistos inkstuose. Sindromas dažniau diagnozuojamas berniukams, pasireiškia tuoj pat po gimimo. Dažniausiai išgyvenamumas siekia tik 12,5 savaitės, retas kuris sulaukia pirmųjų gyvenimo metų [12, 17]. Radiologiniuose tyrimuose – anomalinė vingių struktūra, hipo ar demielinizacija, smegenų atrofijos požymiai [12]. Greta demielinizacijos gali būti stebimi menki uždegimo požymiai [18, 23].

KT tyrimo metu matomos:

- Subependiminės cistos.
- Pakitusi žievės vingių struktūra [17].

MRT tyrimo metu stebima sulėtėjusi mielinizacija ir žievės displazija, dažniausiai apimanti užpakalines perisilvines ir užpakalines frontales ar parietales sritis [23]. Atliktuose vaizduose:

- T1W režimu – hipointensinės subependiminės cistos, ryški hipomielinizacija;
- T2W režimu – žievė normalaus storio, tačiau smegenų žievės vingiai platūs, hiperintensinė baltoji medžiaga su germinolitinėmis cistomis, tačiau jos nėra specifinės. Periventrikulinė leukodistrofija [17, 18, 23].

Įgimtas citomegalo viruso encefalitas, transplacentinė infekcija žmogaus papilomos virusu. Apie 1% naujagimių gimsta su šia infekcija, iš jų 10% pažeidžiama CNS arba stebimi sisteminiai simptomai. 40% sergančių nėščių moterų virusą perduoda vaisiui. Dažniausiai vystosi mikroencefalija, germinacinės zonos nekrozė, mažėja neuronų ir gliolinių ląstelių, baltosios medžiagos tūris – vystosi ventrikulomegalija.

Didžioji dalis užkrėstų naujagimių atrodo ir jaučiasi normaliai, 10% pasireiškia sisteminis pažeidimas (hepatosplenomegalija – 52%, petechijos – 51%, chorioretinitas, gelta), 55% naujagimių be anksčiau minėtų simptomų prisideda ir centrinės nervų sistemos pažeidimas: mikrocefalija, periventrikulinė kalcifikacija. Smegenų pažeidimo spektras priklauso nuo pakenkimo laikotarpio intrauteriniu periodu. Diagnozuojama, kai yra mikrocefalija, periventrikulinė (subependiminė) kalcifikacija 40–70%, žievės vingių anomalija, smegenėlių hipoplazija, mielinio destrukcija arba kiti vystymosi sutrikimai. Malformacijos pokyčiai priklauso nuo gestacinio amžiaus: iki 18 savaičių – mažėja neuronų skaičius, lizencefalija, mažos smegenėlės, ventrikulomegalija; 18–24 savaičių – žievės vingių anomalija, dažniau apimamos frontalinės skiltys nei temporalinės; 3 nėštumo trimestre – ryški mielinio destrukcija arba vystymosi sutrikimas, periventrikulinės cistos; perinatalinė infekcija – lėtas mielinio brendimas, astrogliozė (židininis baltosios medžiagos pažeidimas).

KT tyrimo metu gana dažna periventrikulinė kalcifikacija, platūs skilveliai ir bloga baltosios medžiagos diferenciacija, anomaliniai smegenų žievės vingiai ar smegenėlių hipoplazija.

MRT tyrimo T1W režimu – hiperintensiniai periventrikuliniai subependiminiai židiniai, skilvelių dilatacija ir periventrikuliai sumažėja baltosios medžiagos, smegenėlių hipoplazija. T2W režimu – anomaliniai žievės vingiai (nuo agirijos iki židininės žievės displazijos), mielinizacijos sulėtėjimas, periventrikulinės pseudocistos, parietalinės srityse židininis baltosios medžiagos pažeidimas su glioze, hipokampuso displazija – malrotacijos sindromas; T2W/FLAIR režime – židininiai, fragmentuoti ar susiliejantys regionai su glioze. Ultragarso metu matome žiedo pavidalo regioną, periventrikuliariai esančią kalcifikaciją, atsišakojančius bazalinius ganglijus ir lentikulostriatinę vaskulopatiją, periventrikulines pseudocistas ir smegenėlių hipoplaziją [17].

Hemimegalencefalopatija, arba vienpusė arba židininė megalencefalija, – tam tikros dalies arba viso pusrutulio pažeidimas, ląstelių organizacijos arba neuronų migracijos defektas. Dažniausiai diagnozuojamas vidutinis arba ryškus smegenų pusrutulių padidėjimas, displastiška žievė, anomaliniai vingiai, displastiškas užpakalinis smegenų pjautuvas, platūs šoniniai skilveliai ir netipinės formos temporalinis ragas. Dažniausiai lokalizuojasi okcypitalinėse galvos smegenų dalyse, tačiau gali būti pažeista bet kuri zona, vagos morfologiškai normalios. Kliniškai pasireiškia židininiais ar generalizuotais epilepsijos priepuoliais, naujagimių spazmais. Dažniausiai diagnozuojama pirmaisiais gyvenimo metais. KT tyrime – dideli smegenų pusrutuliai, užpakalinis okcypitalinės srities poliūs pereina į kontralateralinę pusę. Šoniniai skilveliai yra platūs, deformuotas temporalinis ragas, sustorėjusi žievė. MRT tyrime T1W režimu – stora žievė neuronų subependiminė heterotopija, atskiri pusrutuliai, šoninis skilvelis platus, gali būti displastiškos smegenėlės. T2W režimu – daugiau pažengusi mielinizacija, gliozė, kalcifikacija, riba tarp pilkosios ir baltosios medžiagų dažnai būna neryški (žievės displazija); MRA matoma intesyvesnė tėkmė. Atliekant ultragarsinį tyrimą, stebimi vidurio linijos pokyčiai ir greitas didžiųjų smegenų pusrutulių augimas. Displastiška, primityvi veninė sistema. Doplerografijos metu fiksuojamas plačios arterijos [17].

Mikrolizencefalija – tai lizencefalija su išreikšta įgimta mikrocefalija, kurios metu matome hipoplastiškas didžiasias galvos smegenis ir smegenėles. Tai gana retas vystymosi sutrikimas, kuris gana dažnai yra letalus ankstyvuojų naujagimio laikotarpiu. Radiologiniai kriterijai – lizencefalijos požymiai, galvos smegenų didžiųjų pusrutulių ir smegenėlių hipoplazija. Žievės storis siekia nuo 2 iki 7 mm, platūs smegenų skilveliai, smegenėlių hipoplazija be ryškesnio centrinės nervų sistemos pažeidimo. Kliniškai dismorfiškas veidas, įgimta širdies liga, vilko gomurys, įgimtos kontraktūros, anomaliniai lytiniai organai, mirtingumas esant naujagimiu. MRT tyrime – visiška agirija, jokios diferenciacijos tarp pilkosios ir baltosios medžiagų. Labai plona žievė arba žievė yra normalaus storio ir ląstelių sluoksnių kiekis normalus, tik neuronų kiekis daug mažesnis [20].

IŠVADOS

Siekiant tiksliai diferencijuoti galvos smegenų žievės vystymosi sutrikimus ir panašias patologijas, analizuojant matomus vaizdus KT ar MRT tyrimo vaizduose, svarbu atkreipti dėmesį net tik į radiologinius požymius, bet taip pat į klinikinius, gyvenimo anamnezę. Labai svarbu atkreipti dėmesį į pakitusią smegenų žievės struktūrą, lokalizaciją, tai leistų tiksliau diagnozuoti matomus vystymosi sutrikimus. Tačiau galutinė išvada turėtų būti paremta ne tik radiologiniais, bet ir genetiniais ar histologiniais tyrimo duomenimis.

Gauta:
2009 12 31

Priimta spaudai:
2010 01 19

Literatūra

1. L. Villard. Polymicrogyria. Orphanet encyclopedia. 2004.
2. Bodell A, Chang B, Walsh CA, Apse K. Polymicrogyria overview.
3. Dhombres F, Nahama-Allouche C, Gelot A, Jouannic JM, Billette de Villemeur T, Saint-Frison MH, Ducou le Pointe H, Garel C. Prenatal ultrasonographic diagnosis of polymicrogyria. *Ultrasound Obstetric Gynecology* 2008; 32: 951–4.
4. Barkovich AJ, Hevner R, Guerrini R. Syndromes of bilateral symmetrical polymicrogyria. *American Journal of Neuroradiology* 1999; 20: 1814–21.
5. Villard L, Nguyen K, Cardoso C, Martin CL, Weiss AM, Sifry-Platt M, Grix AW, Graham JM Jr, Winter RM, Leventer RJ, Dobyns WB. A locus for bilateral perisylvian polymicrogyria maps to Xq28. *American Journal of Human Genetics* 2002; 70: 1003–8.
6. Boscaroli M, Garcia VL, Guimara CA, Montenegro MA, Hage SRV, Cendes F, Guerreiro MM. Auditory processing disorder in perisylvian syndrome. *Brain and Development* 2009; doi:10.1016/j.braindev.2009.04.002.
7. Sztrihla L, Nork M. Bilateral frontoparietal polymicrogyria and epilepsy. *Pediatric Neurology* 2000; 22: 240–3.
8. Chang BS, Piao X, Giannini C, Cascino GD, Scheffer I, Woods CG, Topcu M, Tezcan K, Bodell A, Leventer RJ, Barkovich AJ, Grant PE, Walsh CA. Bilateral generalized polymicrogyria (BGP): A distinct syndrome of cortical malformation. *Neurology* 2004; 62: 1722–8.
9. Guerreiro MM. Malformations of cortical development. *Arq Neuropsiquiatr* 2009; 67(2-B): 570–4.
10. Spalice A, Parisi P, Mastrangelo M, De Luca F, Verrotti A, Iannetti P. Bilateral perisylvian polymicrogyria in Chiari I malformation. *Childs Nervous System* 2006; 22: 1635–7.
11. Bogaert PV, David P, Gillain CA, Wikler D, Damhaut P, Scalais E, Nuttin C, Wetzburger C, Szliwowski HB, Metens T, Goldman S. Perisylvian dysgenesis clinical, EEG, MRI and glucose metabolism features in 10 patients. *Brain* 1999; 121: 2229–38.
12. Weller S, Rosewich H, Gartner J. Cerebral MRI as a valuable diagnostic tool in Zellweger spectrum patients. *Journal Inheret Metabolic Diseases* 2008; 31: 270–80.
13. Jansen AC, Leonard G, Bastos AC, Esposito-Festen JE, Tampieri D, Watkins K, Andermann F, Andermann E. Cognitive functioning in bilateral perisylvian polymicrogyria (BPP): clinical and radiological correlations. *Epilepsy & Behavior* 2005; 6: 393–404.
14. Poduri A, Chitsazzadeh V, D'Arrigo S, Fedrizzi E, Pantaleoni C, Riva D, Busse C, Kuster H, Duplessis A, Gaitanis J, Sahin M, Garganta C, Topcu M, Dies KA, Barry BJ, Partlow J, Barkovich AJ, Walsh CA, Chang BS. The syndrome of perisylvian polymicrogyria with congenital arthrogryposis. *Brain and Development* 2009; doi:10.1016/j.braindev.2009.08.05.
15. Lucia M, Anna P, Patrizia V, Maura B, Cosma A, Tommason P. Congenital bilateral perisylvian syndrome with partial epilepsy. Case report with long-term follow-up. *Brain & Development* 2005; 27: 53–7.
16. Clark M, Chong WK, Cox T, Neville BG. Congenital perisylvian dysfunction – is it a spectrum? *Developmental medicine and child neurology*. doi: 10.1111/j.1469-8749.2009.03348.
17. Osborn AG, Blaser SI, Salzman KL, Katzman GL, Provenzale J, Castillo M, Hedlund GL, Ilner A, Hansberg HR, Cooper JA, Jones BV, Hamilton BE. Diagnostic imaging. *Brain* 2000; 1-1: 62–5, 74–7, 1-8: 4–7; 1-9: 36–7.
18. Mochel F, Grebille AG, Benachi A, Martinovic J, Razavi F, Rabier D, Simon I, Boddaert N, Brunelle F, Sonigo P. Contribution of fetal MR imaging in the prenatal diagnosis of Zellweger syndrome. *American Journal of Neuroradiology* 2006; 27: 333–6.
19. Abdel Razek AAK, Kandell AY, Elsorogy LG, Elmongy A, Bassett AA. Disorders of cortical formation: MR imaging features. *American Journal of Neuroradiology* 2009; doi: 10.3174/ajnr.A1223.
20. Sztrihla L, Al-Gazali L, Erzse bet Varady, Nork M, Varughese M. Microlissencephaly. *Pediatric Neurology* 1998; 18: 362–5.
21. Jansen A, Andermann E. Genetics of the polymicrogyria syndromes. *Journal of Medical Genetic* 2005; 42: 369–78.
22. Hussain N, Gosalakal JA. Congenital perisylvian syndrome presenting with intractable seizures. *Indian Pediatrics* 2007; 44: 543–5.
23. Barkovich AJ, Peck WW. MR of Zellweger syndrome. *American Journal of Neuroradiology* 1997; 18: 1163–70.

S. Vėlyvytė, R. Gleiznienė

BILATERAL PACHYGYRIA–POLYMICROGYRIA OR PERISYLVIAN SYNDROME: CASE REPORT

Summary

Bilateral pachygyria–polymicrogyria is a most common malformation of cortical development characterized by multiple small gyri with abnormal cortical lamination. Formerly lesions of cortical development could be exactly diagnosed only by pathological anatomical examination. Due to the improvement of neuroradiological examination methods lesions in cortex are clearly visible using computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI). MRI has a higher resolution allowing to identify most tenuous structures therefore it is used more often to differentiate cortex lesions. Some cortex lesions might resemble bilateral pachygyria–polymicrogyria therefore attention is needed in evaluation of possible lesions. The article reports a case of 14 year-old girl diagnosed with bilateral pachygyria–polymicrogyria. Clinical course, radiological examinations, and differential diagnostics are presented.

Keywords: bilateral pachygyria–polymicrogyria, perisylvian syndrome (BPS), computer tomography (CT), magnetic resonance imaging (MRI).