

Received: 29.06.2009

Accepted: 29.06.2009

Published: 30.09.2009

Prenatalna diagnostyka obrazowa torbieli pajęczynówki

Prenatal imaging diagnostics of the arachnoid cysts

¹ Katedra Morfologii i Embriologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

² Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki

³ Zakład Patologii Molekularnej i Neuropatologii Katedry Onkologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Adres do korespondencji: prof. dr hab. n. med. Paweł P. Liberski, Zakład Patologii Molekularnej i Neuropatologii Katedry Onkologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul. Czechosłowacka 8/10, 92-216 Łódź, e-mail: pplibers@csk.am.lodz.pl

Praca finansowana ze środków własnych

Streszczenie

Torbiel pajęczynówki to przestrzeń płynowa pomiędzy rozwarstwionymi ścianami opony pajęczej, która nie komunikuje się z przestrzenią podpajęczynówkową. Jest to wrodzona wada ośrodkowego układu nerwowego (OUN), występująca z częstością około 1% u noworodków z nowotworem wewnątrzczaszkowym. Wada ta należy do wad wrodzonych, ale prawdopodobnie powstających nie w okresie embriogenezy, ale po jej zakończeniu. Obecnie (w ciągu ostatnich >20 lat) torbiele pajęczynówki są wykrywane przyżyciowo począwszy od okresu prenatalnego na podstawie diagnostyki obrazowej. Torbiele pajęczynówki mogą być pierwotne, jako następstwo nieprawidłowej embriogenezy pajęczynówki, lub wtórne (czyli nabyte), jako powikłanie krwawienia, urazu bądź infekcji. Torbiele wtórne zwykle komunikują się z przestrzenią podpajęczynówkową i *ex definitione* nie są „prawdziwymi” torbielami pajęczynówki. Praca zawiera definicje oraz dane dotyczące częstości występowania torbieli pajęczynówki i współczesnych możliwości wykrywania oraz diagnozowania tych zmian w okresie prenatalnym, począwszy od 13. tygodnia ciąży, przy wykorzystaniu różnych typów badań sonograficznych oraz magnetycznego rezonansu jądrowego (MRI) u płodu. Omówiono także diagnostykę różnicową z uwzględnieniem torbieli splotu naczyniówkowego, torbieli porencefalicznej, schizencefalii, zespołu Dandy'ego-Walkera, malformacji tętniczo-żylny Galena, krwawienia do OUN oraz torbielowatych nowotworów mózgu. Ponadto zwrócono uwagę na anomalie chromosomalne związane z torbielą pajęczynówki oraz omówiono losy płodów z torbielą pajęczynówki. Podano aktualnie zalecane postępowanie w przypadku wykrycia torbieli pajęczynówki u płodu.

Słowa kluczowe: torbiel pajęczynówki, ultrasonografia, echokardiografia prenatalna, MRI, diagnostyka prenatalna

Summary

An arachnoid cyst is a fluid-filled space that is formed between two walls of arachnoid. Those cysts do not communicate with the subarachnoid space. It is congenital malformation of the central nervous system (CNS), which occur with a frequency of 1% of newborns with brain tumour. Arachnoid cyst is a congenital malformation that is formed after the embryogenesis. Currently (the last 20 years), arachnoid cysts are detected during life, since the prenatal period, mainly by imaging techniques. Arachnoid cysts are either “primary”, being a sequelae of faulty embryogenesis of arachnoid, or secondary, or acquired. The latter result from haemorrhages, infections or trauma. Secondary arachnoid cysts commonly communicate with subarachnoid space and, by definitions, are not “true” arachnoid cysts. This review covers definitions and data of the frequency of the arachnoid cyst as well as of current options to detect and diagnose it within the prenatal period since the 13th week of gestation using different modes of ultrasonography and magnetic resonance imaging. The differential for the arachnoid cyst consists of porencephalic cyst, schizencephaly, Dandy-Walker syndrome, arteriovenous malformation of Galen, neoplastic cyst, brain tumours and brain haemorrhages. This review also discusses the prognosis for foetus suffered from arachnoid cysts as well as the role of chromosomal abnormalities in their aetiology. Current recommendations are provided in case of prenatal arachnoid cyst detection.

Key words: arachnoid cyst, ultrasonography, prenatal echocardiography, MRI, prenatal diagnostics

Torbiel pajęczynówki to przestrzeń płynowa pomiędzy rozwarstwionymi ścianami opony pajęczej, która nie komunikuje się z przestrzenią podpajęczynówkową^(1,2) (rys. 1). Jest to wrodzona wada ośrodkowego układu nerwowego (OUN) występująca z częstością około 1% u noworodków z guzem wewnątrzczaszkowym (*intracranial mass*)⁽¹⁾. Wada ta należy do wad wrodzonych, ale prawdopodobnie powstających nie w okresie embriogenezy, ale po jej zakończeniu⁽³⁾. Dawniej rozpoznawano torbiele pajęczynówki w czasie badań autopsyjnych lub śródoperacyjnie⁽¹⁾. Obecnie (w ciągu ostatnich >20 lat) torbiele pajęczynówki są wykrywane przyżyciowo począwszy od okresu prenatalnego na podstawie diagnostyki obrazowej⁽⁴⁾.

W Zakładzie Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi oraz Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki wśród około 1500 wykonywanych rocznie badań płodów z podejrzeniem anomalii w przesiewowym badaniu USG (wad pozasercowych lub anomalii kardiologicznych) torbiele pajęczynówki rozpoznaje się w 1 do 4 przypadków rocznie (rys. 2).

Torbiele pajęczynówki mogą być pierwotne, jako następstwo nieprawidłowej embriogenezy pajęczynówki, lub wtórne (czyli nabyte), jako powikłanie krwawienia, urazu lub infekcji. Torbiele wtórne zwykle komunikują się z przestrzenią podpajęczynówkową i *ex definitione* nie są „prawdziwymi” torbielami pajęczynówki⁽⁵⁾.

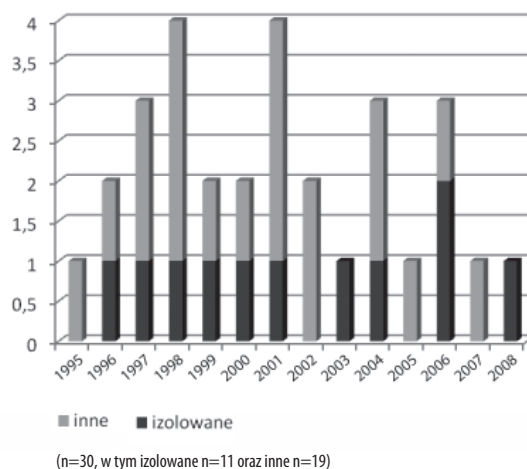
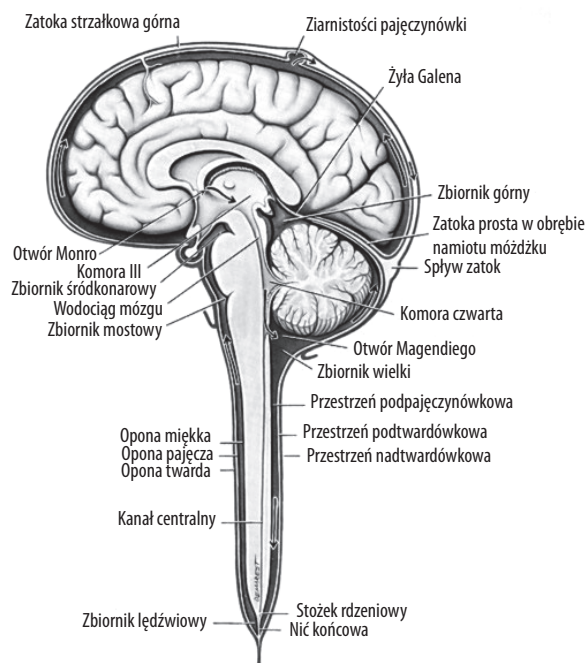
Lokalizacja torbieli to zwykle powierzchnia (nadnamiotowa) mózgu na poziomie głównych bruzd: bocznej (Sylwiusza), środkowej (Rolanda), międzypółkulowej i w okolicy siodła tureckiego. Mogą one występować w przednim dole czaszki, środkowym lub tylnym⁽⁶⁻⁸⁾. Podnamiotowo torbiele umiejscowione są zwykle w linii środkowej, pomiędzy półkulami mózdku bądź w kącie mostowo-mózdkowym. Torbiele rdzenia

lokalizują się wewnątrz opony twardej lub na zewnątrz opony twardej⁽⁹⁾. W tym ostatnim miejscu torbiele powstają często w wyniku penetracji *arachnothelium* poprzez oponę twardą. Torbiele rdzenia mogą powstawać na skutek rozwarstwienia tzw. *septum posticum*, czyli przegrody tylnej przestrzeni podpajęczynówkowej rdzenia kręgowego w jej grzbietowej części, ale jak dotąd nie opisano takich torbieli w okresie prenatalnym⁽¹⁰⁾. Dla przypomnienia, opony składają się z trzech warstw: przylegającej do kości czaszki opony twardej, opony pajęczej i opony miękkiej. Opona pajęcząca zespała się z oponą miękką licznymi beleczkami, pomiędzy którymi znajduje się płyn mózgowo-rdzeniowy (*cerebrospinal fluid*, CSF)⁽¹¹⁾. Oponę twardą tworzą dwie przylegające warstwy tkanki łącznej włóknistej; warstwa zewnętrzna przylega ściśle do kości czaszki. Opona pajęcząca jest utworzona z włókien kolagenowych oraz włókien elastycznych pokrytych komórkami *arachnothelium*. Torbiele pajęczynówki, znajdując się wewnątrz pajęczynówki, mają ścianę z kolagenu wyścieloną komórkami *arachnothelium*. Torbiele zazwyczaj są jednokomorowe, ale mogą posiadać także dwie lub trzy dodatkowe komory, są cienkościenne, o regularnych lub nieregularnych zarysach, mogą być położone w linii pośrodkowej lub asymetrycznie^(4,12) (rys. 3-7). Cechą torbieli pajęczynówki są najczęściej ich niezbyt regularne zarysy.

Torbiele pajęczynówki mogą być izolowaną wadą, z wtórnym poszerzeniem komór bocznych (wentrykulomegalia) lub powiązane dysgenезją ciała modzelowatego bądź innymi anomaliami w zakresie OUN albo innych narządów (rys. 8, 9)⁽¹²⁾.

W badaniu USG torbiel pajęczynówki to zmiana hipoechogeniczna, najczęściej wykrywana w 3. trymestrze ciąży, rzadziej w 2. trymestrze. W pojedynczym doniesieniu kazuistycznym⁽¹³⁾ opisano wykrycie torbieli pajęczynówki w 13. tygodniu ciąży. Kariotyp płodu był prawidłowy.

Wielkość torbieli u płodu zwykle wynosi od kilkunastu do około 50 milimetrów⁽¹⁴⁾. Torbiele wielkości kilku milimetrów mogą pozostać niezauważone i być przypadkowo wykryte dopiero w czasie badań obrazowych OUN (CT lub MRI) dzieci, a nawet dorosłych^(2,6).



Rys. 2. Występowanie torbieli pajęczynówki w materiale ZDiPWW w latach 1995-2008

Torbiel porecefaliczna
Torbiel gliependymalna
Torbiel spłotu naczyniówkowego
Malformacja tętniczo-żylna Galena
Torbiel nowotworowa
Krwawienie do OUN

Tabela 1. Diagnostyka różnicowa torbieli pajęczynówki

Torbiel pajęczynówki może stopniowo się powiększać wraz z rozwojem płodu, powodując wtórną wentrykulomegalie⁽¹⁵⁾ (rys. 9). Opisano pojedynczy przypadek torbieli pajęczynówki u płodu mającego 18,5 tygodnia, która w 32. tygodniu nie była widoczna, a zatem uległa regresji⁽¹⁶⁾.

Badanie przepływu krwi w OUN u płodu z torbielą pajęczynówki za pomocą techniki Dopplera zazwyczaj nie wykazuje zmian i wskaźnik oporu (PI) tętnicy mózgu środkowej pozostaje prawidłowy⁽¹⁷⁾ (rys. 10), niemniej wśród naszych pacjentów obserwowaliśmy przejściowe nieprawidłowe przepływy w tętnicy mózgu środkowej polegające na obecności fali wstecznej (rys. 11). Pozostałe przepływy krwi oceniane metodą Dopplera dotyczące naczyń pępowiny czy przewodu żylnego pozostawały prawidłowe.

Wykrywanie torbieli w prenatalnym badaniu sonograficznym polega zwykle na zastosowaniu konwencjonalnego USG, ale dokładniejsza diagnostyka wymaga obecnie wykorzystania dodatkowych technik wizualizacji sonograficznej za pomocą badania w prezentacji 3D (trójwymiarowej)⁽¹⁴⁾ lub TUI (*tomographic ultrasound imaging*). Zastosowanie dodatkowych technik sonograficznych obrazowania główki płodu wymaga nie tylko specjalnych głowic ultrasonograficznych, ale także programów komputerowych. Zazwyczaj taką analizę przeprowadza się w systemie *off line*, czyli bez obecności pacjenta. Ponieważ obrazowanie to wymaga dodatkowego czasu, sprzętu oraz doświadczenia w prenatalnej diagnostyce ultrasonograficznej, stosujemy w takich przypadkach termin „badanie neurosonograficzne” płodu (rys. 12).

W przypadku trudności diagnostycznych badanie USG uzupełnia się badaniem MRI płodu⁽¹⁸⁻²⁰⁾. Należy przy tym podkreślić, iż nie są to techniki zastępcze, ale komplementarne. MRI płodu może być przydatne do diagnostyki różnicowej oraz poszukiwania anomalii współistniejących.

Mimo że wykrycie torbieli pajęczynówki jest stosunkowo proste, diagnostyka różnicowa nie należy do łatwych i powinna obejmować torbiel porecefaliczną, gliependymalną, torbiel spłotu naczyniówkowego, malformację tętniczo-żylną Galena,

torbiel nowotworową, krwawienie do OUN, a także nowotwór mózgu, a w skrajnych przypadkach hydranencefalię⁽¹⁷⁾.

DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA

TORBIEL SPŁOTU PAJĘCZYNÓWKOWEGO (CHORIONIC PLEXUS CYST, CPC)

Torbiel spłotu pajęczynówkowego (*chorionic plexus cyst*, CPC) jest zjawiskiem częstym, występuje w około 30% autopsji i około 3% płodów w 3. trymestrze ciąży. Zwykle jest jednostronna lub dwustronna, często rozpoznaje się ją w 2. trymestrze. Ściana torbieli utworzona jest z tkanki łącznej bądź nabłonka spłotu pajęczynówkowego⁽⁹⁾. Torbiele te to hipochogeniczne masy w obrębie spłotu naczyniówkowego komory bocznej. Duże torbiele CPC mogą być sonograficznym markerem trisomii 18 (rys. 13). Małe torbiele mogą niekiedy blokować otwór Monro i prowadzić do jednostronnej wentrykulomegalii u płodu z prawidłowym kariotypem (rys. 14).

„TĘTNIAK” ŻYŁY GALENA

Jest to anomalia naczyniowa zlokalizowana głęboko w tkankach mózgu i w obrębie tylnej części wzgórza oraz w przestrzeni podpajęczynówkowej. Diagnostyka malformacji Galena polega na potwierdzeniu nieprawidłowego przepływu krwi w patologicznie zmienionych naczyniach z pomocą techniki kolorowego Dopplera. Późno wykryta malformacja Galena może być powikłana obrzękiem płodu, wentrykulomegalią lub porencefalią (rys. 15-17)^(21,22).

SCHIZENCEFALIA

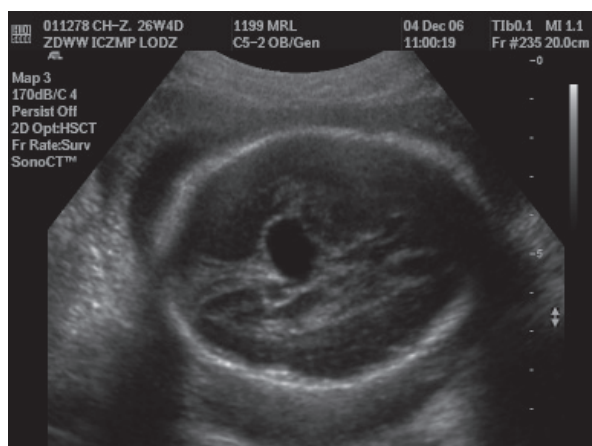
Schizencefalia lub prawdziwa porencefalia to jednostronne, asymetryczne lub obustronne całkowite rozszczepienie kory mózgu (rys. 18). Schizencefalia może komunikować się z układem komorowym i jest ograniczona do substancji szarej. Schizencefalia może być związana z wentrykulomegalią, polimikrogyrią, heterotopiami, agenezją ciała modzelowatego, brakiem przegrody przezroczystej lub hipoplazją nerwu wzrokowego⁽²³⁾.

NOWOTWÓR TORBIELOWATY

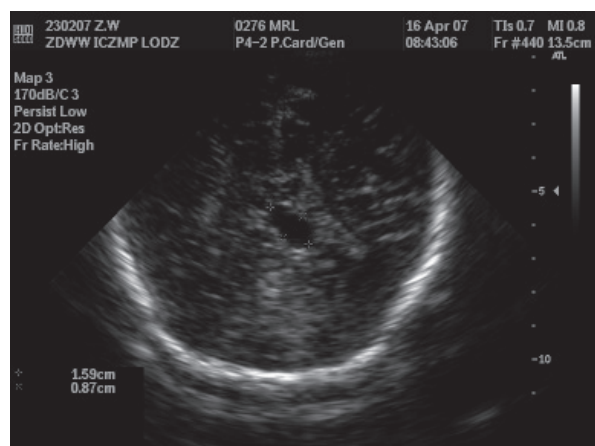
Szerzej omówione w artykule o nowotworach, najczęściej spotykane torbielowate nowotwory to torbiele skórzaste, potworkiaki i torbielowate gwiazdkiaki pilocytarne. W obrębie torbieli stwierdza się zarówno elementy płynowe, jak i stałe, pod postacią guzka przyściennego (rys. 19-24)⁽²⁴⁾.

Autor (rok)	Rodzaj anomalii	Dodatkowe anomalie
Hogge i wsp., 1995	9q22 Xq22	<i>Micrognathia</i> , <i>Overlapping fingers</i>
Souter i wsp., 2003	14q32.3	Fallot, IUGR, dysmorfia, przepukliny pachwinowe (po porodzie)
Pilu i wsp., 1997	Trisomia 18	DORV
Elbers i Furness, 1999	Triploidia	
Z naszego ośrodka	Delecja długiego ramienia chromosomu 14	Fallot, IUGR

Tabela 2. Anomalie chromosomalne współistniejące z torbielą pajęczynówki



Rys. 3. Torbiel pajęczynówki u płodu w 26. tygodniu ciąży o przebiegu stacjonarym



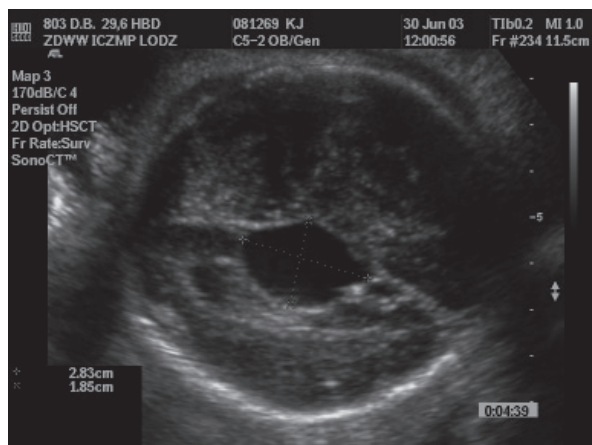
Rys. 4. Regresja torbieli pajęczynówki u tego samego pacjenta co na rys. 3 – u noworodka w 2. tygodniu życia (poród noworodka o czasie, klinicznie stan ogólny dobry, okres noworodkowy bez powikłań)

ZESPÓŁ DANDY'EGO-WALKERA

Torbiel w tylnym dole czaszki należy różnicować m.in. z zespołem Dandy'ego-Walkera. Zbiornik płynowy powoduje wówczas wtórną hipoplazję mózdzku. W przebiegu torbieli pajęczynówki w tylnym dole czaszki mózdzek jest zwykle prawidłowy (rys. 25).

TORBIEL PORENCEFALICZNA

Torbiel porencefaliczna jest zwykle jednostronna i komunikuje się z układem komorowym. Jest ona następstwem zawału wtórnie do urazu naczyniowego, infekcji lub krwawienia⁽²⁵⁾. Może wystąpić także w przebiegu zespołu transfuzji pomiędzy bliźniakami w ciąży monokosmówkowej. Dla kontrastu, torbiel pajęczynówki jest zwykle asymetryczna, cienkościenna, nie komunikuje się z układem komorowym i daje efekt masy.



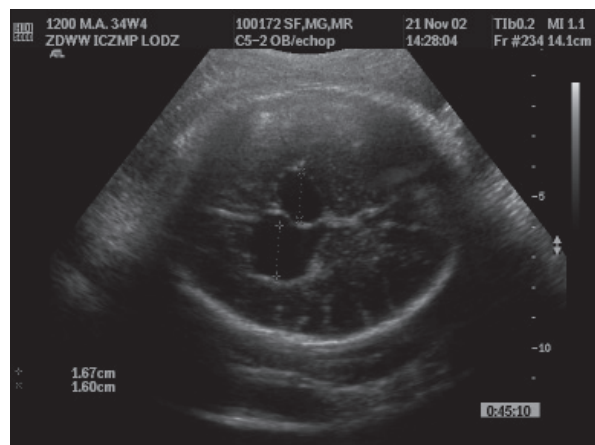
Rys. 5. Pojedyncza torbiel pajęczynówki u płodu w 29. tygodniu ciąży, o wymiarach 28×18 mm. Poród noworodka w 40. tygodniu ciąży, masa ciała 3350 g, Apgar 10, wypis noworodka w 7. dobie życia bez objawów klinicznych (wielkość torbieli nie uległa zmianie)

TORBIEL GLIOEPENDYMALNA

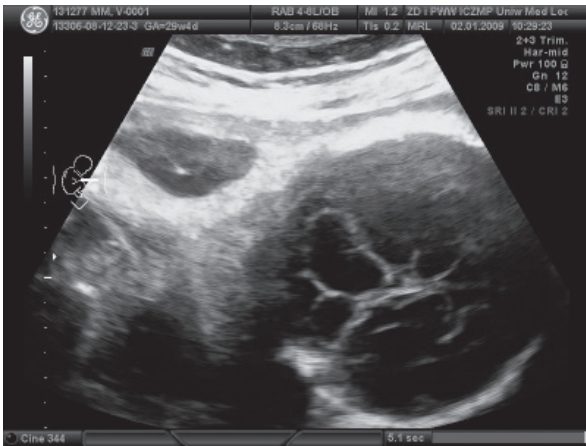
Zawiera zwykle przegrody i jest zlokalizowana w okolicy komory III. Torbiel gliopendymalna ma zwykle wyściółkę utworzoną z endymy. Torbiele te dają zazwyczaj efekt masy i często są związane z agenezją ciała modzelowatego (rys. 26, 27)⁽⁹⁾.

KRWAWIENIE DO OUN

Krwawienie do OUN często pojawia się w okolicy *subependymal germinal matrix* i jest związane z niedotlenieniem, trombocytopenią, koagulopatią, zmianami ciśnienia krwi w OUN, może wystąpić zarówno w ciąży pojedynczej, jak w przebiegu powikłanej ciąży bliźniaczej (np. w przebiegu zespołu przetoczenia pomiędzy bliźniakami lub zgonu jednego z bliźniąt)⁽²⁶⁻²⁹⁾.



Rys. 6. Podwójna izolowana torbiel pajęczynówki u płodu w 34. tygodniu ciąży, w linii strzałkowej w środkowym dole czaszki, przebieg okresu płodowego i wczesnonoworodkowego bez objawów klinicznych



Rys. 7. Podwójna torbiel pajęczynówki u płodu w 29. tygodniu ciąży, w tylnym dole czaszki, przy prawidłowym obrazie mózdzku. Dodatkowo u tego płodu stwierdzano wadę serca z nieprawidłowym sypływem żylnym systemowym i niewydolnością krążenia płodu. Zgon noworodka w 3. dobie życia, postępowanie konserwatywne, terapii nie podejmowano

Krwawienie może także wystąpić w przebiegu krwawienia płodowo-matczynego lub jako powikłanie farmakoterapii ciążarnej. Krwawienie do OUN może początkowo dawać objaw echogenicznego skrzepu, a następnie prowadzić do poszerzenia komory bocznej.

ANOMALIE CHROMOSOMALNE ZWIĄZANE Z TORBIELĄ PAJĘCZYNÓWKI

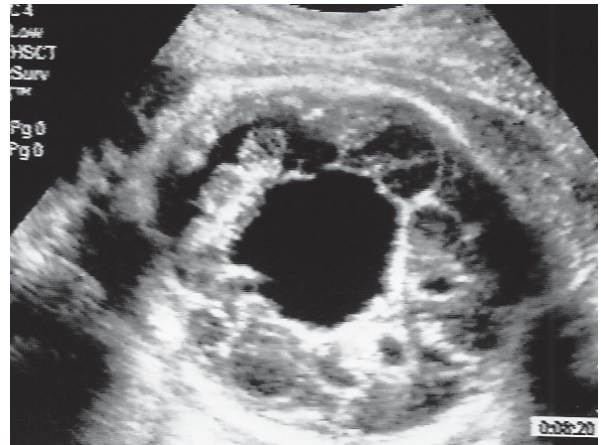
Opisane w piśmiennictwie anomalie chromosomalne przedstawiono w tabeli 2.

Były to: częściowa trisomia 9q, subtelomeryczna delecja ramienia długiego chromosomu 14., monosomia 14q, a także trisomia 18 oraz triploidia^(17,30,31).

Należy podkreślić, iż w większości przypadków torbiel pajęczynówki przebiega z prawidłowym kariotypem, a rutynowe



Rys. 9. Pojedyncza masywna owalna torbiel w prawej półkuli mózgu u płodu w 34. tygodniu ciąży, powodująca efekt masy i wtórną wentrykulomegalię z powiększeniem główki płodu



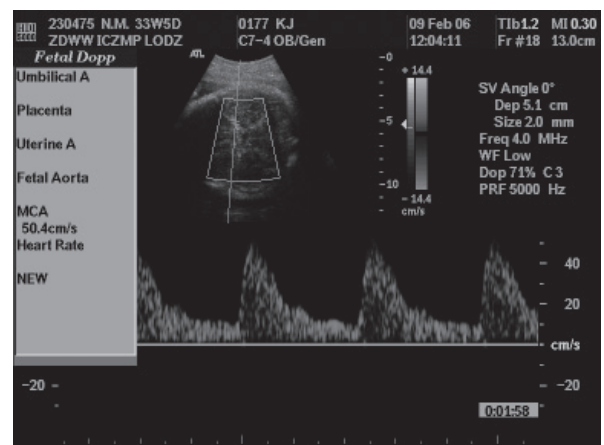
Rys. 8. Pojedyncza okrągła, o nieregularnych zarysach torbiel pajęczynówki u płodu w 28. tygodniu ciąży, w linii strzałkowej w środkowym i tylnym dole czaszki, przy prawidłowym obrazie mózdzku, ale z agenezją ciała modelowatego, wielkość główki płodu prawidłowa

badanie cytogenetyczne stosunkowo rzadko ma znaczenie przy podejmowaniu decyzji o kontynuacji ciąży lub jej zakończeniu⁽¹³⁾.

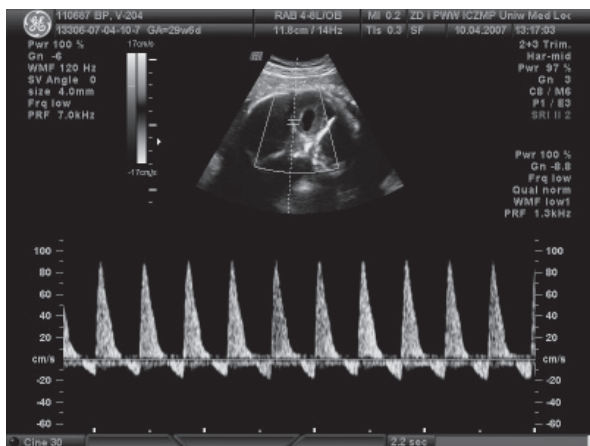
Warto jednak pamiętać, iż nieprawidłowości mogą ujawnić metody molekularnej analizy, m.in. hybrydyzacji *in situ* z zastosowaniem sond dla regionów subtelomerycznych⁽³⁰⁾. Wykrycie takich anomalii przy współistnieniu torbieli pajęczynówki może być związane z ujawnieniem się opóźnienia w rozwoju psychoruchowym w późniejszym okresie życia.

LOSY PŁODU Z TORBIELĄ PAJĘCZYNÓWKI

Rokowanie dla płodu z torbielą pajęczynówki zależy od wykształcenia lub braku ciała modelowatego, krwawienia do parenchymy, tempa wzrostu torbieli i stopnia progresji



Rys. 10. Prawidłowy przepływ krwi metodą Dopplera w tętnicy mózgu środkowej u płodu z torbielą pajęczynówki



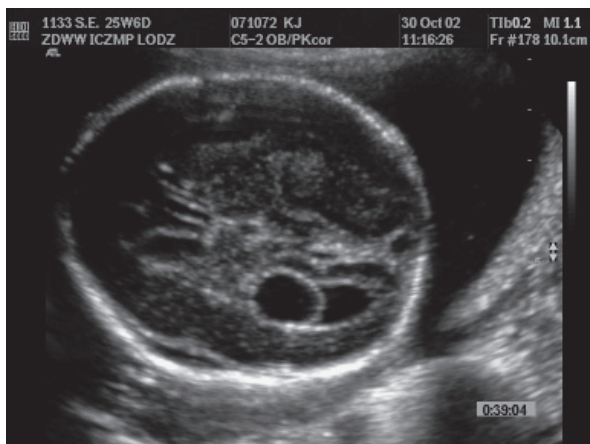
Rys. 11. Ten sam płód co na rys. 9, z wstecznym przepływem krwi metodą Dopplera w tętnicy mózgu środkowej. Kilka minut później przepływ ten uległ normalizacji

powiększenia komór. Izolowane torbiele, którym nie towarzyszą wady pozasercowe, bez anomalii chromosomalnych i bez zaburzeń rozwoju płodu mają korzystne rokowanie.

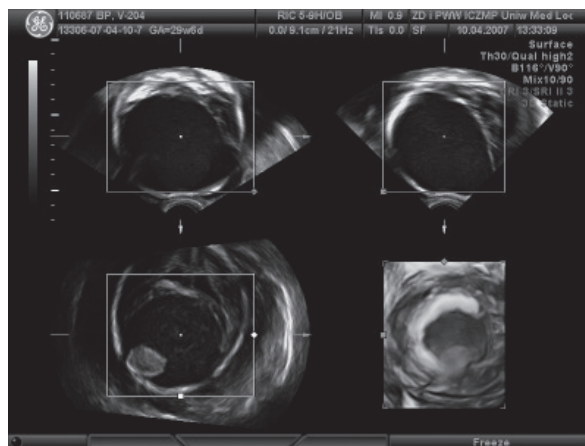
Seryjne badania ultrasonograficzne u płodu i noworodka z izolowaną pojedynczą torbielą pajęczynówki mogą być pomocne w udokumentowaniu regresji anomalii (rys. 3 i 21).

W niektórych przypadkach szybka progresja anomalii i powiększenie komór mogą stanowić wskazanie do wczesnej terapii u noworodka (do 28. doby życia) lub niemowlaka (od 2. do 12. miesiąca życia). Obecnie po urodzeniu przeprowadza się skuteczne zabiegi neurochirurgiczne, tzw. cystocysternostomię (rys. 14).

Wykazano, że rokowanie w torbieli pajęczynówki zależy głównie od integralności mózgu (*brain integrity*), w mniejszym stopniu od lokalizacji i jej objętości.



Rys. 13. Obraz główki płodu w 25. tygodniu ciąży z torbielą splotu naczyniówkowego. Dodatkowo u tego samego płodu stwierdzono wadę serca pod postacią ubytku w przegrodzie międzykomorowej (w części napływowej). W badaniu cytogenetycznym płodu – trisomia 18



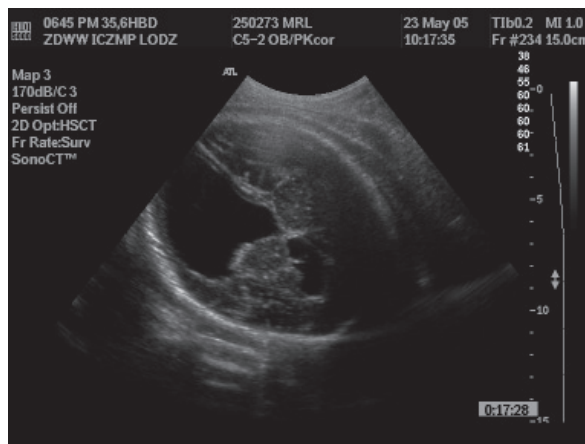
Rys. 12. Badanie neurosonograficzne u płodu za pomocą techniki 3D – rozległa przestrzeń płynowa – torbiew? guz torbielowy OUN? hydranencefalia?

ANOMALIE POZASERCOWE TOWARZYSZĄCE TORBIELI PAJĘCZYNÓWKI

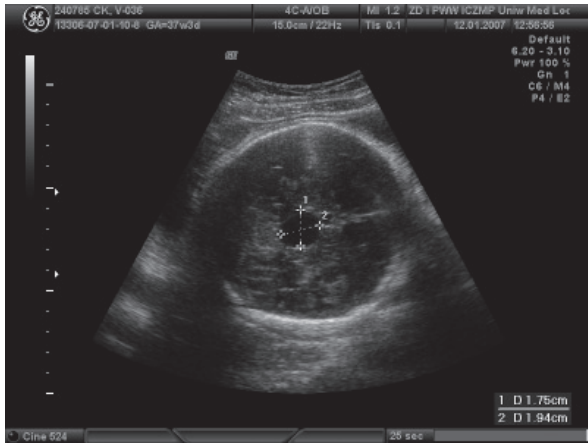
Zazwyczaj torbiele u płodu są anomalią izolowaną, ale w naszym materiale znalazły się torbiele towarzyszące innym wadom, takim jak: *omphalocele* (przepuklina pępowinowa) i wady serca: zespół Fallota, dysplazja zastawki trójdzielnej, nieprawidłowy spływ żył płucnych i systemowych.

ZALECANE POSTĘPOWANIE W PRZYPADKU TORBIELI PAJĘCZYNÓWKI PŁODU

Po wykryciu anomalii w przesiewowym położniczym badaniu USG zaleca się weryfikację w ośrodku referencyjnym dla wad płodu w celu potwierdzenia anomalii, określenia jej rozległości,



Rys. 14. Obraz główki płodu w 35. tygodniu ciąży z nieregularną przestrzenią płynową sugerującą rozpoznanie torbieli pajęczynówki. Jest to jednak masywne poszerzenie rogu przedniego komory bocznej spowodowane niedrożnością otworu Monro z powodu torbieli splotu naczyniówkowego (strzałka). Noworodek leczony neuroendoskopowo w Klinice Neurochirurgii ICZMP (kierownik Kliniki: prof. L. Polis), wypisany do domu w dobrym stanie klinicznym



Rys. 15. Owalna przestrzeń hipoechogeniczna w linii strzałkowej u płodu w 37. tygodniu ciąży



Rys. 16. U tego samego płodu co na rys. 14 po włączeniu kolorowego Dopplera widoczny przepływ krwi w obrębie malformacji tętniczo-żylnnej Galena

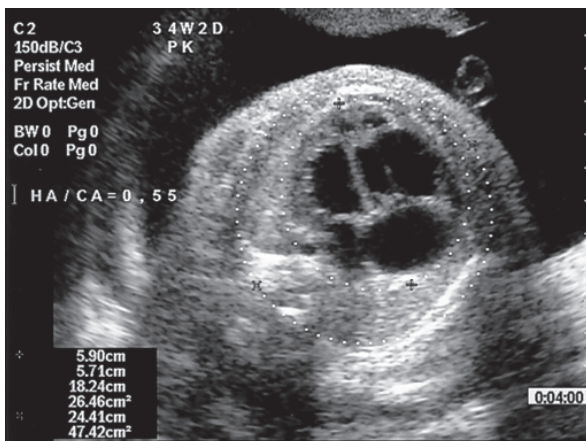
wplywu na pozostałe struktury OUN oraz przeprowadzenia diagnostyki różnicowej.

Podjęcie próby wykrycia czynników sprawczych obejmuje wykonanie badań w kierunku infekcji u płodu, szczególnie toksoplazmozy oraz zakażenia wirusem cytomegalii, a także polega na wykluczeniu alloimmunologicznej trombocytopenii u ciężarnej. W przypadku anomalii OUN przeprowadza się badanie neurosonograficzne u płodu z zastosowaniem techniki 2D (dwuwymiarowej), 2DD z kolorowym Dopplerem (techniki dwuwymiarowej z Dopplerem), techniki Power angio w prezentacji 2D, a także badanie w prezentacji 3D bez Dopplera oraz z Dopplerem kolorowym i Power angio w celu analizy obrazów w technice trójwymiarowej, między innymi TUI (*tomographic ultrasound imaging*).

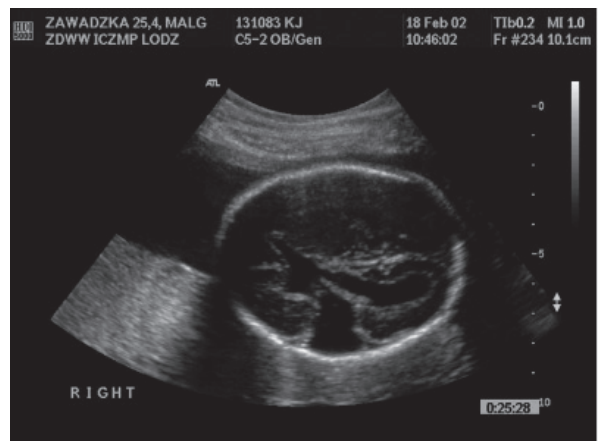
Poza badaniem neurosonograficznym wykonuje się tzw. genetyczne badanie USG płodu mające na celu szczegółową ocenę jego narządów, by wykluczyć anomalie współistniejące.

W ośrodku referencyjnym przeprowadza się także pełne badanie echokardiograficzne płodu oceniające zarówno budowę serca płodu (czy jest ona prawidłowa czy nieprawidłowa), jak i stan wydolności jego układu krążenia (niezależnie od budowy serca płodu). Rolę i znaczenie badania serca płodu znakomicie zilustrował opisany poniżej przypadek.

U płodu z prawidłowym badaniem przezierności karkowej (*nuchal translucency*, NT) w 1. trymestrze ciąży wykryto w połowie ciąży wadę serca pod postacią zespołu Fallota. Karyotyp płodu był prawidłowy. Podjęto decyzję o kontynuacji ciąży; w 34. tygodniu ciąży w badaniu USG główki płodu stwierdzono torbiel pajęczynówki, a ponadto cechy opóźnienia rozwoju wewnątrzmacicznego. U noworodka z wadą serca urodzonego o czasie, z masą ciała 1960 g, ponownie przeprowadzono badanie karyotypu, wykluczono metodą FISH delecję 22q11, natomiast znaleziono subtelnomeryczną delecję długiego ramienia chromosomu 14. (tabela 2).



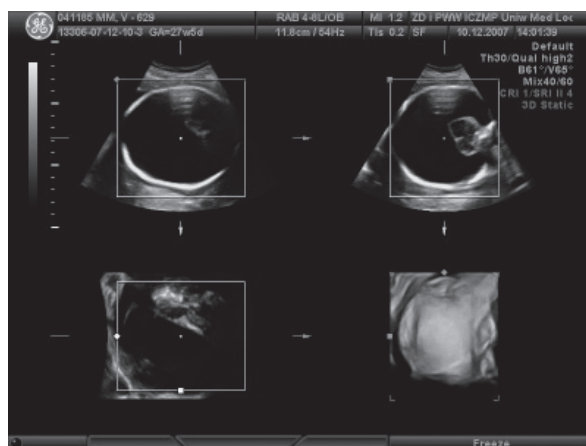
Rys. 17. U płodu z tętniakiem Galena prawidłowa budowa serca, ale istotna kardiomegalia oraz dysproporcja jam serca na poziomie przedsionków i komór w przebiegu niewydolności krążenia płodu



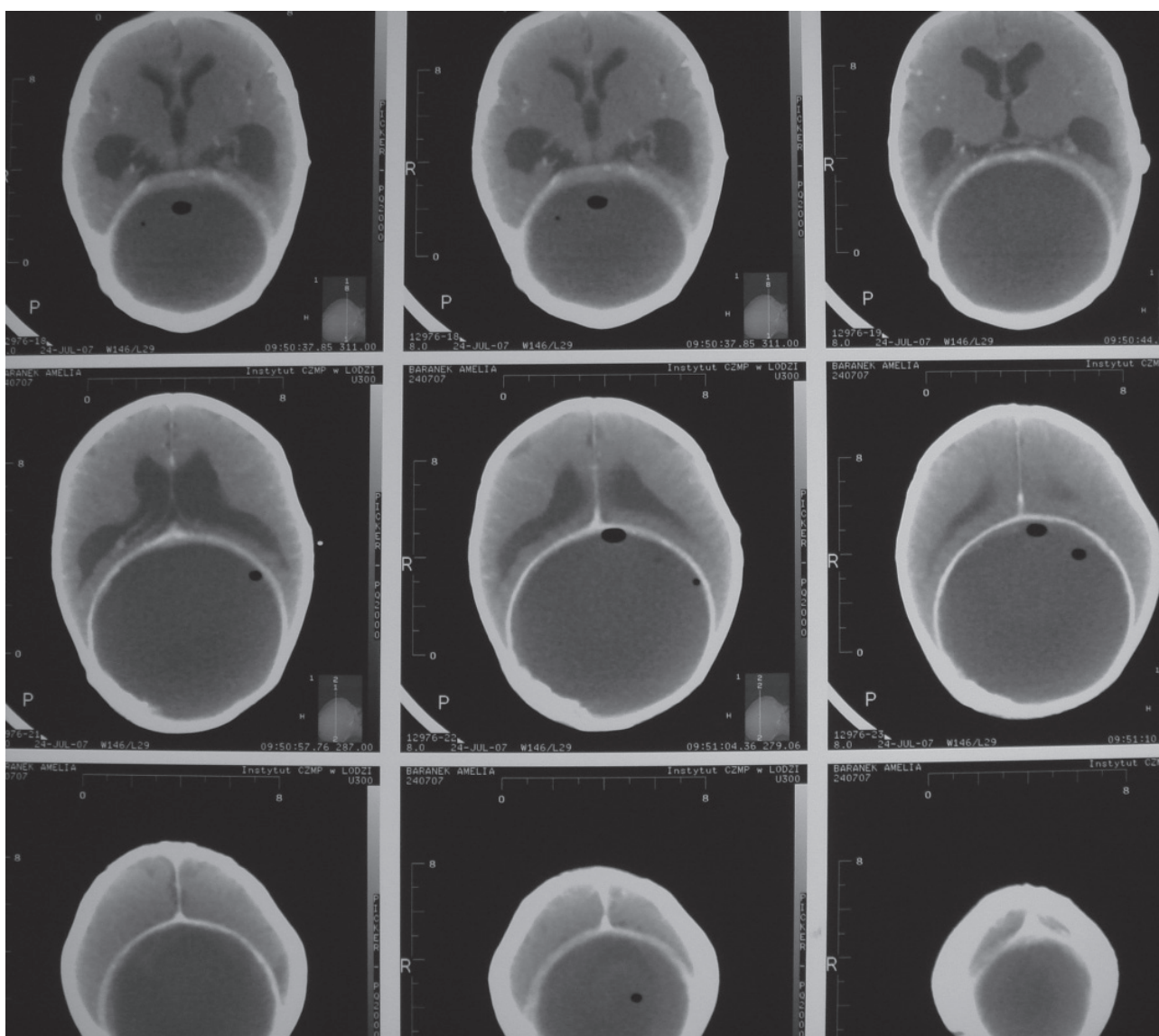
Rys. 18. Obraz główki płodu w 25. tygodniu ciąży z obrazem schizencefalii. Noworodek urodzony o czasie, bez objawów klinicznych



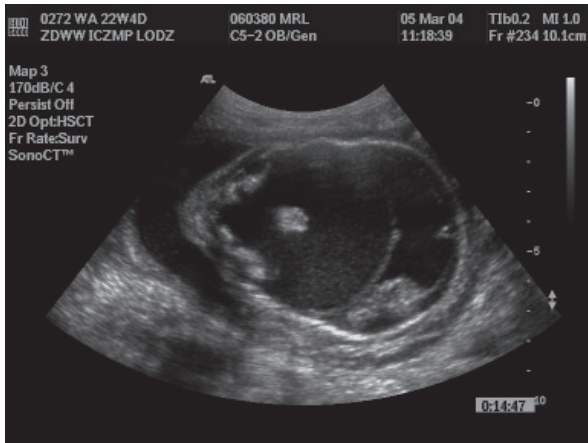
Rys. 19. Obraz torbielowatego guza OUN u płodu w 34. tygodniu ciąży



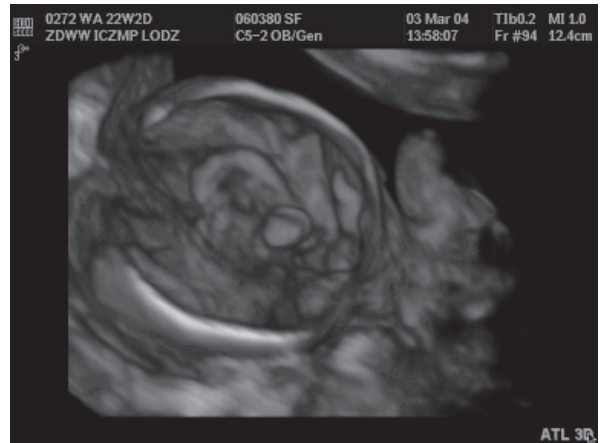
Rys. 20. Ten sam płód – obraz główki płodu w badaniu neurosonograficznym 3D pokazujący położenie przysienne masy guza



Rys. 21. Ten sam pacjent jako noworodek w badaniu CT potwierdzającym rozległość zmiany stwierdzanej u płodu. Leczenie neurochirurgiczne – usunięcie guza tylnego dołu czaszki w okresie noworodkowym. Badanie histopatologiczne – torbiel naskórkowa. W wieku 9 miesięcy bez objawów ogniskowych (zdjęcia z badania CT dzięki uprzejmości Prof. T. Biegańskiego – kierownika Zakładu Diagnostyki Obrazowej ICZMP w Łodzi)



Rys. 22. Inny płód w 22. tygodniu ciąży ze zmianą torbielowatą sugerującą guz OUN



Rys. 23. Ten sam płód w 22. tygodniu ciąży – badanie neurosonograficzne płodu 3D

A zatem prawidłowy wynik badania cytogenetycznego u płodu nie wyklucza obecności bardziej subtelnych anomalii.

W przypadku potwierdzenia w ośrodku referencyjnym dla wad płodu zmiany izolowanej pod postacią torbieli pajęczynówki przy zachowanym dobrostanie płodu zaleca się monitorowanie neurosonograficzne OUN płodu co 2-3 tygodnie w celu ustalenia dynamiki tempa wzrostu masy torbieli.

Po stwierdzeniu anomalii dodatkowych i w zależności od wieku ciążowego płodu należy rozważyć wykonanie badania cytogenetycznego i MRI. To ostatnie może być szczególnie przydatne u otyłej ciężarnej, z małowodniem, z łożyskiem na ścianie przedniej, przy słabej echogeniczności tkanek płodu.

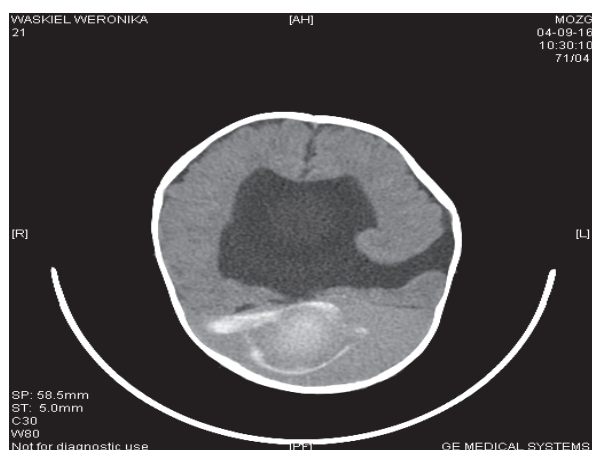
Do chwili obecnej postępowanie terapeutyczne w przypadku torbieli płodu odkładane było do okresu noworodkowego. Należy jednak brać pod uwagę możliwość wcześniejszej ingerencji w sytuacji szybkiego narastania izolowanej torbieli wywołującej efekt masy. Z czterech przypadków z naszego ośrodka zakwalifikowanych do prenatalnych działań

terapeutycznych, ze względu na obecność rozległych torbieli z efektem masy, każdy z nich zakończył się zgonem płodu lub koniecznością wczesnej interwencji neurochirurgicznej u noworodka.

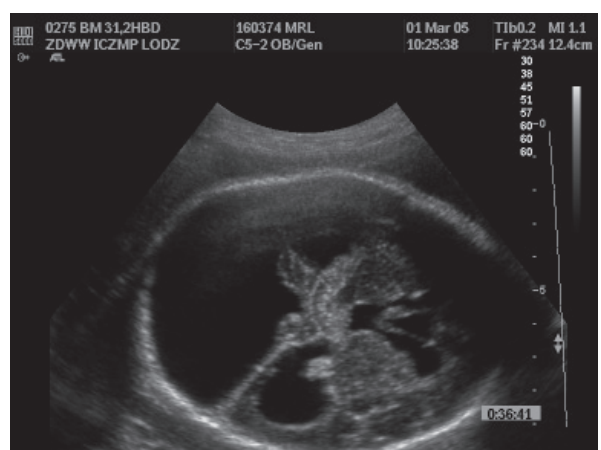
Opisywano także przykłady terminacji ciąży z powodu torbieli pajęczynówki⁽¹⁷⁾. W związku z upowszechnieniem badań USG i ich wykonywaniem w coraz wcześniejszej ciąży należy się liczyć z trudnościami dotyczącymi nie tylko wykrycia anomalii, ale także zastosowania pełnej palety badań diagnostycznych w 1. lub 2. trymestrze ciąży (badanie MRI u płodu zaleca się najczęściej w 3. trymestrze). Bretelle i wsp. podkreślają znaczenie wczesnego wykrycia wady dla podejmowania decyzji o zakończeniu ciąży przez ciężarną.

W przypadku kontynuacji ciąży płodu z izolowaną torbielą pajęczynówki i zagrażającego porodu przedwczesnego zaleca się postępowanie podobne jak w przypadku płodu zdrowego.

Rozwiązanie ciąży następuje najczęściej w sposób planowy w ośrodku referencyjnym dysponującym możliwościami nie tylko



Rys. 24. Ten sam pacjent co na rys. 22 i 23 w okresie noworodkowym w badaniu CT (leczenie poza ICZMP, w okresie noworodkowym bez operacji, stan kliniczny dziewczynki dobry, bez cech wodogłowia)



Rys. 25. Zespół Dandy'ego-Walkera u płodu w 31. tygodniu ciąży, z wtórnym poszerzeniem komór bocznych



Rys. 26. Obraz nietypowej torbieli główki płodu wypełniającej całą półkulę, powodujący efekt masy

wykonania badania przezcieniążkowego USG u noworodka oraz badaniami CT i/lub MRI, ale także terapii noworodka w postaci zabiegu neuroendoskopowego^(32,33).

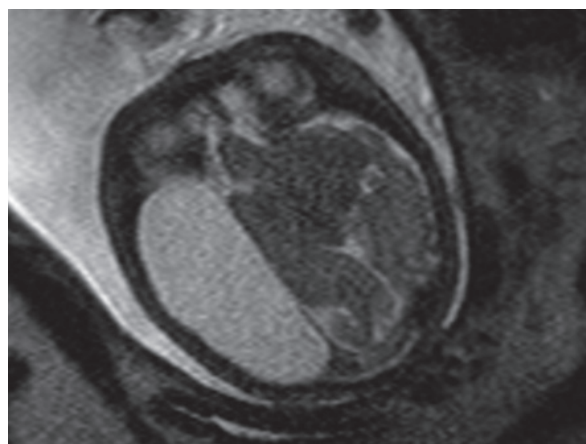
W przypadku rozległej torbieli może być brana pod uwagę marsupializacja *versus* kraniotomia z założeniem shuntu. Wczesna terapia ma na celu zapobieganie powikłaniom w postaci opóźnienia rozwoju psychoruchowego dziecka. Opisowano prawidłowy rozwój dzieci po wdrożeniu wczesnej terapii neurochirurgicznej pomimo rozległych zmian u płodu⁽³²⁻³⁵⁾.

Należy jednak podkreślić możliwość bezobjawowego przebiegu torbieli w czasie rozwoju dziecka, jak również późniejszego życia pacjenta, także w przypadkach niekwalifikowanych do zabiegów operacyjnych.

PIŚMIENNICTWO:

BIBLIOGRAPHY:

1. Robinson R.G.: Congenital cysts of the brain: arachnoid malformations. *Prog. Neurol. Surg.* 1971; 4: 133-174.
2. Pascual-Castroviejo I., Roche M.C., Martínez Bermejo A. i wsp.: Primary intracranial arachnoid cysts: a study of 67 childhood cases. *Childs Nerv. Syst.* 1991; 7: 257-263.
3. Carletti A., Colleoni G.G., Perolo A. i wsp.: Prenatal diagnosis of cerebral lesions acquired *in utero* and with a late appearance. *Prenat. Diagn.* 2009; 29: 389-395.
4. Meizner I., Barki Y., Tadmor R., Katz M.: *In utero* ultrasonic detection of fetal arachnoid cyst. *J. Clin. Ultrasound.* 1988; 16: 506-509.
5. Oliver L.C.: Primary arachnoid cyst: report of two cases. *Br. Med. J.* 1958; 1: 1147-1150.
6. Pierre-Kahn A., Hanlo P., Sonigo P. i wsp.: The contribution of prenatal diagnosis to the understanding of malformative intracranial cysts: state of the art. *Childs Nerv. Syst.* 2000; 16: 619-626.
7. Raman S., Rachagan S.P., Lim C.T.: Prenatal diagnosis of a posterior fossa cyst. *J. Clin. Ultrasound.* 1991; 19: 434-437.
8. Wester K.: Peculiarities of intracranial arachnoid cysts: location, sidedness, and sex distribution in 126 consecutive patients. *Neurosurgery* 1999; 45: 775-779.
9. Ironside J.W., Moss T.H., Louis D.N. i wsp. (red.): *Diagnostic Pathology of Nervous System Tumours.* Churchill Livingstone, London 2002: 650.



Rys. 27. Ten sam płód co na rys. 26 w badaniu za pomocą MRI

10. Hayward R.: Postnatal management and outcome for fetal-diagnosed intra-cerebral cystic masses and tumours. *Prenat. Diagn.* 2009; 29: 396-401.
11. Shaw C.M., Alvord E.C.: Congenital arachnoid cysts and their differential diagnosis. W: Vinken P.J., Bruyn G.W. (red.): *Handbook of Clinical Neurology*, vol. 31. Congenital Malformations of the Brain and Skull, part 2, Vinken P.J., Bruyn G.W., Myrithopoulos N.C. (red.). North-Holland Publ. Comp., Amsterdam 1977: 75-136.
12. Pilu G., Sandri F., Perolo A. i wsp.: Sonography of fetal agenesis of the corpus callosum: a survey of 35 cases. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1993; 3: 318-329.
13. Bretelle F., Senat M.V., Bernard J.P. i wsp.: First trimester diagnosis of fetal arachnoid cyst: prenatal implication. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.* 2002; 20: 400-402.
14. Rafferty P.G., Britton J., Penna L., Ville Y.: Prenatal diagnosis of a large fetal arachnoid cyst. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1998; 12: 358-361.
15. Hassan J., Sepulveda W., Teixeira J., Cox P.M.: Gliopendymal and arachnoid cysts: unusual causes of ventriculomegaly *in utero*. *Prenat. Diagn.* 1996; 16: 729-733.
16. Elbers S.E.L., Furness M.E.: Resolution of presumed arachnoid cyst *in utero*. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1999; 14: 353-355.
17. Pilu G., Falco P., Perolo A. i wsp.: Differential diagnosis and outcome of fetal intracranial hypoechoic lesions: report of 21 cases. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1997; 9: 229-236.
18. Levine D., Barnes P.D., Madsen J.R. i wsp.: Central nervous system abnormalities assessed with prenatal magnetic resonance imaging. *Obstet. Gynecol.* 1999; 94: 1011-1019.
19. Kusaka Y., Luedemann W., Oi S. i wsp.: Fetal arachnoid cyst of the quadrigeminal cistern in MRI and ultrasound. *Childs Nerv. Syst.* 2005; 21: 1065-1066.
20. Blaicher W., Prayer D., Kuhle S. i wsp.: Combined prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging in two fetuses with suspected arachnoid cysts. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2001; 18: 166-168.
21. Rodesch G., Hui F., Alvarcz H. i wsp.: Prognosis of antenatally diagnosed vein of Galen aneurysmal malformations. *Child's Nerv. Syst.* 1994; 10: 79-83.
22. Sepulveda W., Platt C.C., Fisk N.M.: Prenatal diagnosis of cerebral arterovenous malformation using color Doppler ultrasonography: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1995; 6: 282-286.
23. Lituania M., Passamonti U., Cordone M.S. i wsp.: Schizencephaly: prenatal diagnosis by computed tomography and magnetic resonance imaging. *Prenat. Diagn.* 1989; 9: 649-655.

24. Heckel S., Faure R., Gasser B., Chilicsmann D.: Prenatal diagnosis of a congenital astrocytoma: a case report and literature review. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1995; 5: 63-64.
25. Toma P., Lucigrai G., Ravegnani M. i wsp.: Hydrocephalus and porencephaly: prenatal diagnosis by ultrasonography and MR imaging. *J. Comput. Assist. Tomogr.* 1990; 14: 843-845.
26. Achiron R., Pinchas O.H., Reichman B. i wsp.: Fetal intracranial haemorrhage: clinical significance of *in utero* ultrasonographic diagnosis. *Br. J. Obstet. Gynaecol.* 1993; 100: 995-999.
27. Busse J.P., Berkowitz R.L., McFarland J.P. i wsp.: Antenatal treatment of neonatal alloimmune thrombocytopenia. *N. Engl. J. Med.* 1988; 319: 1374-1378.
28. Fusi L., McParland P., Fisk N. i wsp.: Acute twin-twin transfusion: a possible mechanism for brain-damaged survivors after intrauterine death of monozygotic twin. *Obstet. Gynecol.* 1991; 78: 1230-1236.
29. Reiss I., Gortner J., Mollep J. i wsp.: Fetal intracerebral hemorrhage in the second trimester: diagnosis by sonography and MRI. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1996; 7: 49-51.
30. Souter V.L., Glass I.A., Chapman D.B. i wsp.: Multiple fetal anomalies associated with subtle subtelomeric chromosomal rearrangements. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 2003; 21: 609-615.
31. Hogge W.A., Schnatterly P., Ferguson J.E. 2nd: Early prenatal diagnosis of an infratentorial arachnoid cyst: association with an unbalanced translocation. *Prenat. Diagn.* 1995; 15: 186-188.
32. Golash A., Mitchell G., Mallucci C. i wsp.: Prenatal diagnosis of suprasellar arachnoid cyst and postnatal endoscopic treatment. *Childs Nerv. Syst.* 2001; 17: 739-742.
33. Nakamura Y., Mizukawa K., Yamamoto K., Nagashima T.: Endoscopic treatment for a huge neonatal prepontinesuprasellar arachnoid cyst: a case report. *Pediatr. Neurosurg.* 2001; 35: 220-224.
34. Langer B., Haddad J., Favre R. i wsp.: Fetal arachnoid cyst: report of two cases. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 1994; 4: 68-72.
35. Marinov M., Undjam S., Wetzka P.: An evaluation of the surgical treatment of intracranial arachnoid cysts in children. *Child's Nerv. Syst.* 1989; 5: 177-183.

Szanowni Autorzy!

Upzejmie przypominamy, że zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dn. 6 października 2004 roku w sprawie sposobów dopełnienia obowiązku doskonalenia zawodowego lekarzy i lekarzy dentyków publikacja artykułu w czasopiśmie „AKTUALNOŚCI NEUROLOGICZNE” – indeksowanym w Index Copernicus – umożliwi doliczenie 20 punktów edukacyjnych za każdy artykuł do ewidencji doskonalenia zawodowego. Podstawą weryfikacji jest notka bibliograficzna z artykułu.