



Małgorzata Oleksy, Małgorzata Krajewska

OBRAZ KLINICZNY ZESPOŁU DANDY'EGO-WALKERA Z OPISEM PRZYPADKU W ŚWIETLE OBECNYCH METOD LECZENIA WODOGŁOWIA

Streszczenie

Zespół Dandy'ego-Walkera jest grupą rzadkich wad wrodzonych tyłomózgowia powstałą w okresie embrionalnym. Obejmuje torbielowate poszerzenie komory IV, częściową lub całkowitą agenezję robaka mózdzku i poszerzenie tylnej jamy czaszki z uniesieniem namiotu i zatok mózgu. Etiologia zespołu nie jest do końca znana, ale powszechne jest współwystępowanie wad narządowych oraz zaburzeń chromosomalnych. Podstawowymi badaniami niezbędnymi do oceny charakteru wodogłowia w zespole Dandy'ego-Walkera są badania tomografii komputerowej i rezonansu magnetycznego. W oparciu o nie można stwierdzić niekomunikujący charakter wodogłowia. Obecnie rozwój leczenia chirurgicznego wodogłowia przebiega w dwóch kierunkach: 1) poszukiwania tzw. idealnej zastawki, 2) doskonalenia technik neuroendoskopowych.

słowa kluczowe: zespół Dandy'ego-Walkera, wodogłowie, implantacja zastawki, leczenie neuroendoskopowe

Clinical picture of dandy-walker syndrome in the light of modern hydrocephalus treatment – a case study

Abstract

Dandy-Walker syndrome is a rare congenital defect of the hindbrain, that occurs during embryonic development. It involves cystic dilatation of the fourth ventricle, a partial or complete absence of the cerebellar vermis and enlarged posterior fossa with torcular-lambdoid inversion. The etiology of the syndrome is still not entirely known but it is common co-occurrence of organ defects and chromosomal abnormalities. Computer tomography and magnetic resonance are necessary to evaluate the exact nature of the malformation and to confirm non-communicating hydrocephalus. Nowadays development of a neurosurgical treatment turns in two main directions: search for a perfect valve and refine neuroendoscopic techniques.

keywords: Dandy-Walker syndrome, hydrocephalus, valve implantation, neuroendoscopic treatment

Etiologia i obraz kliniczny zespołu

Zespół Dandy'ego-Walkera (ang. *Dandy-Walker syndrome* – DWS) obejmuje następującą grupę wad rozwojowych tylnej jamy czaszki: *Dandy-Walker malformation*, *Dandy-Walker variant* i *Mega cisterna magna* (Bieganowska-Klamut i in. 1995: 61)¹. Występuje z częstością od 1 : 25 000 do 1 : 35 000 porodów, z nieznaczną dominacją płodów żeńskich (3 : 1) (Szymański i in. 1995: 42). Etiologia zespołu Dandy'ego-Walkera do dzisiaj nie została dokładnie wyjaśniona. Ustalono, że przyczyną jest atrezja (nieδροżność) otworów odpływowych komory IV, tzw. otworów Luschki i Magendiego.

Po raz pierwszy został on opisany w 1914 r. przez Dandy'ego i Blackfana, i do dziś wiąże się go z torbielowatym poszerzeniem komory IV, zaburzeniem rozwoju robaka mózdzku i poszerzeniem tylnej jamy czaszki wraz z uniesieniem namiotu mózdzku i zatok mózgu. Wielkość torbieli oraz defekt robaka mózdzku mogą obejmować bardzo szeroki zakres. Z jednej strony stwierdza się całkowity brak robaka z dużą torbielą w tylnym dole czaszki, a z drugiej defekt może dotyczyć tylko tylny-dolnej części robaka, któremu towarzyszy torbiel o niewielkich rozmiarach (Szymański i in. 1995: 41).

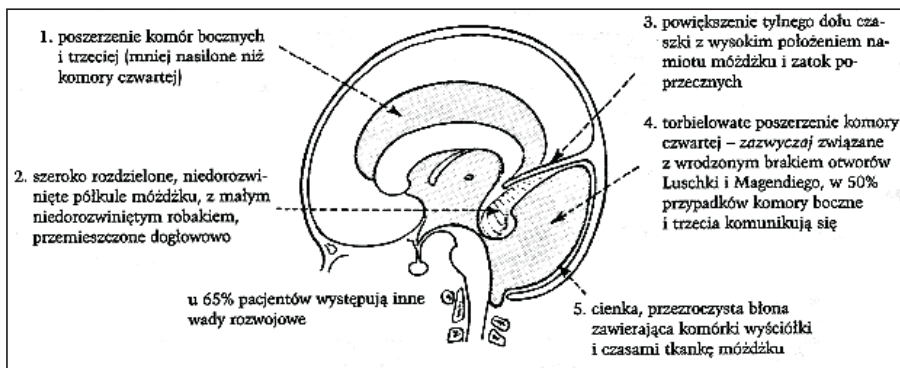
W przypadku *Dandy-Walker variant* dochodzi do dysgenezy (tj. nieprawidłowego wykształcenia) mózdzku bez poszerzenia tylnej jamy czaszki, częściowego niedorozwoju robaka mózdzku i różnego stopnia poszerzenia IV komory. Jest on zaliczany do łżejszych wad rozwojowych tylnej jamy czaszki. Obraz poszerzonego zbiornika wielkiego z niezmiennym robakiem mózdzku i komorą IV obserwowany jest z kolei w ramach *Mega cisterna magna* (Bieganowska-Klamut i in. 1995: 62).

Powyższe zaburzenia architektiki tylnego dołu czaszki stanowią przeszkodę w prawidłowym krążeniu płynu mózgowo-rdzeniowego, czego konsekwencją jest rozwijające się wodogłowie obturacyjne, obserwowane w znaczącej większości przypadków zespołu Dandy'ego-Walkera. Co istotne, zespół ten rzadko występuje jako zmiana izolowana. Ze współistniejących patologii wewnątrzczaszkowych najczęściej stwierdza się: wentrikulomegalię (tj. poszerzenie komór bocznych mózgu) lub jawne wodogłowie, niedorozwój ciała modzelowatego, zwężenie lub poszerzenie wodociągu mózgu, torbiele spłotu naczyniówkowego komór bocznych (zob. ryc. 1).

¹ Wśród wad wrodzonego tylnego dołu czaszki wymienia się: 1. Przepukliny mózgowo-potyliczne, 2. Zespół Arnolda-Chiariego, 3. Torbiele tylnego dołu czaszki (tu m.in. zespół Dandy'ego-Walkera).

Obok zmian w centralnym układzie nerwowym mogą również występować wady narządowe. Z wad wrodzonych pozaczaszkowych najczęściej opisuje się: wady serca i łuku aorty, drożny przewód tętniczy, zwężenie tętnicy płucnej, zwężenie cieśni aorty, złożoną siniczą wadę serca (tzw. tetralogia Fallota), zaburzenie rozwoju zastawki trójdzielnej (tzw. patologia Ebsteina), hipoplazję (niedorozwój) prawej komory, wady układu moczowego (najczęściej dysplazję wielotorbielowatą nerek), rozszczep wargi i podniebienia, wady kończyn.

Ryc. 1. Obraz zmian w zespole Dandy'ego-Walkera (źródło: Kozubski 2006: 378)



Chociaż etiologia zespołu Dandy'ego-Walkera nie jest dokładnie poznana, istnieją wyraźne przesłanki wskazujące na rolę czynnika genetycznego w postaci patologii chromosomowej, a zwłaszcza trisomii 18, trisomii 13, zespołu Pradera-Williego, zespołu Turnera². Opisano też rodzinne występowanie zespołu, dziedziczone jako cecha autosomalnie recesywna. W ostatnim czasie badania na szczurach udowodniły, że do powstania wady niezbędna jest mutacja w genach kodujących białko hedgehogs, biorących udział w organogenezie. Zwrócono także uwagę na mutację w genach kodujących macierz zewnątrzkomórkową prowadzącą do zespołu Dandy'ego-Walkera dziedziczonego autosomalnie dominująco (Jasińska 2013).

Ze względu na częste współistnienie zespołu Dandy'ego-Walkera z innymi wadami pozaczaszkowymi, niejednokrotnie letalnymi, śmiertelność około-

² Zespół Turnera związany jest z całkowitym lub częściowym brakiem jednego z chromosomów X. Występuje wyłącznie u kobiet. Skutkuje niskim wzrostem, słabo zaznaczonymi cechami żeńskimi, a także wadliwym rozwojem jajników, prowadzącym w większości przypadków do bezpłodności. Zespół Pradera-Williego natomiast cechuje się – oprócz niskiego wzrostu i niedorozwoju narządów płciowych – również upośledzeniem umysłowym oraz nadmiernym łaknieniem i otyłością. Jest spowodowany częściową utratą długiego ramienia chromosomu 15, pochodzącego od ojca.

porodowa płodów i noworodków waha się w granicach 30–55% (Szymański i in. 1995: 43). Z powodu obecności tych wad większość dzieci umiera w ciągu pierwszych 2 lat życia. Te z nich, które przeżyją, w późniejszym rozwoju często demonstrują dodatkowo cechy upośledzenia umysłowego. Symptomy kliniczne znamionują uszkodzenie pnia mózgu i mózdzku, i w zdecydowanej większości przypadków pojawiają się w 1 r.ż. (70%), a u pozostałych chorych zwykle przed upływem 3 r.ż. (80%) (Pawlaczyk i in. 2005: 185). Najczęściej występują: uszkodzenie nerwów czaszkowych, oczopląs, opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, objawy mózdkowe – w tym dyzartryczne zaburzenia mowy (tzw. mowa mózdkowa, skandowana), zaburzenia chodu i równowagi, ataksja (niezborność ruchowa). Towarzysząca zespołowi padaczka wykazuje różnorodność morfologii napadów. Jej bezpośrednią przyczyną może być z kolei agenezja (brak) lub niedorozwój ciała modzelowatego (Kaczan, Śmi-giel, Surowiec 2012).

Klasyyczny zespół Dandy'ego-Walkera jest kojarzony zwykle z różnego stopnia nasilonym wodogłowiem, zwykle niekomunikującym, które może nie być stwierdzone przy urodzeniu, ale bardzo często ujawnia się przed 3 miesiącem życia³. Częstość występowania wodogłowia dotyczy 85–90% chorych (Pawlaczyk i in 2005: 185). U dzieci poniżej 1 r.ż. ponadto najczęściej obserwuje się wzrost ciśnienia śródczaszkowego, powiększenie obwodu głowy, znacznie rzadziej małowłowie. U niektórych dochodzi do wydatnego uwypuklenia potylicy lub rozejścia się szwów czaszki. W przypadku osób dorosłych pierwszymi objawami mogą być bóle głowy oraz zaburzenia chodu, a także nudności, wymioty, zaburzenia widzenia, trudności w koncentracji uwagi. Objawy te są wynikiem narastającego ciśnienia śródczaszkowego (Wiśniewska 2010). Podwzgórzycza, rozumiana jako zespół objawów klinicznych powodowanych dysfunkcją hormonalną podwzgórza, wywołuje z kolei wzmożony apetyt oraz otyłość, które mogą prowadzić do zespołu metabolicznego. Równie szerokie spektrum w przypadku wodogłowia mogą mieć także zaburzenia psychiczne, obejmujące najczęściej zaburzenia zachowania, organiczne zaburzenia nastroju, zaburzenia psychotyczne (pojawiające się w dzieciństwie lub młodości). Przebieg, choć rzadko, może być także bezobjawowy (Jasińska 2013: 239).

Z uwagi na powyższe objawy niezwykle ważne jest jak najwcześniejsze postawienie prawidłowego rozpoznania, czyli jeszcze wtedy, gdy zachowana jest czynność pnia mózgu (Huber 2000). Coraz częściej wspomina się także o możliwości rozpoznania zespołu Dandy'ego-Walkera już pomiędzy 14 a 16

³ Wodogłowie niekomunikujące jest rodzajem wodogłowia spowodowanym blokiem przepływu płynu mózgowo-rdzeniowego między komorami lub uciskiem wodociągu mózgu.

tygodniem ciąży. Dzięki postępom diagnostyki prenatalnej (w tym badaniom ultrasonograficznym wykonywanym przezpochwowo) obecnie zespół ten wykrywany jest już w życiu płodowym i może być operowany we wczesnym dzieciństwie, co umożliwi normalny rozwój pacjentów dotkniętych tą wadą.

Rola diagnostyki obrazowej

Podstawowymi badaniami niezbędnymi do oceny charakteru wodogłowia, a tym samym przydatności zabiegów neuroendoskopowych, są badania tomografii komputerowej (CT – *computer tomography*) i rezonansu magnetycznego (MRI – *magnetic resonance imaging*). Na tej podstawie nie można stwierdzić, czy charakter poszerzenia układu komorowego wskazuje na wodogłowie niekomunikujące. W ocenie bierze się pod uwagę następujące cechy: trójkomorowy charakter poszerzenia układu komorowego, potencjalnie drożną przestrzeń podpajęczą, dno komory III znajdującej się w tyle i poniżej siodła tureckiego. Badanie rezonansem magnetycznym, poza obrazem morfologii układu komorowego, może również pośrednio dostarczać danych, co do przepływu płynu mózgowo-rdzeniowego (CSF – *cerebrospinal fluid*). W przypadku powstania izolowanych przestrzeni płynu mózgowo-rdzeniowego niezmiernie przydatna jest kolejna odmiana badania rezonansowego, mianowicie constructive interference in steady state (CISS), będąca w stanie ukazać istnienie nawet drobnych przegród niewidocznych w konwencjonalnym badaniu (Nowosławska 2009).

Leczenie – implantacja systemów zastawkowych i techniki neuroendoskopowe

Leczenie zespołu Dandy'ego-Walkera powinno mieć charakter indywidualny, dostosowany osobniczo do każdego pacjenta. Ze względu na to, że aktualnie leczeniem z wyboru są zabiegi, które umożliwiają drenowanie i odprowadzanie nadmiaru płynu mózgowo-rdzeniowego, rozwój współczesnego leczenia chirurgicznego wodogłowia przebiega w dwóch kierunkach: 1. poszukiwania tzw. idealnej zastawki, 2. doskonalenia technik neuroendoskopowych.

Mimo dynamicznego rozwoju technologii zastawkowej, postępu w poznawaniu mechanizmów powstania wodogłowia, fizjologii i patologii krążenia płynu mózgowo-rdzeniowego, nadal nie udało się skonstruować tzw. idealnej zastawki. W dalszym ciągu dominuje pogląd, że „idealna zastawka, to brak zastawki” (Mikołajczyk-Wieczorek i in. 2009: 28). Biorąc pod uwagę dużą

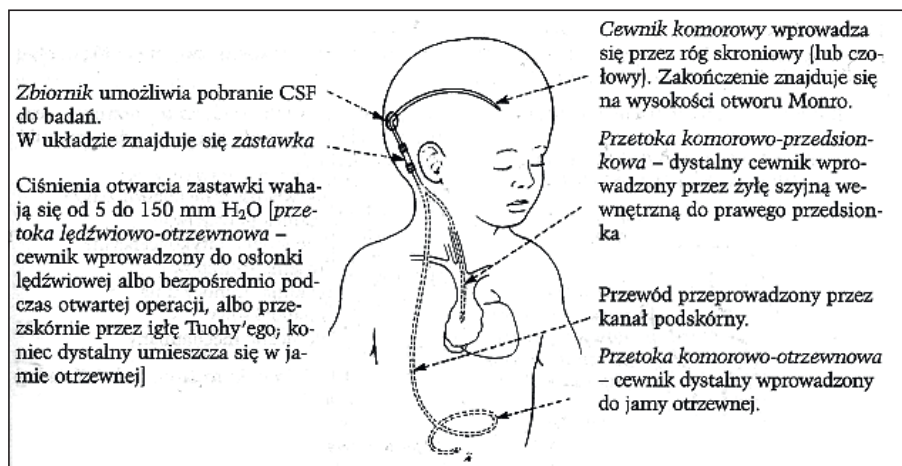
ilość dostępnych i stosowanych systemów zastawkowych, można je podzielić na trzy główne grupy:

1. ze względu na lokalizację drenu bliższego i dalszego (np. komorowo-otrzewnowe);

2. ze względu na mechanizm działania zastawki (np. zastawki działające na zasadzie różnicy ciśnień, zastawki działające na zasadzie różnicy ciśnień z wbudowanym urządzeniem zmniejszającym efekt syfonowy, zastawki programowane, zastawki regulujące przepływ płynu mózgowo-rdzeniowego);

3. ze względu na budowę mechanizmu regulującego przepływ (np. zastawki: membranowe, szczelinowe, stożkowe, kulkowe) (Mikołajczyk-Wieczorek i in. 2009).

Ryc. 2. Techniki wszczepiania zastawek w wodogłowiu (źródło: Kozubski 2006: 373)



Współcześnie najczęściej stosowanymi zastawkami są systemy komorowo-otrzewnowe (zob. ryc. 2). Dawniej rutynowo wszczepiano zastawki dosercowe, obecnie stosuje się je wyłącznie w sytuacji, gdy istnieją przeciwwskazania do wszczepienia odprowadzeń dootrzewnowych (np. przebyte zapalenia otrzewnej, noworodkowe zapalenia jelit, przebyte rozległe zabiegi w jamie brzusznej). Należy podkreślić, że zabieg wszczepienia zastawki dosercowej jest dłuższy i bardziej inwazyjny w porównaniu z systemem otrzewnowym. Częściej występują również ciężkie i śmiertelne powikłania.

Techniki neuroendoskopowe w leczeniu wodogłowiu wykorzystywane są głównie w przypadku braku komunikacji pomiędzy poszczególnymi odcinkami fizjologicznych dróg krążenia płynu mózgowo-rdzeniowego. Stosuje się tu między innymi wentrykulostomię komory III (czyli wytworzenie przetoki,

przez którą odpływa płyn mózgowo-rdzeniowy z komory III), foraminoplastykę (otworów Monroe, Luschki i Megendie) oraz rzadziej akweduktoplastykę (poszerzenie wodociągu mózgu). Warunkiem koniecznym do uniknięcia implantacji układu zastawkowego jest dobra zdolność absorpcyjna w obrębie ziarnistości pajęczynówki. Równie istotnym warunkiem efektywności wentrykulostomii komory III w leczeniu wodogłowa jest zachowana drożność przestrzeni podpajęczej (Mikołajczyk-Wieczorek i in. 2009: 27).

Aktualnie stosowana technika zabiegu neuroendoskopowej wentrykulostomii komory III została opracowana przez Scarffa w 1951 roku (Nowosławska i in. 2009: 22). Neuroendoskop wprowadzany jest przez otwór w kości pokrywy czaszki przez róg czołowy komory bocznej i przez światło otworu Monro do światła komory III.

Ze względu na różnorodność istniejących zabiegów neuroendoskopowych trudno podać uniwersalną definicję oceny ich skuteczności. Rozpatrując klasyczne leczenie wodogłowa niekomunikującego drogą wentrykulostomii komory III, za wskaźnik efektywności można uznać brak konieczności implantacji układu zastawkowego. Przeciętna skuteczność takich zabiegów dla ogółu chorych wynosi 68–84% (Nowosławska i in 2009: 24). Faktem jest, że jedynie późna okluzja dróg płynowych gwarantuje bardzo wysoką skuteczność, której nie można osiągnąć u chorych z wrodzonym wodogłowiem niekomunikującym i często u tych chorych nie udaje się uniknąć implantacji zastawki.

Jak każda forma leczenia zarówno leczenie zastawkowe, jak i neuroendoskopowe, niesie ze sobą ryzyko różnorodnych powikłań. Śmiertelność towarzysząca technikom neuroendoskopowym nie odbiega od przypisywanej implantacjom układów zastawkowych. Przy implantowaniu systemów zastawkowych należy się obawiać powikłań mechanicznych (jak np. niedrożność systemu zastawkowego, zespół przedrenowania) oraz infekcji. Powikłania technik neuroendoskopowych obejmują głównie uszkodzenia strukturalne mózgowia, w tym tętnic (uszkodzenie grożące krwotokiem), nerwów (najczęściej nerwu III) oraz endokrynologiczne (w zakresie osi: przysadka – podwzgórze) skutkujące zaburzeniami hormonalnymi. Pojawiają się sporadycznie doniesienia o odległych nagłych zgonach, związanych z krytycznym wzrostem ciasnoty śródczaszkowej, u chorych leczonych drogą wentrykulostomii komory III na skutek zamknięcia się połączenia. Nadzieję na zminimalizowanie powikłań daje opracowanie nowych programów, pozwalających na symulację zbliżoną do warunków rzeczywistych – wirtualnej neuroendoskopii trójwymiarowej.

Opis przypadku

Chora, aktualnie lat 30, urodziła się w 40 tygodniu ciąży, uzyskując 10 punktów w skali Apgar. Zarówno przebieg ciąży, jak i okres okołoporodowy były niepowikłane. Po urodzeniu stwierdzono obustronny rozszczep wargi, wyrostka zębodołowego i podniebienia, z tego powodu chora była kilkakrotnie operowana. Ze względu na powiększony obwód głowy w 2 r.ż. wykonano chorej tomografię komputerową głowy, stwierdzono obecność malformacji ośrodkowego układu nerwowego o typie jamy porencefalicznej nadnamiotowo-podnamiotowej. W czasie hospitalizacji nie obserwowano jednak objawów klinicznych wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego. Wykonany test infuzyjny wykazał prawidłowe parametry krążenia i wchłaniania płynu mózgowo-rdzeniowego. W kolejnych latach rozwój psychofizyczny chorej przebiegał prawidłowo. Wobec ujemnych testów infuzyjnych odstąpiono od leczenia operacyjnego. Pacjentka z powodzeniem kontynuowała naukę w szkole podstawowej, następnie w liceum ogólnokształcącym. Zdała maturę oraz podjęła studia.

Od około 21 r.ż. u chorej zaczęły występować bóle głowy o charakterze ciągłym, nudności, osłabienie kończyn oraz wrażenie pogorszenia pamięci świeżej. Wykonane badanie rezonansowe głowy ujawniło obecność torbieli pajęczynówki nad- i podnamiotowej. Z tego powodu chora została poddana hospitalizacji na oddziale neurochirurgicznym. W badaniu nie stwierdzono jednak objawów ogniskowego uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego. Wobec braku możliwości wykonania testu infuzyjnego oraz stabilnego wówczas obrazu badania MR, pacjentka nie została zakwalifikowana do zabiegu endoskopowego torbieli pajęczynówki. Dopiero wykonany po kilku miesiącach kontrolny rezonans magnetyczny głowy ujawnił nadnamiotowe asymetryczne poszerzenie układu komorowego (prawa komora większa od lewej, wsp. 0,45; III komora 18 mm). Stwierdzono rozległą torbiel tylnego dołu czaszki (do 14 mm). Rozpoznano zespół Dandy'ego-Walkera.

W 23 r.ż. chora poddała się operacji drogą endoskopową, udrożniono wówczas światło torbieli do układu komorowego i wykonano endoskopową wentrikulostomię dna komory III. Po operacji wystąpił u chorej niedowład spastyczny czterokończynowy (mniej wyrażony w kończynie górnej lewej), który z czasem uległ znacznemu zmniejszeniu.

W ciągu dwóch kolejnych lat stan kliniczny chorej zaczął się stopniowo pogarszać. W czasie ponownej hospitalizacji na oddziale neurologicznym, stwierdzono powiększenie obwodu głowy, obecność otworu potrepanacyjnego

w okolicy czołowej prawej, osłabienie ostrości wzroku, oczopląs grubofalisty w skrajnych położeniach gałek ocznych, nieznacznie wzmożone spastycznie napięcie mięśniowe czterokończynowe (w przewodzie w kończynach prawych), żywsze odruchy głębokie w kończynach prawych, obustronnie objaw Babińskiego⁴, obustronną dysmetrię w próbie palec – nos, dodatnią próbę Romberga⁵. W kontrolnym badaniu rezonansowym potwierdzono stabilną wielkość torbieli, powodującą modelowanie i przemieszczenie struktur tylnojamowych na stronę prawą, głównie lewej półkuli mózdzku, bez cech przesiąkania w zakresie układu komorowego. Z powodu uporczywych bólów głowy, nadmiernej senności, towarzyszących nudności i wymiotów, nasilonych zaburzeń chodu (chód na poszerzonej podstawie), chora konsultowana również neurochirurgicznie – stwierdzono brak przepływu pomiędzy torbielą a zbiornikami mózgu, a także zarośnięcie stomii. Pacjentka została poddana ponownej endoskopii torbieli do układu komorowego. Mimo że po operacji stan chorej poprawił się, to jednak po kilku miesiącach ponownie wystąpiły bóle i zawroty głowy, a także zaburzenia równowagi. W badaniu MR stwierdzono torbiel pajęczynówki bez komunikacji z układem komorowym, modelującą półkulę mózdzku, głównie po stronie lewej, i wnিকającą nadnamiotowo z równoczesnym modelowaniem komory III. Na tej podstawie chora została zakwalifikowana do operacji drogą kraniotomii podpotylicznej pośrodkowej. Po zabiegu obserwowano znaczne spowolnienie psychoruchowe pacjentki, bez zaburzeń w zakresie orientacji auto- i allopsychicznej. Dodatkowo stwierdzono takie objawy, jak: niewielkiego stopnia niedowład czterokończynowy (wyrażony bardziej w kończynach prawych), chód na poszerzonej podstawie, brak odruchu podeszwowego po stronie lewej, prawostronny objaw Babińskiego, a także ustawienie gałek ocznych w zezie rozbieżnym.

Po około dwóch latach od operacji, z powodu nasilenia objawów neurologicznych, w tym upadków uniemożliwiających samodzielne poruszanie się, bez reakcji na leczenie farmakologiczne, chora poddana została zabiegowi implantacji zastawki średniociśnieniowej, łączącej torbiel tylnej jamy czaszki z jamą otrzewnej. Dzięki temu uzyskano czasową poprawę stanu ogólnego

⁴ Patologiczny objaw świadczący o uszkodzeniu górnego motoneuronu, polegający na wyproście palucha na skutek skurczu mięśnia palucha długiego wskutek drażnienia skóry podeszwy stopy.

⁵ Próba Romberga jest elementem badania neurologicznego, oceniającym zbornosć ruchów i umiejętność utrzymania równowagi. Podczas badania lekarz prosi pacjenta, aby stanął ze złączonymi piętami, początkowo z otwartymi oczami, kolejno z zamkniętymi. Chwianie w próbie, znoszenie na boki lub do tyłu może świadczyć o uszkodzeniu o.u.n., na przykład uszkodzeniu mózdzku.

pacjentki. Wykonane badanie CT głowy potwierdziło nieznaczne zwężenie układu komorowego. W przeciągu kolejnego roku – z uwagi na złą tolerancję zastawki i nasilenie objawów neurologicznych – kilkakrotnie dokonywano operacji wymiany zastawki. Po ostatnim zrewidowaniu układu zastawkowego i zaimplantowaniu urządzenia antysyfonowego starszej generacji, uzyskano poprawę stanu pacjentki na około dwa miesiące. Po tym czasie ponownie zaczęły nasilać się uporczywe bóle tyłogłowa, doszło do pogorszenia sprawności ruchowej, zaburzeń równowagi, zaburzeń zwieraczy. W wykonanym badaniu MR kręgosłupa szyjnego wysnuto podejrzenie mielopatii szyjnej⁶. Z tego powodu chorą ponownie hospitalizowano na oddziale neurologicznym. Wśród objawów stwierdzono wówczas: poszerzenie źrenicy lewego oka z zachowaną reakcją na światło i zbieżność, ustawienie oka prawego w zezie zbieżnym, ograniczenie odwodzenia oka lewego, oczopląs obrotowy przy patrzeniu na wprost i w lewo, niedowład czterokończynowy bardziej wyrażony po stronie prawej, wzmożone odruchy głębokie – wygórowane po stronie prawej, obustronnie objaw Babińskiego i objaw Rossolimo⁷, napięcie mięśniowe typu koła zębatego⁸ w czterech kończynach oraz spastyczne w kończynach prawych, obustronne osłabienie czucia dotyku i czucia ułożenia, ataksję kończyn dolnych oraz kończyn górnych z drżeniem zamiarowym, jak również padanie do tyłu w próbie Romberga. Badanie neurologopedyczne uwidocznilo nieznacznego stopnia zaburzenia poziomu wykonawczego mowy o charakterze dyzartrii, z cechami łagodnej dyskoordynacji w obrębie artykulatorów (głównie języka i warg). W zakresie sprawności językowych i komunikacyjnych nie stwierdzono ewidentnych zaburzeń. Potwierdzono jedynie nieznaczne spowolnienie myślowe oraz niewielkie osłabienie pamięci bezpośredniej. Wykonane w czasie hospitalizacji kontrolnie badanie MR kręgosłupa szyjnego wykluczyło cechy mielopatii. Zastosowano leczenie farmakologiczne, uzyskując poprawę sprawności kończyn dolnych.

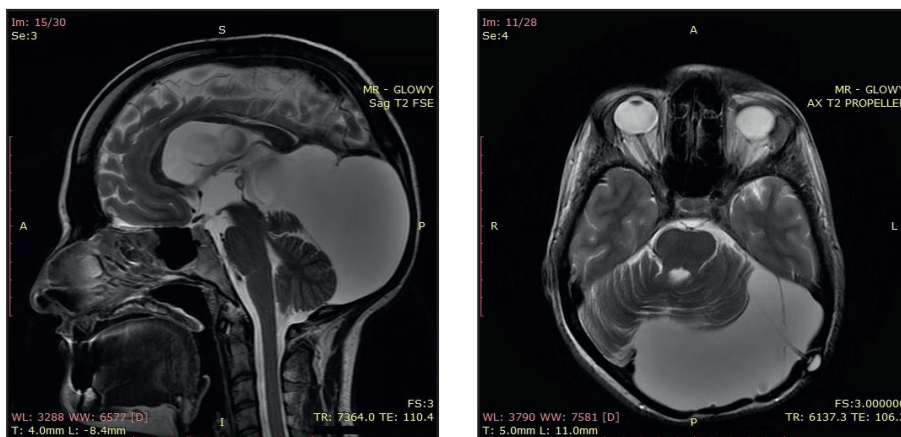
Aktualnie chora – mimo odczuwanych dolegliwości bólowych oraz współwystępujących zaburzeń ruchowych – jest osobą samodzielną. Ze względu na zmieniający się stan kliniczny pozostaje pod stałą opieką lekarską i kontrolą radiologiczną (zob. ryc. 3 i 4).

⁶ Mielopatia szyjna powstaje na skutek uszkodzenia rdzenia kręgowego w odcinku szyjnym. Może mieć różną etiologię, np. zapalną, rozrostową, demielinizacyjną.

⁷ Objaw Rossolimo polega na podeszwowym zgięciu palców stopy i ich odwodzeniu w odpowiedzi na szybkie ich uderzenie. Jest objawem patologicznym, który może świadczyć o uszkodzeniu układu piramidowego.

⁸ Rodzaj sztywności, która polega na tym, że co pewien czas w trakcie ruchu biernego następuje gwałtowny spadek i powrót wzmożonego napięcia.

Ryc. 3. (po lewej) i 4. (po prawej): Obrazy MR - głowy pacjentki z Zespołem Dandy'ego-Walkera (źródło: archiwum autorek)



Podsumowanie

Wady wrodzone tylnego dołu czaszki, w tym zespół Dandy'ego-Walkera, stanowią częsty problem – nie tylko dla neurochirurga dziecięcego. Jak wynika z przedstawionego opisu przypadku, diagnostyka oraz leczenie muszą być prowadzone przez wielospecjalistyczne ośrodki. Należy podkreślić, iż nadal brak jest jednoznacznych wytycznych, które proponowałyby optymalne leczenie wodogłowia. Tylko dokładna, indywidualna analiza patomechanizmu i przebiegu klinicznego, powiązana z badaniami neuroradiologicznymi, pomaga zrozumieć aktualny stan chorego (który ulega dynamicznym zmianom) i zastosować odpowiednie leczenie neurochirurgiczne. Aktualnie nie ma jednoznacznych naukowych kryteriów wyboru określonego typu zastawki w leczeniu wodogłowia ani takiej zastawki, która przewyższałaby pozostałe typy skutecznością, czyli statystycznie istotną, mniejszą liczbą powikłań. Taki stan rzeczy sprawia, że przy jej wyborze należy kierować się przede wszystkim dokładną analizą kliniczną procesu chorobowego, znajomością mechanizmu funkcjonowania i techniki wszczepiania zwykle kilku typów zastawki, a także analizą piśmiennictwa dotyczącego wyników leczenia wodogłowia. Niezwykle ważne jest wczesne rozpoznanie, jeszcze przy zachowanej wydolności pnia mózgu, które daje szansę pomyślnego leczenia chirurgicznego, będącego w tych przypadkach jedynym postępowaniem leczniczym. Pomimo braku idealnego systemu zastawkowego oraz wzorowych technik

neuroendoskopowych, leczenie neurochirurgiczne wodogłowa u chorych z zespołem Dandy'ego-Walkera daje szansę na dość dobre funkcjonowanie w życiu codziennym. Osoby te muszą jednak pozostawać pod stałą kontrolą wielospecjalistycznego zespołu – lekarskiego, psychologicznego, logopedycznego, fizjoterapeutycznego, co pozwoli w pełnowymiarowym zakresie weryfikować ewentualną dynamikę i zmieniający się paradygmat objawów, a tym samym dostosowywać metody terapeutyczne do indywidualnych potrzeb tych pacjentów. Terapia logopedyczna powinna koncentrować się nie tylko na ćwiczeniach usprawniających czynności wykonawcze mowy tych chorych (w tym także na ćwiczeniach sprawności oddechowych, fonacyjnych, artykulacyjnych, ćwiczeniach koordynacji ruchów naprzemiennych w obrębie artykulatorów i koordynacji czynności oddechowo-fonacyjno-artykulacyjnych, ćwiczeniach prozodii i tempa mowy), ale także uwzględniać elementy terapii kognitywnej – stymulującej i usprawniającej podstawowe funkcje poznawcze, ze szczególnym uwzględnieniem ćwiczeń pamięci oraz procesów uwagi. Należy pamiętać o tym, że jedynie połączenie leczenia neurochirurgicznego i farmakologicznego z szeroko rozumianym oddziaływaniem rehabilitacyjnym, w tym logopedycznym, jest w stanie poprawić jakość życia pacjentów z zespołem Dandy'ego-Walkera i zapewnić im autonomię funkcjonowania.

Bibliografia

- Bieganowska-Klamut Z., Kostrewa M., Wieczorek E., Dybiec E. 1995, *Ultrasonografia i tomografia komputerowa w diagnostyce wrodzonych malformacji tylnej jamy czaszki. Opis dwóch przypadków*, „Ultrasonografia Polska”, 5(2), s. 61–66.
- Huber Z., Nowakowska K. 2000, *Wady wrodzone tylnego dołu czaszki u dzieci*, „Neuroskop”, 1(2), s. 121–123.
- Jasińska D. 2013, *Przypadek nieleczzonego zespołu Dandy'ego-Walkera*, „Neuropsychiatria. Przegląd Kliniczny”, 5(4), s. 237–240.
- Kaczan T., Śmigiel R., Surowiec A. 2012, *Dzieci z zespołem malformacji Dandy'ego-Walkera*, [w:] *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*, red. T. Kaczan, R. Śmigiel, Kraków, s. 135–146
- Kozubski W. (red. wyd. pol.) 2006, *Neurologia i neurochirurgia*, Wrocław.
- Mikołajczyk-Wieczorek W., Nowosławska E. 2009, *Leczenie wodogłowa za pomocą systemów zastawkowych*, „Aktualności Neurologiczne”, 9(1), s. 26–36.
- Nowosławska E., Mikołajczyk-Wieczorek W., Zakrzewski K. 2009, *Leczenie wodogłowa przy wykorzystaniu technik neuroendoskopowych*, „Aktualności Neurologiczne”, 9(1), s. 17–25.
- Pawlaczyk K., Borysewicz-Szumigała O. 2005, *Zespół Dandy-Walkera – opis przypadku*, „Dental and Medical Problems”, 42(1), s.183–187.

Szymański W., Włodarczyk L. 1995, *Zespół Dandy-Walkera: przegląd piśmiennictwa i opis przypadku*, „Ultrasonografia Polska”, 5(1), s. 41–46.

Wiśniewska E. 2010, *Zespół Dandy-Walkera*, Fundacja chorych na zespół Dandy-Walkera (e-book).

- Małgorzata Oleksy
5. Wojskowy Szpital Kliniczny z Polikliniką SP ZOZ w Krakowie
Kliniczny Oddział Neurologiczny z Oddziałem Udarowym
- Małgorzata Krajewska
Uniwersytet Pedagogiczny w Krakowie
Wydział Filologiczny
studia doktoranckie
5. Wojskowy Szpital Kliniczny z Polikliniką SP ZOZ w Krakowie
Kliniczny Oddział Neurologiczny z Oddziałem Udarowym