

TULBURARE DE MIGRARE NEURONALĂ – CAZ CLINIC

Dr. Carmen Voicilă, Dr. Anca Cabat, Dr. Raluca Gabriela Ioan
Institutul de Ocrotire a Mamei și Copilului „Alfred Rusescu”, București

REZUMAT

Autorii prezintă cazul unui nou-născut transferat la 43 h de la naștere în Clinica de Neonatologie IOMC Polizu pentru sindrom de detresă respiratorie neonatală și suspiciune de infecție materno-fetală, care a fost investigat extensiv pe parcursul internării pentru persistența tulburărilor de tonus muscular neexplicate printr-o asfixie la naștere, fiind diagnosticat în urma examenului RMN cu heterotopie periventriculară dreaptă asociată cu chist porencefalic temporal stâng și schizencefalie de aceeași parte.

Cuvinte cheie: heterotopie corticală, RMN, hipotonie de cauză centrală

INTRODUCERE

Migrarea neuronală reprezintă procesul prin care celulele nervoase se deplasează de la locul formării lor – zonele germinative ventriculare și periventriculare – la sediul definitiv din SNC unde vor rămâne pe parcursul întregii vieți. Plasarea lor în diferite straturi ale cortexului este determinată genetic. În prezent sunt descrise două tipuri de migrare neuronală: radială și tangențială.

Alterarea procesului normal de migrare (L3-L5 de sarcină) și organizare neuronală corticală (L5 – perioada neonatală) duce la apariția de malformații structurale cerebrale grupate sub denumirea de tulburări de migrare neuronală.

Acestea au fost grupate folosind criteriile clinice, neuroimagistice și caracteristici genetice în:

- Lisencefalie – complexul agirie/pahigirie: absența/dezvoltarea parțială a girilor și a santurilor la nivel cortical (aspect de „creier neted”/girusuri late, scăzute ca număr). Histicologic, se împarte în tipul I (tipul clasic – Bielschowski) și tipul II (sindromul Walker-Warburg). Clinic, există encefalopatie cu hipotonie axială severă. Decesul survine în primele luni de viață.

- Polimicrogirie: număr mare de plicaturi mici la nivelul scoarței. Cel mai frecvent apare în teritoriul arterei cerebrale mijlocii.
- Schizencefalie: discontinuitate de substanță cenușie întinsă pe lungimea unui întreg emisfer, la nivelul santului central Rolando sau a scizurii Sylvius
- Heterotopii neuronale: grupuri de neuroni normali care nu au migrat (periventriculară) sau care s-au oprit din migrarea către cortex (subcorticală). Mecanismul este insuficient cunoscut, cel mai probabil fiind vorba despre o tulburare în apoptoză (mecanismul de moarte celulară), programat genetic. Se consideră a fi implicate în etiopatogenia epilepsiilor.
- Disgenezii corticale/displazii corticale focale: arii corticale cu structură dezorganizată. Clinic, tabloul este dominat de epilepsii focale și semne de deficit neurologic.

Etiologia acestor malformații nu este pe deplin precizată putând fi implicați atât factori genetici (defecte structurale ale moleculelor care condiționează migrarea neuronală), cât și factori vasculari, toxici, metabolici sau infecțioși (ca de exemplu infecția CMV în L3-4 de sarcină).

Adresa de corespondență:

Dr. Carmen Voicilă, Institutul de Ocrotire a Mamei și Copilului „Alfred Rusescu”, B-dul. Lacul Tei nr. 120, București

E-mail: carmenvoicila@yahoo.com

Defectele de migrare neuronală stau la baza a numeroase tulburări de dezvoltare psihomotorie și se estimează că aprox. 40% dintre copiii cu epilepsie rezistentă la tratament prezintă o astfel de anomalie cerebrală. Simptomatologia mai include: hipotonie axială, retard mintal, falimentul creșterii, dificultăți de alimentație, limfedem, microcefalie, disfuncție motorie. De regulă, acești copii au fenotip normal.

Majoritatea acestor malformații sunt diagnosticate prin examen RMN. Se pot completa investigațiile cu EEG pentru monitorizarea convulsiilor și EMG pentru evaluarea tonusului muscular.

Tratamentul este de cele mai multe ori simptomatic și suportiv – fiziokinetoterapie, terapie ocupațională, logopedie, medicație anticonvulsivantă, cura chirurgicală pentru epilepsiile rezistente la tratament fiind rezervată cazurilor selecționate.

Prognosticul pacienților cu sindrom de migrare neuronală anormală este variabil și depinde de aria corticală afectată, tipul leziunii și gradul deficitului neurologic. Poate exista afectare neurologică minoră sau, în alte cazuri, afectare extrem de gravă, mergând până la măsuri de terapie intensivă pentru susținerea funcțiilor vitale. Sindromul se poate asocia și cu alte anomalii congenitale, apărând complicații ce agravează prognosticul.

CAZ CLINIC

Nume: M.L.G.

Sex: masculin

Data nașterii: 22.03.2014, ora 16:30

VG: 38 săptămâni

GN: 3300g T: 50 cm PC: nu avem date IP 2,64 (armonic)

AHC

Mama: 25 ani, IIIIG, IP (un avort spontan trim I, cauză neprecizată, și un avort la cerere), vânzătoare, fără expunere la mediu toxic, afirmativ sănătoasă, fumătoare (inclusiv pe durata sarcinii), grup AII Rh pozitiv.

Tatăl: afirmativ sănătos, grup AII Rh pozitiv

Ambii neagă antecedente familiale de epilepsie sau alte boli neurologice, precum și consangvinitatea.

Sarcina

UM: 27.06.2013, LE: prima lună, PMF: 3 luni, dispensarizată la medicul ginecolog, ecografii efectuate lunar, inclusiv morfologie fetală (toate în limite normale), screening TORCH efectuat – fără infecții acute, infecție de tract urinar cu E. Coli în trimestrul II, tratată cu Augmentin po, culturi control afirmativ negative, fără altă medicație pe parcursul sarcinii.

Nașterea

Prin operație cezariană, din prezență craniană, SA 8. A fost intubat la câteva ore de la naștere pentru SDR cu agravare progresivă și a primit surfactant, precum și tratament antibiotic parenteral. Paraclinic: procalcitonină cu valoare crescută. A fost transferat în Clinica IOMC Polizu la 43 h de viață.

Examen clinic la internare

Nou-născut normopoderal, stare generală gravă, tegumente rozate cu icter moderat, edeme generalizate, FA normotensivă, zgomote cardiace ritmice la stânga sternului, AV 150 bpm, Tam 30 mmHg, IOT/VM, MV simetric, ronhusuri bilateral, SpO2 96% (FiO2 40%), respirații spontane prezente, abdomen suplu, vezică urinară palpabilă, tonus și reactivitate scăzute – sedat.

Diagnostic anamnestic-clinic:

Insuficiență cardiocirculatorie acută. SDR – insuficiență respiratorie acută.

Exame paraclinice la internare:

Hemogramă: Hb 14 g/dl, Ht 42,6%, 18020 le/mmc, 358000 trb/mmc; Biochimie: glicemie 104 mg/dl, ALT 41 U/L, crea 1,3 mg/dl, uree 37 mg/dl, Ca 7,2 mg/dl, CRP 0,8, BiT 8,46 mg/dl, BiD 0,22 mg/dl, Cl 98 mmol/L, K 4,4 mmol/L, Na 132 mmol/L. Culturi periferice și centrale negative. ETF: VLS cu aspect de „fulgi de zăpadă”. Chist subependimar stâng. Hiperecogenitate biparietală la nivelul scizurii Sylvius.

Evoluție și tratament:

Nou-născut admis în TINN, ventilat mecanic, cu tratament antibiotic parenteral (Meronem și Vancomicină), suport inotrop (Dopamină și Dobutamină), nutriție parenterală totală, cateterizare vezică urinară, monitorizare funcții vitale, TA, diureză. Evoluția a fost lent favorabilă, cu înlăturarea suportului ventilator după 6 zile, suprimarea pev cu Dopamină și Dobutamină după 3 zile și a sedării cu Dormicum iv după 6 zile.

Evoluția neurologică se menține nesatisfăcătoare, cu hipotonie și hiporeactivitate în lipsa tratamentului sedativ, cu dificultate în inițierea alimentației la biberon (reflex de supt mult diminuat). ETF de control reafirmă prezența hiperecogenităților la nivelul scizurii Sylvius. Se decide efectuarea RMN cerebral nativ, care concluzionează: heterotopie subcorticală cu aspect curbiliniu, la nivelul peretelui intern al cornului posterior al ventriculului drept. Chist arahnoidian de pol anterior temporal stâng.

În acest context se efectuează consult neurologic, care evidențiază: „Sindrom hipoton central moderat. Modificări de grupă multiple: chist porencefalic temporal stg asociat cu schizencefalie de

aceeași parte. Heterotopie inter și periventricular VLD“. Se recomandă monitorizare neurologică periodică.

Nou-născutul a fost externat la domiciliu la 22 de zile de la internare, cu stare generală bună, echilibrat cardiorespirator, digestiv, renal, cu reactivitate ușor diminuată și hipotonie axială moderată. De precizat că pe durata spitalizării nu a prezentat episoade convulsive.

Particularitatea cazului:

Stabilirea diagnosticului de malformație cerebrală la vârsta de nou-născut, de regulă confirmarea RMN a unei asemenea tulburări făcându-se în jurul

vârstei de 1 an, când se definitivează tabloul clinic/neurologic.

Lipsa factorilor de risc: părinți tineri, fără consangvinitate, fără expunere la teratogene ambientale, fără infecții din spectrul TORCH în sarcină, fără istoric familial de epilepsie sau alte boli neurologice.

Malformație cerebrală complexă – asociere de heterotopie neuronală periventriculară cu schizencefalie și chist porencefalic.

Lipsa manifestărilor de tip convulsiv pe durata internării, în contextul coexistenței tulburărilor metabolice, electrolitice și instabilității circulatorii.