

Rycina 5-15. Nerwiakowłóknikowość typu 1. W obrazach T_2 - (A) i T_1 -zależnych (B) w płaszczyźnie poprzecznej widoczny jest symetryczny, nieprawidłowy obszar hiperintensywny w galce białej i tylnej odnodze torebki wewnętrznej. Nie ma efektu masy. U tego pacjenta stwierdzono również obustronnie nieprawidłową hiperintensywność w istocie białej mózdzku (nie pokazano).

wszystkie miejsca z nieprawidłową tkanką powinny być dokładnie określone w celu umożliwienia postępowania chirurgicznego.

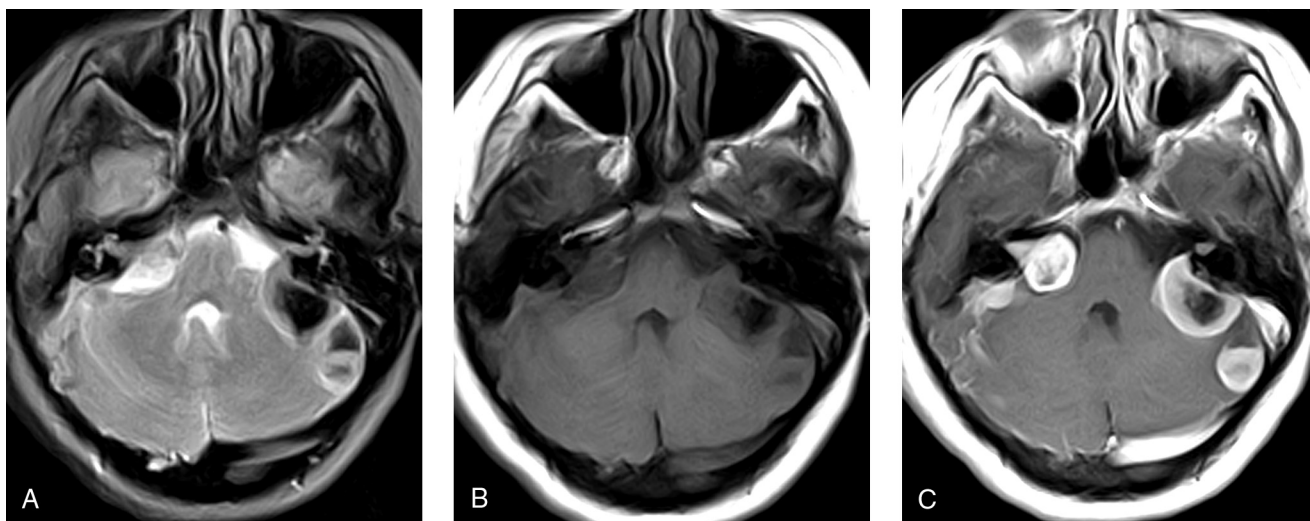
ZESPOŁY NERWOWO-SKÓRNE (FAKOMATOZY)

Zespoły nerwowo-skinne to grupa chorób, które są dysplazjami tkanek pochodzących z płodowej ektodermy. Te wrodzone choroby mogą również obejmować embrionalną mezodermę i endodermę; najczęściej w tej grupie występują nerwiakowłóknikowość (choroba von Recklinghausena), stwardnienie guzowate, choroba von Hippel-Lindau oraz zespół Sturge-Webera.

Nerwiakowłóknikowość

Nerwiakowłóknikowość (*neurofibromatosis* – NF) jest wrodzoną chorobą tkanki neuroektodermalnej

i mezodermalnej, dziedziczną autosomalnie dominującą. W neurofibromatozie pierwotne nieprawidłowości dotyczą komórek Schwanna. Częstość występowania NF wynosi około 1 na 3000 urodzeń. Są dwa główne podtypy NF – 1 i 2. Nerwiakowłóknikowość typu 1 (NF1) jest klasyczną chorobą von Recklinghausena, w której powstają wieloogniskowe zmiany w obrębie ośrodkowego układu nerwowego, skóry i w kościach. U większości pacjentów z NF1 stwierdza się zmiany w mózgu o wysokiej intensywności sygnału w obrazach T_2 -zależnych. Zmiany te najczęściej występują w jądrach podstawy (zwłaszcza w galce białej), pniu mózgu i w istocie białej mózdzku. Patologia i konsekwencje kliniczne tych nieprawidłowości są nieznane, chociaż najczęściej odpowiadają one zmianom typu hamartoma lub heterotopii. Opisano również nieprawidłowe ogniska o hiperintensywnym sygnale w obrazach T_1 -zależnych w obrębie gałki białej oraz torebki wewnętrznej przechodzące na spoidło przednie. Te same zmiany są mniejsze i mniej wyraźne w obrazach T_2 -zależnych. Typowo nie powodują one



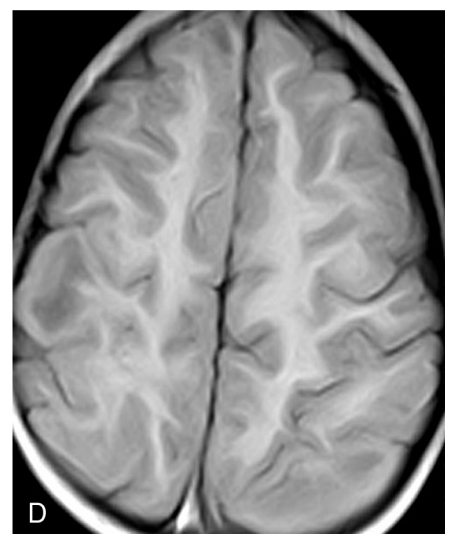
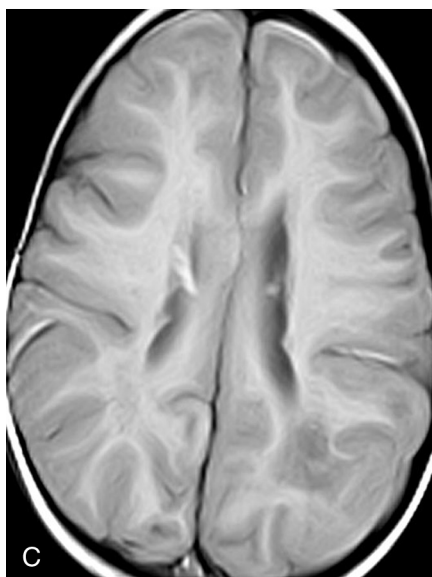
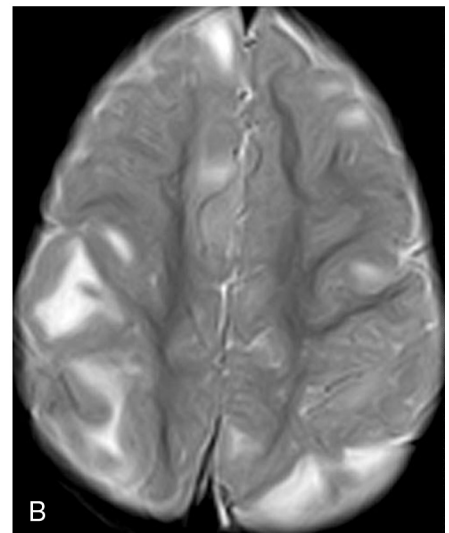
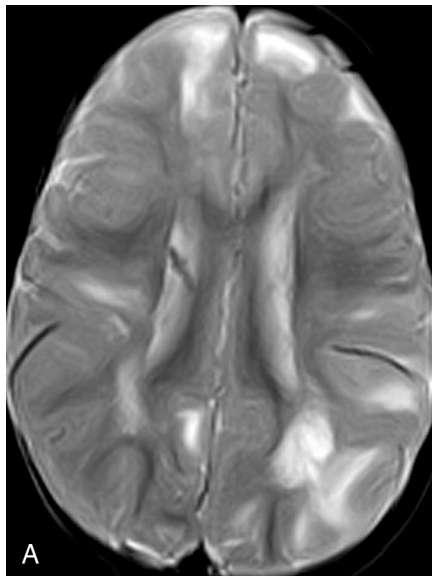
Rycina 5-16. Nerwiakowłóknikowość typu 2. W badaniu na obrazach T_2 - (A), T_1 -zależnych bez wzmocnienia kontrastowego (B) i T_1 -zależnym po podaniu środka kontrastowego (C) widoczne są obustronne nerwiaki nerwu słuchowego, ulegające silnemu wzmocnieniu kontrastowemu. Po podaniu środka kontrastowego widoczne są również dwie dodatkowe zmiany, obie przylegające do opony twardej, o obrazie oponiaków. Gęste zwapnienia są odpowiedzialne za hipointensywność w centrum zmian.

efektu masy oraz nie wzmacniają się po podaniu środka kontrastowego (ryc. 5–15). Glejaki nerwu wzrokowego są najczęstszym guzem wewnątrzczaszkowym występującym w NF1. Rzadziej występują pierwotne glejaki (10–15% pacjentów). Nerwiakowłóknikowatość typu 2 (NF 2) występuje znacznie rzadziej niż NF1. Charakteryzuje się obecnością obustronnych nerwiaków nerwów słuchowych (ryc. 5–16). W NF2 często występują też guzy nerwów czaszkowych, oponiaki wewnątrzczaszkowe i w kanale kręgowym, nerwiakowłókniki przykręgosłupowe i wściółczaki rdzenia kręgowego.

Stwardnienie guzowate

Stwardnienie guzowate jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą, charakteryzującą się występowaniem w różnych narządach guzów o typie hamartoma. Klasyczną triadą objawów są drgawki, upośledzenie umysłowe i gruczolak łojowy (*adenoma sebaceum*) na twarzy. W badaniu MR objawami patognomonicznymi są współistniejące zmiany miąższowe i guzki podwyściółkowe.

RYCINA 5–17. Stwardnienie guzowate. Dziecko w wieku 19 miesięcy z drgawkami i opóźnieniem umysłowym. W obrazach T_2 -zależnych (A i B) widoczne są wieloogniskowe zmiany o podwyższonej intensywności sygnału. Zmiany zlokalizowane są zarówno w istocie szarej, jak i białej. W części przypadków nieprawidłowości ograniczone są do istoty białej podkorowej w obrębie poszerzonego zakrętu. Czasami mogą być zajęte w ten sposób dwa sąsiadujące ze sobą zakręty z zaoszczędzeniem prawidłowej kory leżącej w bruzdzie. Zmiany w miąższu mają obniżoną intensywność sygnału, ale ogólnie są one gorzej widoczne w obrazach T_1 -zależnych (C i D). Wieloogniskowe guzki podwyściółkowe najlepiej są widoczne w obrazie T_1 -zależnym (C).



Rzadko guzki podwyściółkowe mogą przejść w gwiaździa olbrzymiokomórkowego, który wzrasta w okolicy otworu Monro i może być widoczne jako powiększająca oraz wzmacniająca się masa. Guzki podwyściółkowe leżą wzdłuż ściany komór i mają zmniejszoną intensywność sygnału w obrazach T_2 -zależnych. Zmiany miąższowe zajmują zarówno istotę białą, jak szarą i mają podwyższony sygnał w obrazach T_2 -zależnych (ryc. 5–17). W niektórych przypadkach zmiana obejmuje tylko podkorową istotę białą poszerzonego zakrętu. Czasami zajęte w ten sposób mogą być dwa sąsiednie zakręty z zaoszczędzeniem istoty szarej leżącej w rowku mózgowym pomiędzy nimi. Typową zmianą w nerkach jest naczyniakomięśniakotłuszczak (*angiomyolipoma*), który rozpoznaje się wykrywając tłuszcz w obrębie masy w nerce.

Choroba von Hippela-Lindaua

Choroba von Hippela-Lindaua, czyli naczyniakowatość siatkówkowo-mózdkowa, jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą, która obejmuje struktury

naczyniowe w różnych narządach. W ośrodkowym układzie nerwowym występują naczyniaki lub naczyniaki płodowe, głównie w mózdku. Najbardziej typowym obrazem jest obecność zmiany torbielowatej z silnie unaczynionym guzkiem przyściennym. Rzadko zmiany są lite, nietorbielowate.

W angiografii charakterystycznymi zmianami są mocno cieniujący guzek lub nieprawidłowy splot naczyń. Mogą one mieć poszerzone tętnice odżywiające i żyły drenujące. Guzy złośliwe mogą występować w siatkówce, nerkach, nadnerczach i trzustce. Zmiany w siatkówce są naczyniakami zarodkowymi, natomiast guzy złośliwe w nerkach i trzustce są rakami. W nadnerczach rzadko może występować guz chromochłonny.

Zespół Sturge-Webera

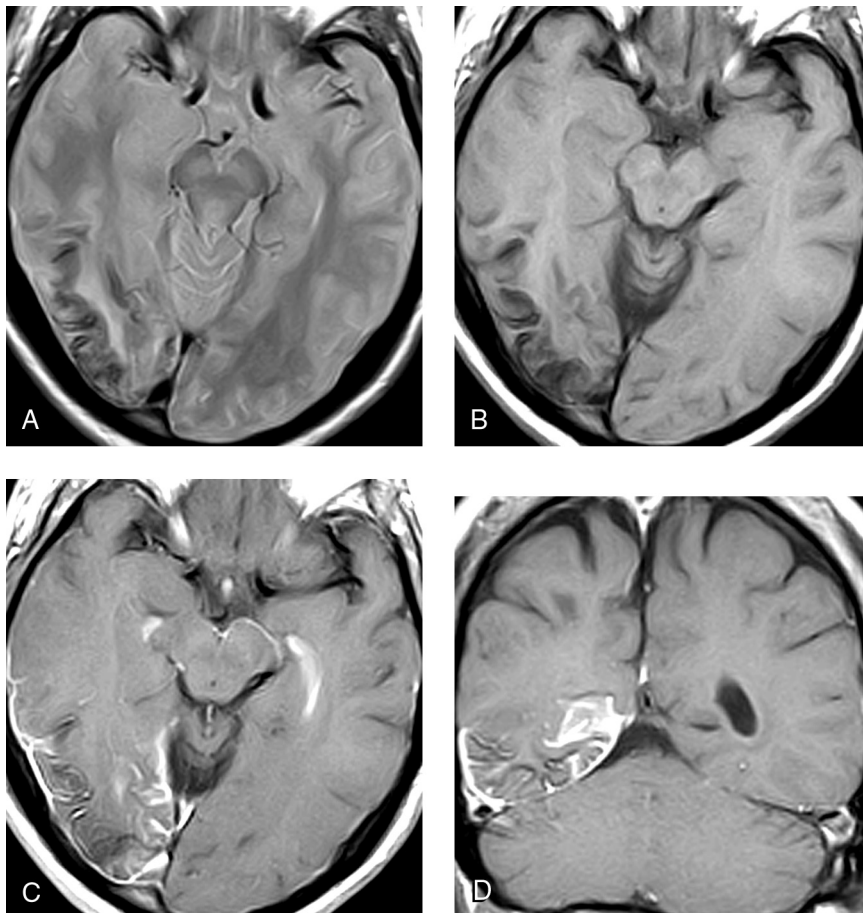
Zespół Sturge-Webera, czyli naczyniakowatość mózgowa trójdzielna, jest chorobą typu sporadycznego, w której występują naczyniakowate znamię skórne na twarzy oraz naczyniakowatość opony miękkiej po stronie znamienia. Znamię obejmuje skórę zaopatrywaną czuciowo przez pierwszą i drugą gałąź nerwu trójdzielnego. Naczyniakowatość opony miękkiej występuje w płacie ciemieniowym i potylicznym. Znamię skórne jest naczyniakiem kapilarnym. Zmiany w oponie zbudowane są z cienkościennych naczyń żylnych i obejmują tylko oponę miękką. Rozpoznanie stawia się na podstawie obrazu ogniskowego zaniku i wyraźnego wzmocnienia kontrastowego opony miękkiej (ryc. 5–18). W obrazach T_2 -zależnych widoczne

są również w obrębie mózgowia nieregularne ogniska o podwyższonej intensywności sygnału. Zmiany w obrazach T_2 -zależnych odpowiadają ogniskom gliozy i demielinizacji, powstałymi najpewniej z powodu uszkodzeń niedokrwiennych spowodowanych przez położone nad nimi naczyniaki. W TK i na przeglądowym radiogramie czaszki mogą być widoczne zwapnienia w zakrętach kory, które nie są dobrze widoczne w badaniu MR.

PRAWIDŁOWA MIELINIZACJA

Spśród wszystkich badań radiologicznych MR jest najlepszą metodą oceny mielinizacji, zapewniając doskonały wgląd w proces prawidłowej mielinizacji, opóźnienia mielinizacji i w zmiany spowodowane chorobami demielinizacyjnymi. Przebieg prawidłowej mielinizacji dobrze uwidacznia się w obrazach T_1 - i T_2 -zależnych. Z powodu braku mielinizacji u noworodków stosunek intensywności sygnału pomiędzy istotą szarą i białą jest odwrócony w porównaniu z osobami dorosłymi. Widoczne jest to w obrazach T_1 - i T_2 -zależnych. W obrazach T_1 -zależnych obwodowa istota szara ma wyższą intensywność sygnału niż leżąca pod nią istota biała, czyli odwrotnie niż u osób dorosłych. Różnice te oraz zmiany, które występują wraz z wiekiem są istotne dla prawidłowej interpretacji obrazów.

Mielinizacja rozpoczyna się w pniu mózgu i postępuje w kierunku mózdku oraz półkul mózgowych. Przebiega w określonej kolejności – od środka na obwód, z dołu



RYCINA 5–18. Zespół Sturge-Webera. W obrazach T_2 - (A), i T_1 -zależnych (B) przed podaniem środka kontrastowego widoczna jest nieprawidłowa struktura o obniżonej intensywności sygnału w zakrętach tylnej części płata ciemieniowego. Zmiana ta najpewniej odpowiada gęstym zwapnieniom. W obrazach T_1 -zależnych w przekroju poprzecznym (C) i czołowym (D) po podaniu środka kontrastowego uwidoczniło się silne wzmocnienie opony miękkiej. W zajętej obszarze widoczny jest również niewielki zanik korony.