

\*ANNA WORCH, MAŁGORZATA WIELOPOLSKA

# Trzypółletni chłopiec z malformacją Chiarięgo typu I – opis przypadku

A three-and-a-half-year-old boy with Chiari type I malformation – case study

Oddział Pediatriczny, Powiatowe Centrum Zdrowia Sp. z o.o., Otwock  
Ordynator Oddziału: dr n. med. Małgorzata Wielopolska

## Summary

Chiari malformation is the most common structural defect of the posterior fossa and cerebellum, consisting of displacements of hindbrain inclination through the foramen magnum, often associated with syringomyelia. In the most common type I of this disease, only the cerebellar tonsils are descended. Chiari type I malformation may remain asymptomatic in early childhood, however a number of unspecific symptoms, such as: neck pains and headaches, vertigos, balance and sight disorders, may strengthen with age. Because of unspecificity and various exacerbation of symptoms the disease is often misdiagnosed or undiagnosed.

We describe a case of a 3.5-year old boy with whom his mother visited a pediatrician because of a chronic cough. During the examination mother of the patient informed that all infections start with vomiting and the patient is not able to stand up from horizontal position without turning first to the side and then to the abdomen. During the examination, a large head circumference was noticed (56 cm, > 97 percentile). MRI showed elongated cerebellar tonsils descended below the foramen magnum (left 14 mm, right 11 mm). Chiari malformation type I with associated syringomyelia was diagnosed. The patient was referred to neurosurgery consultation.

## Keywords

structural defects of cerebellum, unspecific symptoms, diagnosis, MRI of cerebellum

## WSTĘP

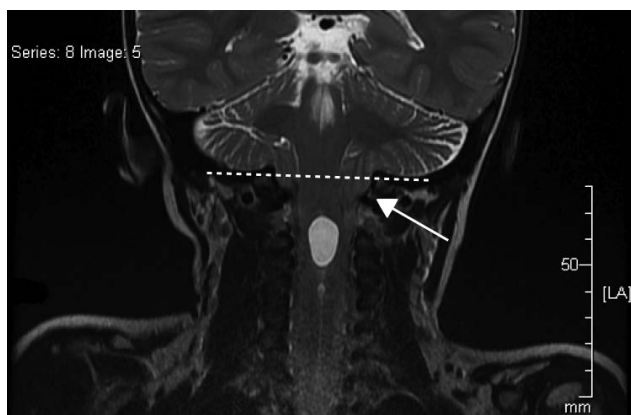
Malformacja Chiarięgo jest rzadko występującą chorobą polegającą na przemieszczeniu struktur mózgowia do kanału rdzeniowego przez otwór wielki, często z towarzyszącą syringomielią, czyli jamistością rdzenia kręgowego. W zależności od wgłębionych części tyłomózgowia wyróżnia się typy I-IV. Najczęściej występujący typ I (ang. *Chiari malformation type I* – CM-I), w którym przemieszczone są jedynie migdałki mózdku, to najłagodniejsza postać choroby. Przyczyna malformacji Chiarięgo nie została jednoznacznie ustalona. Jest ona przedmiotem wielu dyskusji, w których wymienia się m.in.: niedorozwój kości potylicznej, wodogłowie, malformacje naczyniowe,

zaburzenia budowy twarzoczaszki i kości podstawy czaszki (1). Zastępowano również genetyczne podłoże tego schorzenia (2). Z badań obserwacyjnych wiadomo, że malformacja Chiarięgo typu I może przebiegać bezobjawowo, szczególnie we wczesnym dzieciństwie, a szereg dolegliwości, takich jak: silne bóle głowy i szyi, zawroty głowy, zaburzenia czucia, drętwienie kończyn, zaburzenia równowagi lub widzenia, mogą nasilać się wraz z wiekiem chorego. Ze względu na niespecyficzność oraz różny stopień nasilenia objawów choroba ta często jest źle diagnozowana lub w ogóle nierozpoznana. Leczenie neurochirurgiczne daje całkowite lub znaczne ustąpienie objawów u większości pacjentów.

## OPIS PRZYPADKU

Matka z 3,5-letnim chłopcem zgłosiła się do lekarza z powodu przewlekającego się kaszlu u dziecka. W trakcie wnikliwego zbierania wywiadu ustalono, że każda, nawet niewielka infekcja u chłopca rozpoczyna się wymiotami. Matka zauważyła również, że chłopiec nie potrafi wstać z pozycji leżącej bez uprzedniego przekręcenia się na bok, a następnie na brzuch. Z wywiadu wiadomo także, że w okresie niemowlęcym chłopiec był rehabilitowany z powodu wzmożonego napięcia mięśniowego, w 3. m.ż. nie dźwigał głowy, a w USG przeciemieniowym stwierdzono obustronne poszerzenie przestrzeni podtwardówkowych do 4 i 4,6 mm. W 6. m.ż. matka zrezygnowała z rehabilitacji. W trakcie badania przedmiotowego u chłopca uwagę zwracał duży wymiar głowy (56 cm, > 97. percentyla), poza tym niewielkie odchylenia w badaniu neurologicznym, tj.: brak umiejętności stania na jednej nodze dłużej niż 3 s oraz ograniczenie ruchomości szyi polegające na niemożności odchylenia głowy do tyłu. Stwierdzono także wadę postawy: bark i łopatka po stronie prawej były wyżej niż po lewej, wcięcie w talii głębsze po stronie prawej. Nie stwierdzono cech ogniskowego uszkodzenia OUN. Chłopca skierowano do szpitala celem przeprowadzenia diagnostyki.

Wykonano MRI głowy, w którym nie stwierdzono zmian ogniskowych w obrębie mózgowia. Układ bruzd i zakrętów mózgu był prawidłowy. Okolica skrzyżowania wzrokowego oraz zatoki jamiste pozostawały bez zmian. Struktury kątów mostowo-mózdkowych oraz przewodów słuchowych wewnętrznych były niezmiennione. Układ komorowy prawidłowej szerokości, bez ucisku ani przemieszczenia. Stwierdzono niewielkie zgrubienia śluzówki w zatoce klinowej. Z odchyień natomiast opisano wydłużenie migdałków mózdku oraz ich przemieszczenie poniżej otworu potylicznego (lewy 14 mm, prawy 11 mm) (ryc. 1), a w obrębie rdzenia kręgowego na poziomie C2-4 zaobserwowano dobrze odgraniczone torbielowate ognisko wielkości 18 x 10 mm, o intensywności sygnału płynu mózgowo-rdzeniowego (ryc. 2). Stwierdzono również nieznaczne poszerzenie kanału centralnego rdzenia na poziomie C5. Poza tym rdzeń kręgowy pozostawał bez zmian ogniskowych. Szerokość kanału kręgowego, otworów

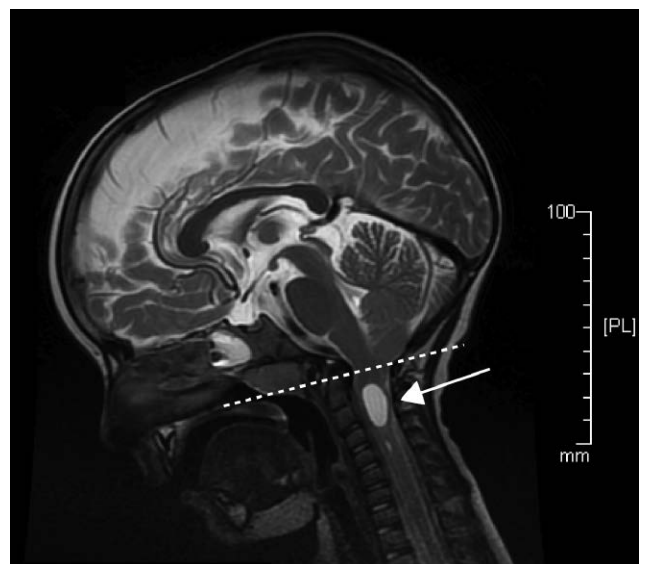


**Ryc. 1.** MRI głowy pacjenta z CM-I. Strzałka wskazuje przemieszczone migdałki mózdku poniżej otworu wielkiego czaszki (linia przerywana)

międzykręgowych oraz wysokość trzonów i krążków międzykręgowych prawidłowe. Nie stwierdzono cech wzmocnienia kontrastowego torbieli ani cech patologicznego wzmocnienia struktur mózgowych. Rozpoznano malformację Chiariego typu I z towarzyszącą syringomielią. Chłopiec został skierowany na konsultację neurochirurgiczną, w wyniku której nie wykazano wskazań do interwencji chirurgicznej, zalecono kontrolę badań MRI głowy co 2 lata. W czasie kilkuletniej obserwacji pediatrycznej u chłopca nie pojawiły się nowe dolegliwości ani niepokojące objawy, w badaniach obrazowych nie stwierdzano progresji choroby.

## DYSKUSJA

Opisywany przypadek jest dobrym przykładem ilustrującym trudność diagnostyczną malformacji Chiariego typu I na podstawie jedynie przedmiotowego badania klinicznego, co potwierdzają doniesienia literaturowe (3, 4). Kluczowym elementem diagnostyki są badania radiologiczne, w szczególności magnetyczny rezonans jądrowy. Objawy malformacji Chiariego typu I są na ogół mało specyficzne i mogą być skutkiem szeregu innych zaburzeń. Dla przykładu, Genitori i wsp. opisali 53 przypadki anomalii związanych z CM-I wśród dzieci i młodzieży (1). W 50,1% przypadków choroba przebiegała bezobjawowo (grupa I), pozostałe dwie grupy podzielono na pacjentów z uciskiem pnia mózgu (30,2%, grupa II) oraz z syringomielią (18,9%, grupa III), która często towarzyszy CM-I. W grupie II najczęstszymi objawami były: bóle szyi (43,8%), zawroty głowy (31,3%), bóle głowy (31,3%), drętwienie, mrowienie kończyn (25%) oraz trudności w przełykaniu (18,8%). W grupie III: drętwienie, mrowienie kończyn (50%), zaburzenia czucia (40%), bóle szyi (40%), zawroty głowy (40%) oraz skolioza (30%). Na podstawie przedstawionych przez autorów danych można również zauważyć, że najlicniejszą grupą bez objawów choroby są dzieci w wieku 0-2 lata (44,4%), a najwięcej pacjentów z objawami występowało w grupach wiekowych 11-15 lat oraz powyżej 15 lat (odpowiednio po 23%).



**Ryc. 2.** MRI głowy pacjenta z CM-I. Strzałką zaznaczono jamę rdzenia kręgowego

Pacjentów z grup z objawowym przebiegiem choroby poddano mało inwazyjnemu leczeniu chirurgicznemu, polegającemu na częściowym usunięciu łuku C1 bez otwierania opon mózgowo-rdzeniowych, co poskutkowało ustąpieniem objawów w 97,2% przypadków przy jednoczesnym krótkim czasie hospitalizacji.

Najnowsza praca przeglądowa Zhao i wsp. zawiera systematyczny przegląd efektywności leczenia CM-I wśród 1212 przypadków opisanych w dotychczasowej literaturze (5). Zabiegi podzielono na następujące kategorie: grupa I – tylko dekompresja kostna bez plastyki opony twardej, grupa II – dekompresja kostna z plastyką opony twardej, grupa III – dekompresja kostna z resekcją migdałków mózgowych oraz grupa IV – drenaż jam syringomielicznych z założeniem końcówki zastawki do jamy otrzewnowej lub opłucnowej albo do przestrzeni podpajęczynówkowej. Okazuje się, że najlepsze efekty leczenia osiągnięto w grupach II i III (odpowiednio 82,2 i 86,10%,  $p < 0,05$ ). W grupie IV zaobserwowano statystycznie istotny poziom kumulacji

objawów klinicznych (30,49%,  $p < 0,05$ ). Natomiast wśród pacjentów z syringomielią najlepszy postęp zaobserwowano w grupie III (96,08%). Wydaje się zatem, że sposoby operacyjnego leczenia CM-I są dobrze opracowane i przynoszą dobre lub bardzo dobre rezultaty. Opisywane przypadki powikłań pooperacyjnych, takie jak nadnamiotowy oraz podnamiotowy wodniak podtwardówkowy z towarzyszącym wodogłowiem, występują niezmiernie rzadko (6). Wówczas rozwiązaniem jest leczenie indywidualne w oparciu o dominujące uszkodzenia symptomatyczne i krytyczny wybór strategii neurochirurgicznej.

## PODSUMOWANIE

Rozpoznawanie CM-I jest przykładem, że wnikliwie przeprowadzony wywiad oraz badanie przedmiotowe są najważniejszymi elementami diagnostyki. Obecnie duża dostępność badań obrazowych, kluczowych w rozpoznaniu CM-I, pozwala na wczesne zdiagnozowanie choroby oraz zaplanowanie dalszego postępowania.

## Konflikt interesów Conflict of interest

Brak konfliktu interesów  
None

## Adres do korespondencji

\*Anna Worch  
Oddział Pediatriczny  
Powiatowe Centrum Zdrowia Sp. z o.o.  
ul. Batorego 44, 05-400 Otwock  
tel.: +48 (22) 778-27-13  
e-mail: anna.worch@gmail.com

## Piśmiennictwo

1. Genitori L, Peretta P, Nurisso C et al.: Chiari type I anomalies in children and adolescents: minimally invasive management in a series of 53 cases. *Childs Nerv Syst* 2000; 16: 707-718.
2. Speer MC, George TM, Enterline DS et al.: A genetic hypothesis for Chiari I malformation with or without syringomyelia. *Neurosurg Focus* 2000; Focus 8: E12.
3. Nash J, Cheng JS, Meyer GA, Remler BF: Chiari type I malformation: overview of diagnosis and treatment. *WMJ* 2002; 101: 35-40.
4. Cheng JS, Nash J, Meyer GA: Chiari type I malformation revisited: diagnosis and treatment. *Neurologist* 2002; 8: 357-362.
5. Zhao JL, Li MH, Wang CL, Meng W: A systematic review of Chiari I malformation: techniques and outcomes. *World Neurosurg* 2016; 88: 7-14.
6. Prasad GL, Menon GR: Coexistent supratentorial and infratentorial subdural hygromas with hydrocephalus after Chiari decompression surgery: review of literature. *World Neurosurg* 2016; 93: 208-214.

nadesłano: 20.07.2017

zaakceptowano do druku: 17.08.2017