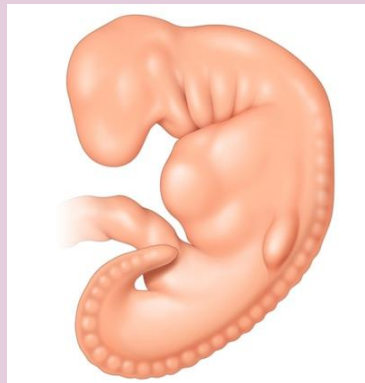
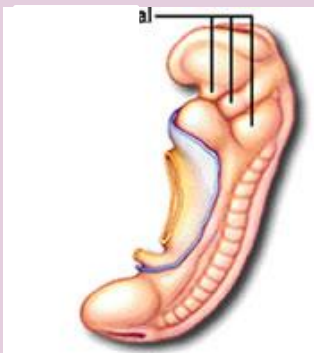


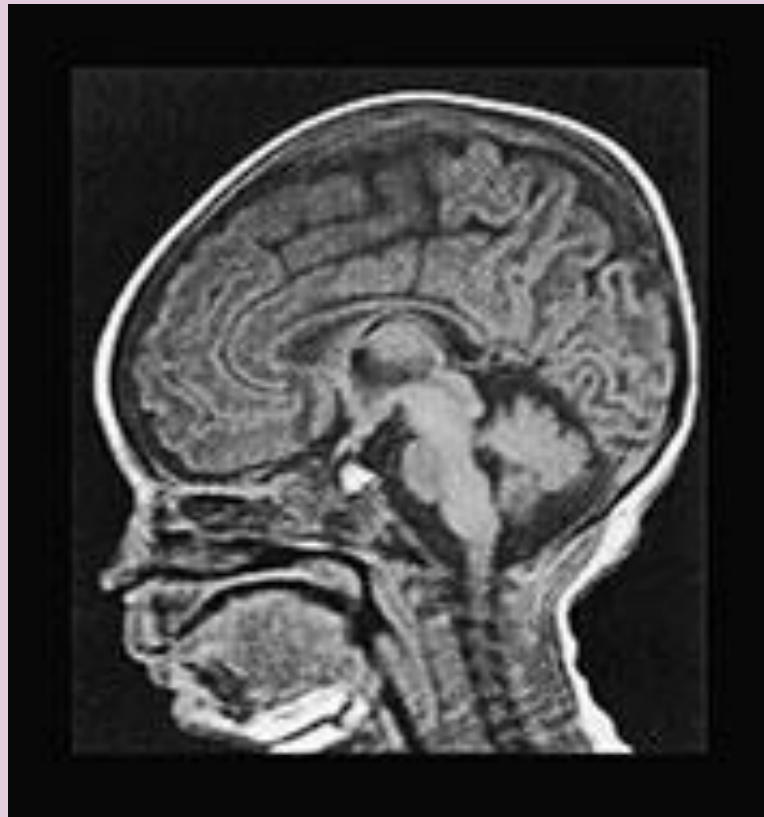
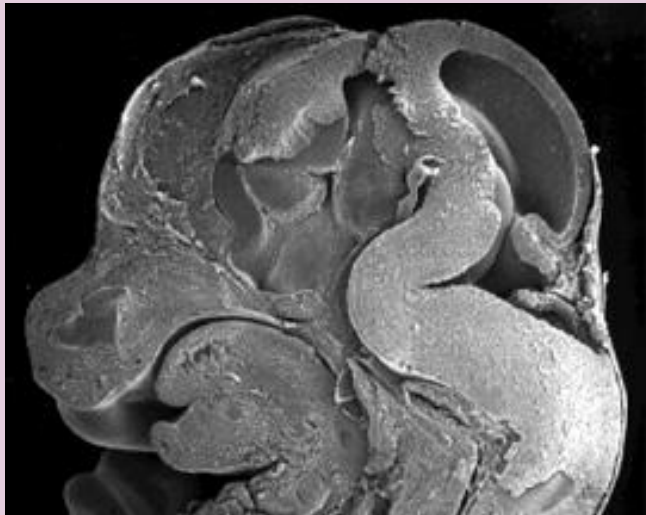
# ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΤΟΥ ΑΝΑΠΤΥΣΣΟΜΕΝΟΥ Κ.Ν.Σ.

## Συγγενείς ανωμαλίες ΚΝΣ



# 3η εβδομάδα ανάπτυξης

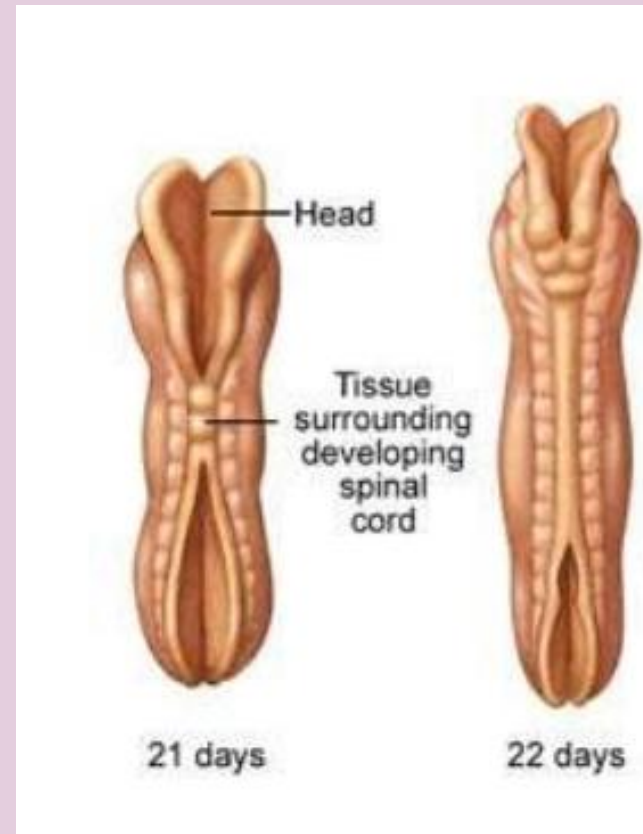
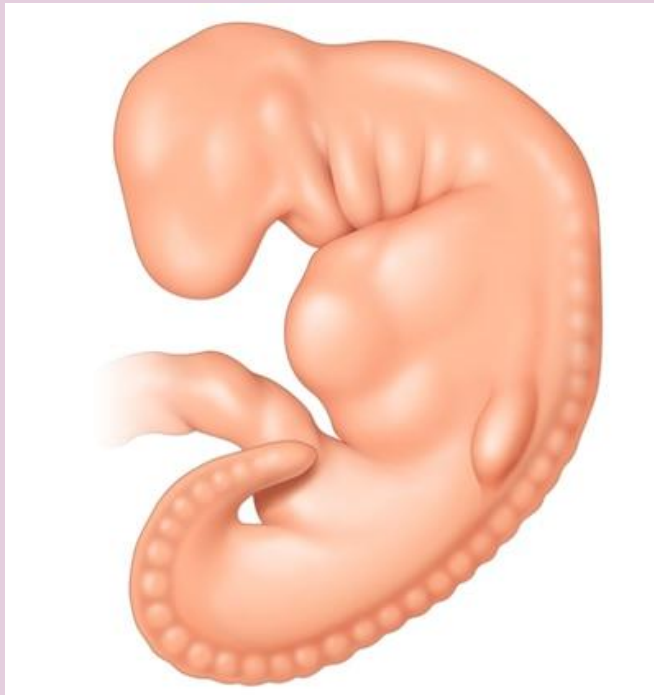




## Ανάπτυξη του Κ.Ν.Σ.

Νωτιαίος σωλήνας  
Νευρικός σωλήνας

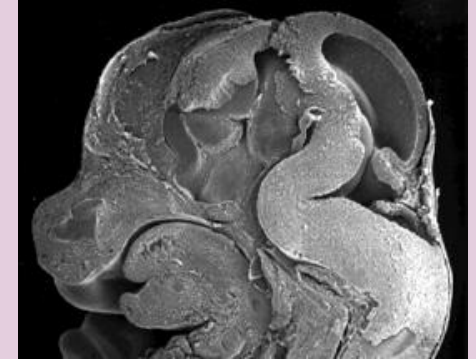
Neural tube



# (ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ) ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΝΣ

Διαταραχές της μορφής ή/και της ιστολογικής δομής του αναπτυσσόμενου ΚΝΣ, συχνότερα συγγενείς

- ✓ Πρωτοπαθείς (γενετικής αρχής)
- ✓ Δευτεροπαθείς (επίδραση βλαπτικών παραγόντων)



Συμβουλευτική γενετική  
Πρόγνωση – Αιτία – Υποτροπή

- Δεν υπάρχει αποκλειστική σχέση αιτίου – αιτιατού στην τελική μορφολογία των εγκεφαλικών ανωμαλιών.
- Γενετικές αιτίες διαφορετικού είδους και τερατογόνοι παράγοντες μπορεί να προκαλέσουν πανομοιότυπους φαινότυπους.

## Ταξινόμηση

 Περιγραφική

 Αιτιολογία και παθογένεση

# ΜΟΡΦΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΚΝΣ

## Α. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

- Ελλείμματα νευρικού σωλήνα (δυσραφίες)
- Συνοδοί ανωμαλίες

## Β. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΥΞΗΣΗΣ/ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

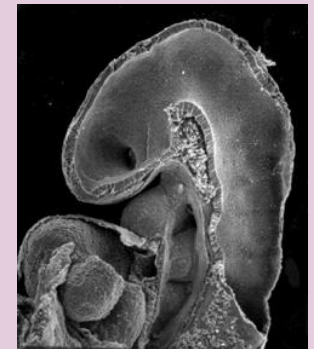
- Πρόσθιος εγκέφαλος
- Μέσος και οπίσθιος εγκέφαλος
- Νωτιαίος μυελός

## Γ. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

- Εγκεφαλική ετεροτοπία
- Λισσεγκεφαλία
- Οζώδης σκλήρυνση

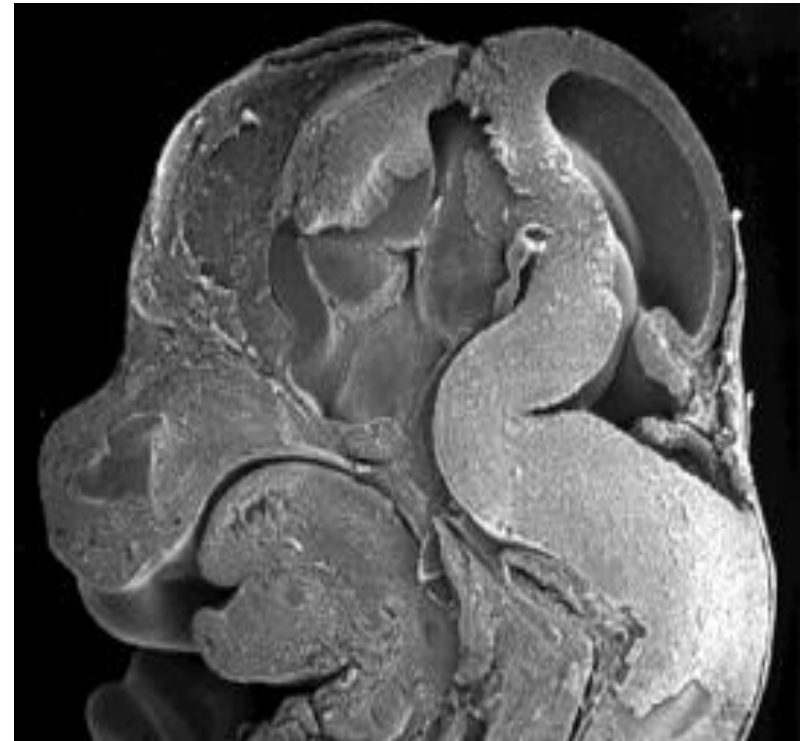
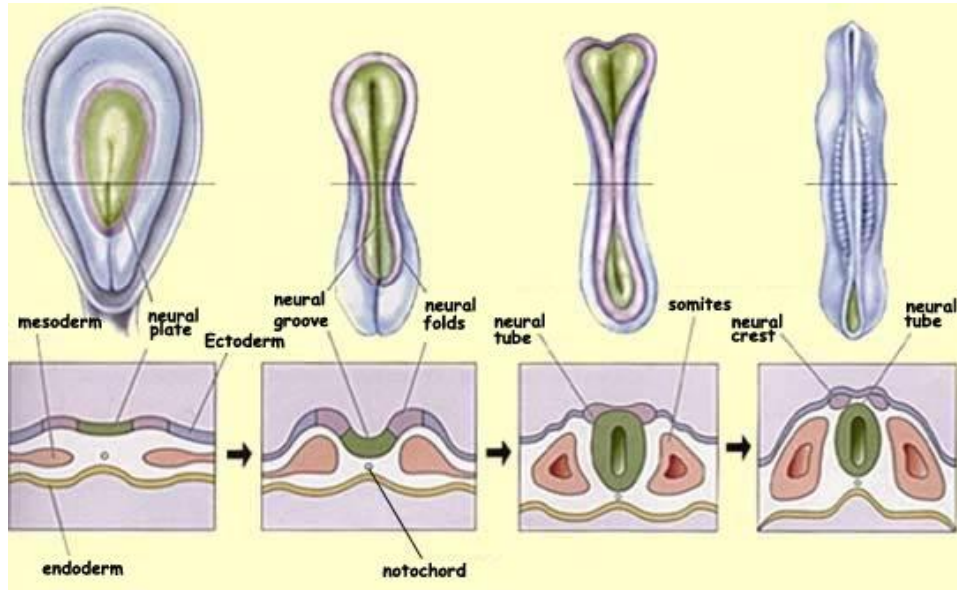
## Δ. ΑΓΓΕΙΑΚΕΣ ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ

- Αρτηριοφλεβώδεις δυσπλασίες



# Συγγενείς ανωμαλίες ΚΝΣ

## A. Διαταραχές σύγκλεισης του νευρικού σωλήνα







Head

Tissue surrounding  
developing  
spinal  
cord

21 days



22 days



Spina  
bifida

28 days

# Α. ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

## ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΑ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ (ΔΥΣΡΑΦΙΕΣ)

Ανοικτά ή καλυμμένα προκύπτουν από αδυναμία σύγκλεισης του νευρικού σωλήνα

### Εξεγκεφαλία



### Ανεγκεφαλία/ακρανία



Στην ανεγκεφαλία απουσιάζουν:

- ο **εγκέφαλος** (υποτυπώδες υπόλειμμα στη βάση του εγκεφάλου)
- τα **οστά** και τα **μαλακά μόρια** του κρανιακού θόλου

### Μηνιγγοκήλη – Μηνιγγοεγκεφαλοκήλη

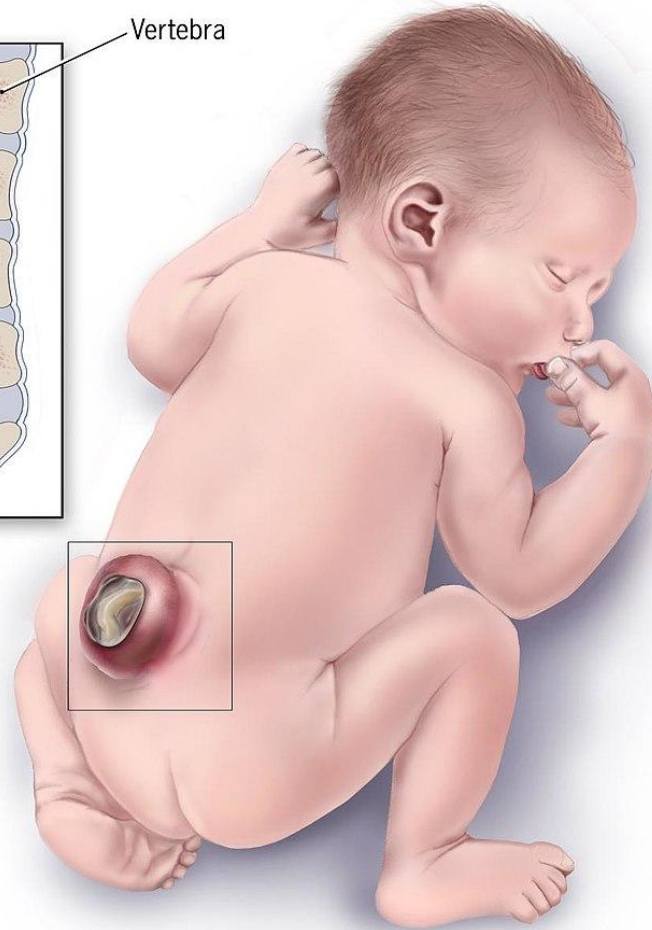
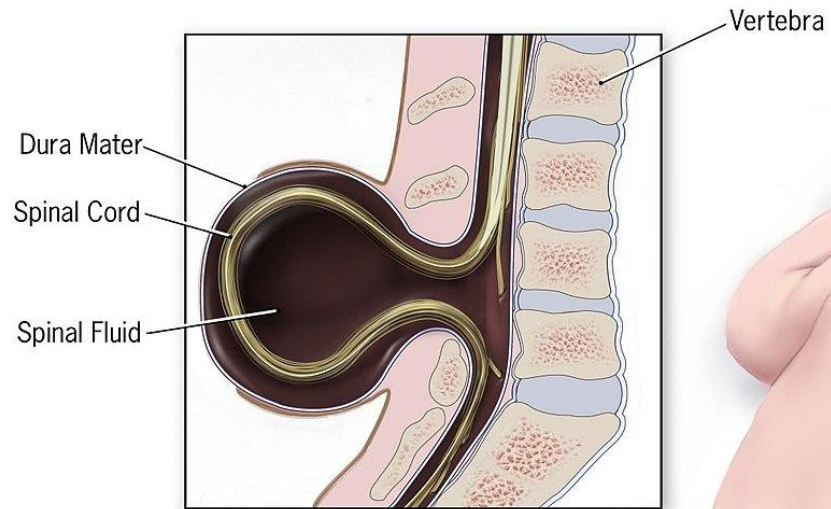


80% ινιακή

### Μηνιγγομυελοκήλη – Δισχιδής Ράχη



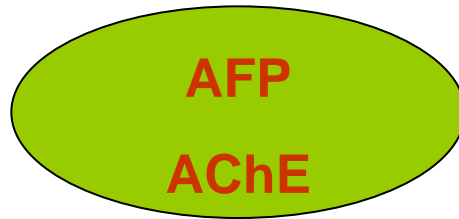
## Spina Bifida (Open Defect)



Η **ανοιχτή δισχιδής ράχη**, με κύριο εκπρόσωπο τη **μηνιγγομυελοκήλη**, είναι πιο συχνή στην οσφυοϊερά χώρα.

Παρατηρείται εκτεθειμένος νευρικός ιστός (νωτιαίος μυελός) και ανοιχτός σπονδυλικός σωλήνας με πλήρη απουσία κάλυψης από δέρμα ή με κάλυψη από μεμβράνη.

Η **κλειστή δισχιδής ράχη** περιλαμβάνει αφ' ενός τη **μηνιγγοκήλη** στην οποία οι μήνιγγες προβάλλουν διά μέσου ελλείμματος των οπισθίων σπονδυλικών τόξων αλλά καλύπτονται καλά με δέρμα, και αφετέρου την καλυμμένη ή **λανθάνουσα δισχιδή ράχη** .

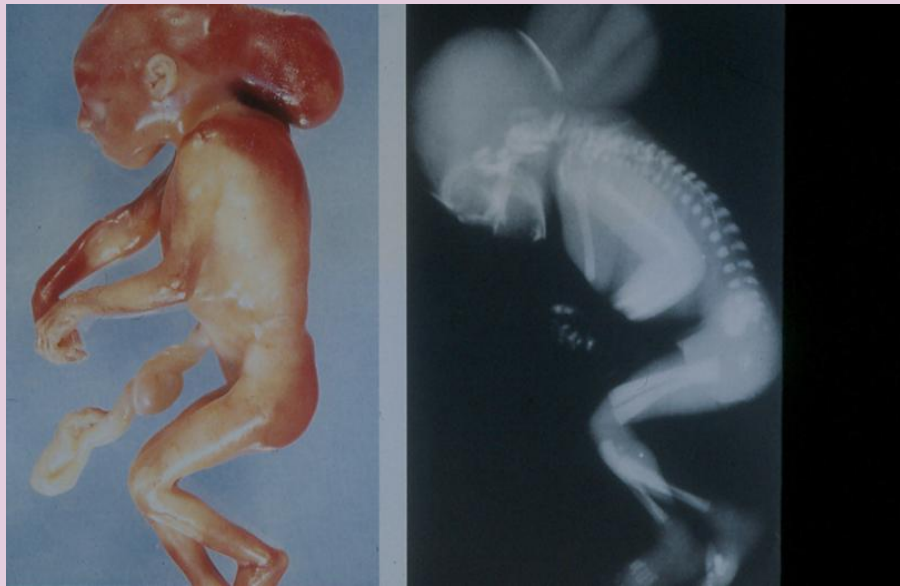


Η A-fetoprotein AFP (Α- εμβρυϊκή σφαιρίνη) και η ακετυλική χολινεστεράση AChE είναι αυξημένες στο αμνιακό υγρό στις περιπτώσεις ελλειμμάτων του νευρικού σωλήνα που δεν καλύπτονται από δέρμα ή μεμβράνη (π.χ. ανοιχτή δισχιδής ράχη, ανεγκεφαλία/ακρανία).

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

## ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΑ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ (ΔΥΣΡΑΦΙΕΣ)

### Μηνιγγοκήλη – Μηνιγγοεγκεφαλοκήλη



Αισθητικοκινητικές διαταραχές - Ακράτεια - Ουρολοιμώξεις

## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ



Πολυγονιδιακή ή Πολυπαραγοντική αιτιολογία

Παράγοντες κινδύνου **γενετικοί** και **μη**

**Γονίδια μεταβολισμού Φ.Ο. και B12**

**Τερατογόνα (αντιεπιληπτικά, μεθοτρεξάτη) – Διαβήτης κύησης – Παχυσαρκία κ.ά**

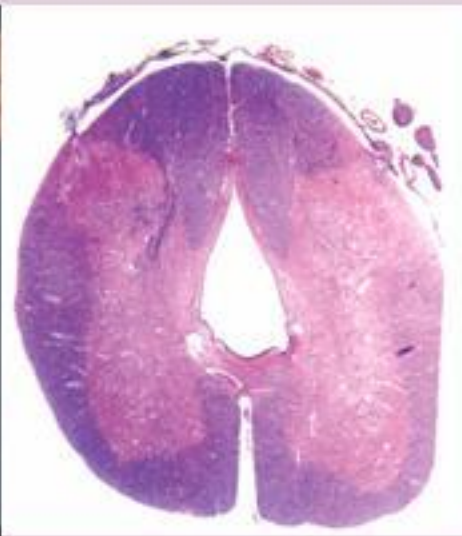
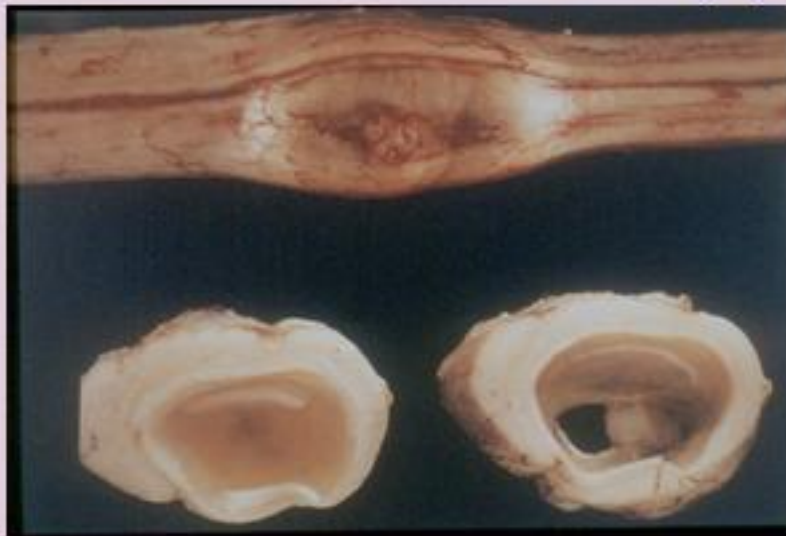
**Οικογενής ανεγκεφαλία**

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

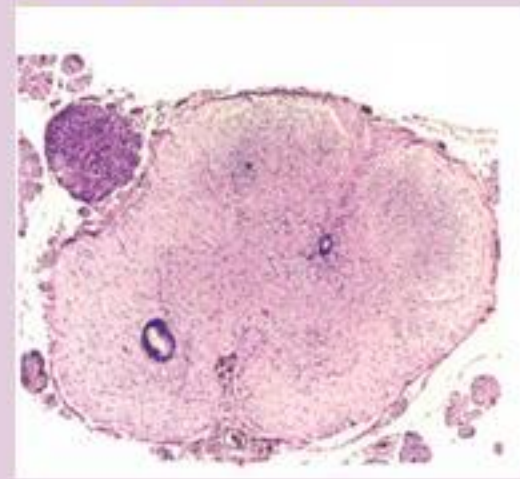
Συνοδοί ανωμαλίες

ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΝΩΤΙΑΙΟΥ ΜΥΕΛΟΥ

Υδρομυελία



Διασθηματομυελία



Συριγγομυελία

Ενήλικες:

Υδρομυελία → Σπαστική πάρεση

Συριγγομυελία → Μυϊκή ατροφία

Αισθητηριακές διαταραχές



## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΓΚΛΕΙΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

### Συνοδοί ανωμαλίες

**Υδρομυελία :** Διάταση του κεντρικού σωλήνα του νωτιαίου μυελού από Ε.Ν.Υ.

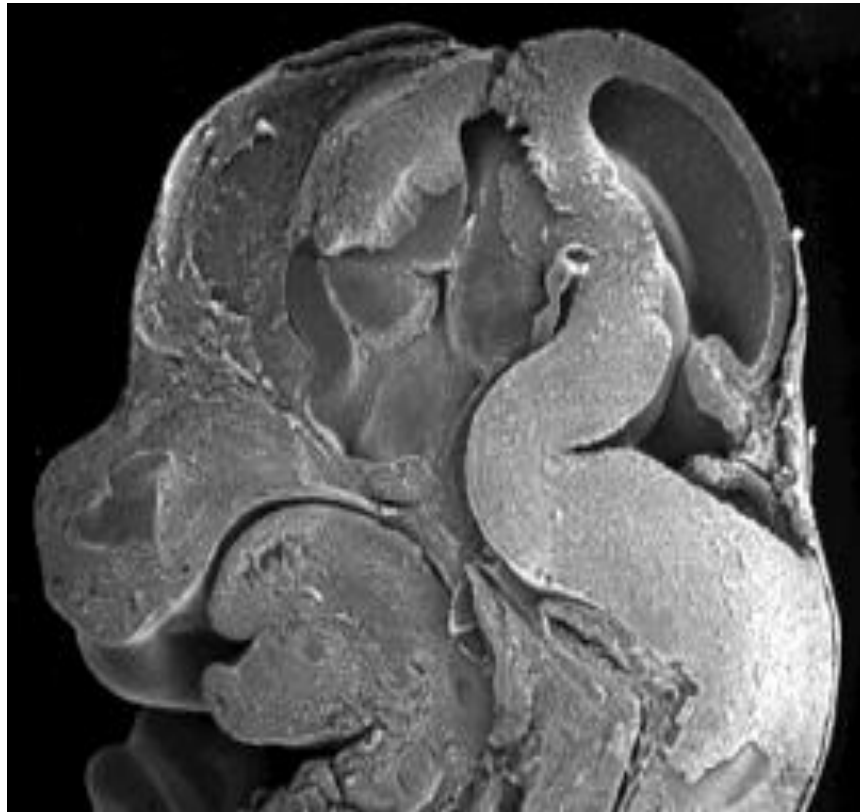
**Συριγγομυελία:** Σχηματισμός κυστικής κοιλότητας ή συριγγίου μέσα στο νωτιαίο μυελό

**Διαστηματομυελία:** Διπλασιασμός του κεντρικού σωλήνα του Ν.Μ.

# Συγγενείς ανωμαλίες ΚΝΣ

A. Διαταραχές σύγκλεισης του νευρικού σωλήνα

B. Διαταραχές αύξησης / ανάπτυξης του νευρικού σωλήνα



# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ

## ΟΛΟΠΡΟΣΕΓΚΕΦΑΛΙΑ

Αδυναμία του προσεγκέφαλου να διαχωρισθεί σε 2 πλάγια τελικά κυστίδια



Άλοβος



Ημιάλοβος



Λοβιακή

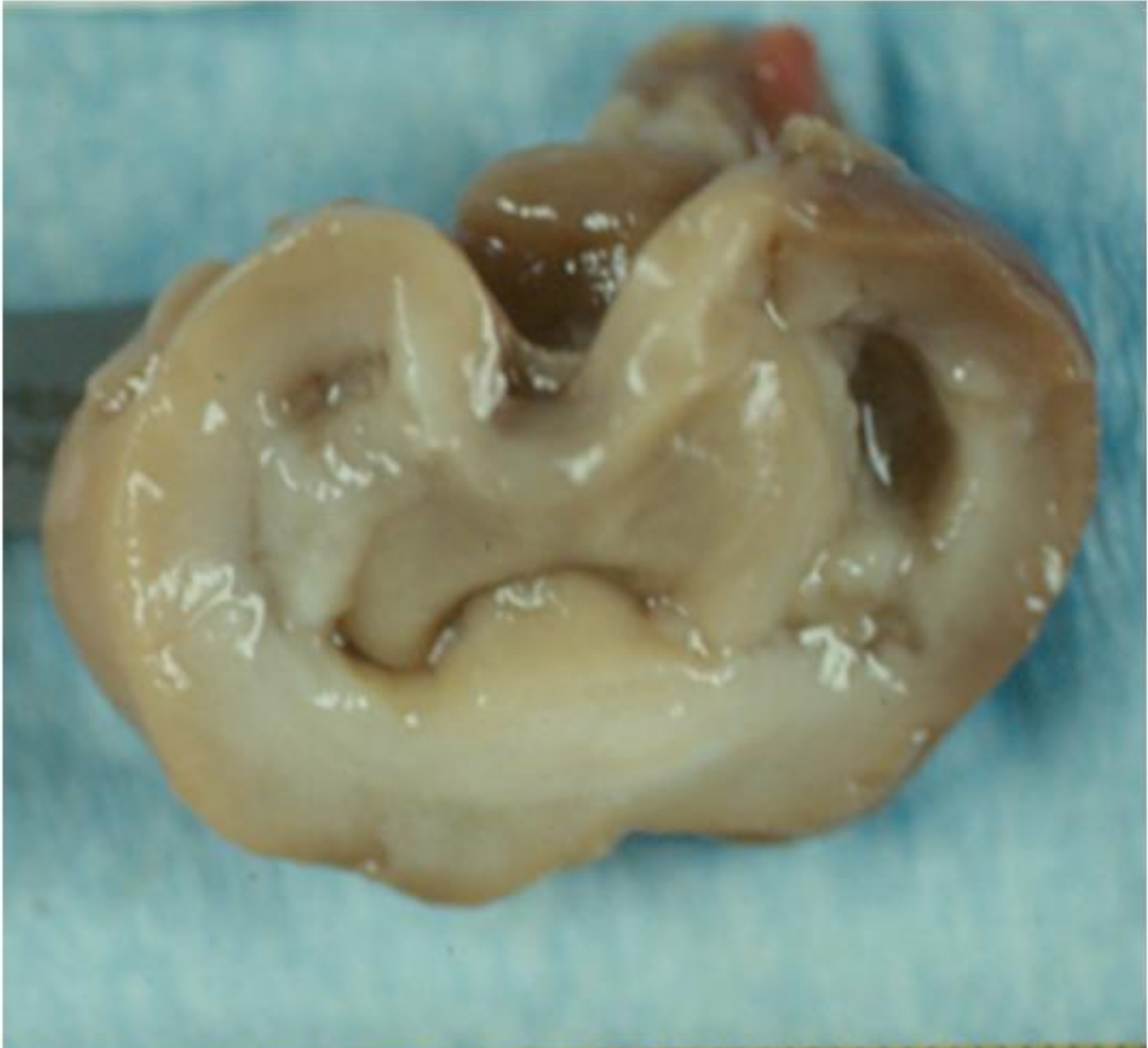


Σύμφυση θαλάμων

## Ολοπρωσεγκεφαλία

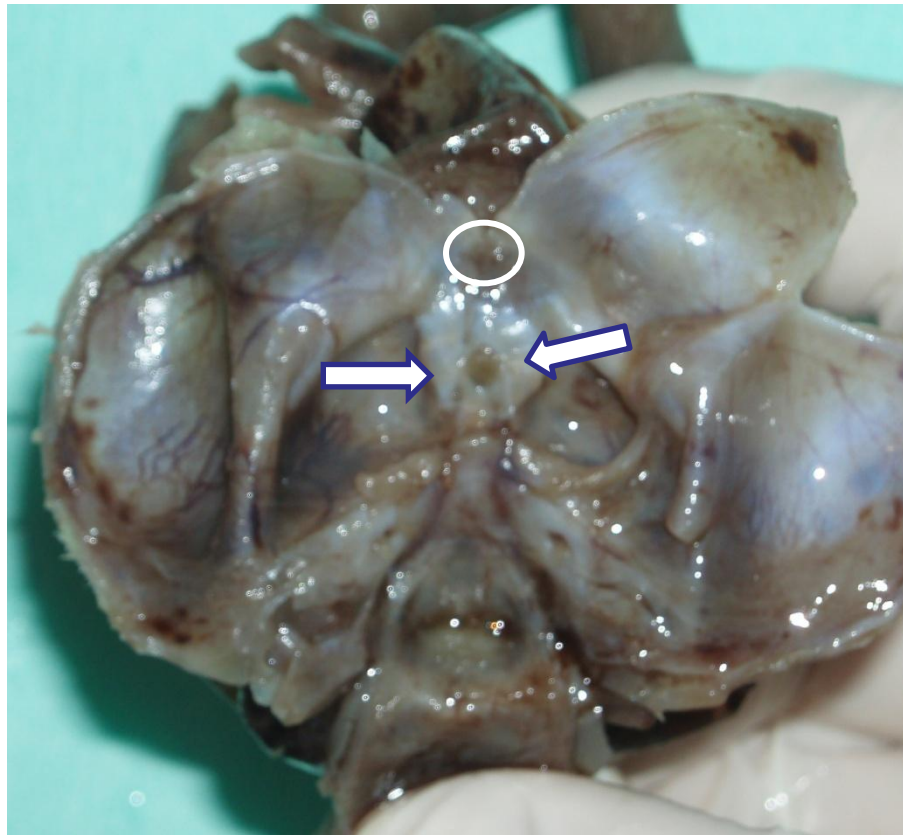


## Ολοπρωσεγκεφαλία

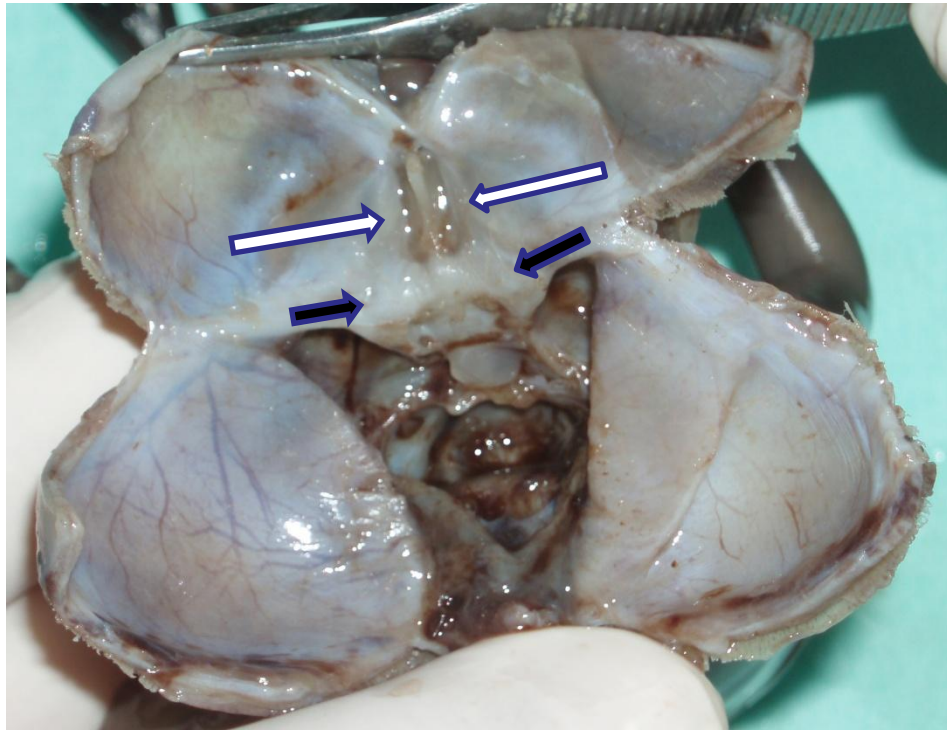


# Ολοπρωσεγκεφαλία

Διαταραχή σχηματισμού του ηθμοειδούς κρανίου



Ολοπρωσεγκεφαλία 20 εβδ.



Φυσιολογικό control 20 εβδ.

Ολοπροσεγκεφαλία



Κυκλωπία



Ολοπροσεγκεφαλία



Κυκλωπία



Διαταραχή στις οδούς σήμανσης του προνωτιαίου μεσοδέρματος



## Κυκλωπία



- Σύμφυση των 2 οφθαλμών στη μέση γραμμή
- Αρρινία
- Προβοσκίδα άνωθεν των οφθαλμών

## Κηβοκεφαλία

(κήβος = πίθηκος)

*Cebocerphaly*



- Συμπλησίαση των 2 οφθαλμών
- Ρινική υποπλασία

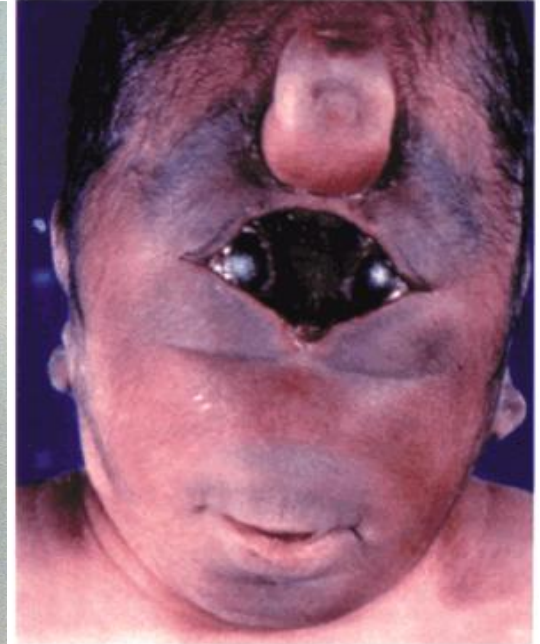
Μονήρης τομέας



Κηβοκεφαλία



Κυκλωπία



Αρρινεγκεφαλία

Ολοπροσεγκεφαλία

Nature Reviews | Genetics

- Θανατηφόρος
- Σπασμοί, υποφυσιακή ανεπάρκεια, ψυχοκινητική και νοητική καθυστέρηση
- Ανοσμία



- ✓ **Χρωμοσωμική:** Τρισωμία 13,18→ 25 - 45%
- ✓ **Μονογονιδιακή:** Αυτοσωματική επικρατούσα (*SHH, Zic2, TGIF, Six6*)
- ✓ **Σποραδική:** τερατογόνοι παράγοντες (TORCH, διαβήτης, φάρμακα)

**Οι σοβαρές μορφές ολοπροσεγκεφαλίας είναι συνήθως θανατηφόρες στην περιγεννητική ηλικία.**

Η **αρρινεγκεφαλία / ολοπροσεγκεφαλία** αποτελεί ένα φάσμα διαταραχών της ανάπτυξης, συγγενών ανωμαλιών και λειτουργικών διαταραχών.

Τα συμπτώματα ποικίλλουν ανάλογα με το βαθμό σοβαρότητας της διαταραχής στην ανάπτυξη του εγκεφάλου.

Μέτριες και σοβαρές διαταραχές προκαλούν νοητική υστέρηση, σπαστική τετραπληγία, αθετοειδείς κινήσεις, ενδοκρινικές διαταραχές, επιληψία και άλλα σοβαρά νευρολογικά συμπτώματα.

Ελαφρές διαταραχές του φάσματος μπορεί να εκδηλωθούν μόνο με διαταραχές γνωσιακές ή της συμπεριφοράς, με λίγα κινητικά προβλήματα.

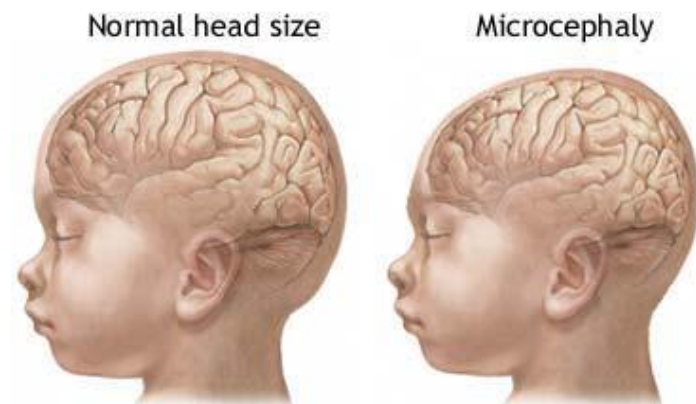
# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΥΞΗΣΗΣ / ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

## ΜΙΚΡΟΚΕΦΑΛΙΑ - ΜΙΚΡΕΓΚΕΦΑΛΙΑ

Κρανιακή περίμετρος  $< 3 SD$  σταθερές αποκλίσεις

### Ετερογενής διαταραχή

- Μεμονωμένη, μη συνδρομική – (γονιδιακή)
  - Συνδρομική (γονιδιακή, χρωμ. ανωμαλίες)
  - Μεταβολικά νοσήματα (γονιδιακή)
  - Δευτεροπαθής
    - Ενδομήτριοι τερατογόνοι παράγοντες (π.χ. αλκοόλ)  
λοιμώξεις (TORCH)
    - Χρόνια υποξία
    - Ακτινοβολία
- ✓ **Ανάλογη με την αιτία είναι και η γενετική συμβουλευτική**



**Εκτός από τις περιπτώσεις μεγαλεγκεφαλίας,  
όλοι οι κακοσχηματισμένοι εγκέφαλοι είναι μικροί**

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΥΞΗΣΗΣ ΤΟΥ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΩΛΗΝΑ

## ΜΙΚΡΟΚΕΦΑΛΙΑ - ΜΙΚΡΕΓΚΕΦΑΛΙΑ

Εγκέφαλος < 3 SD

Αιτιολογικά ετερογενής διαταραχή

### Πρωτοπαθής

- Μεμονωμένη, μη συνδρομική – (γονιδιακή)
- Συνδρομική – (γονιδιακή, χρωμ. ανωμαλίες)
- Γενετικά Μεταβολικά νοσήματα – (γονιδιακή)

### Δευτεροπαθής

- Ενδομήτριοι τερατογόνοι παράγοντες (π.χ. αλκοόλ)  
λοιμώξεις (TORCH)
- Χρόνια υποξία
- Ακτινοβολία

✓ **Ανάλογη με την αιτία είναι και η γενετική συμβουλευτική.**

Normal head size



Microcephaly



**Εκτός από τις περιπτώσεις μεγαλεγκεφαλίας,  
όλοι οι κακοσχηματισμένοι εγκέφαλοι είναι μικροί**

## Μικροκεφαλία



### Μονογονιδιακό νόσημα

Π.χ.

#### **MCPH1 MICROCEPHALY**

Μεμονωμένη μη συνδρομική μικροκεφαλία

*Αυτοσωματική υπολειπόμενη  
κληρονομικότητα*

Μικροκεφαλία



## Χρωμοσωμική ανισοζυγία

Π.χ.

*Μοριακός καρυότυπος 46, XX,del(1)(q43)dn*

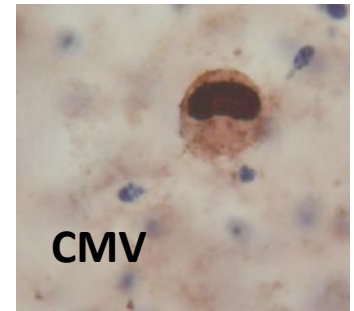
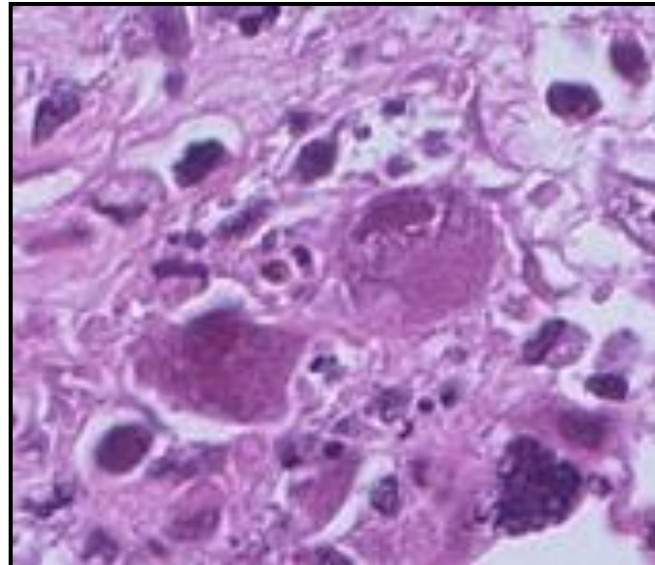


**Μικροκεφαλία**



**Συγγενής Λοίμωξη**

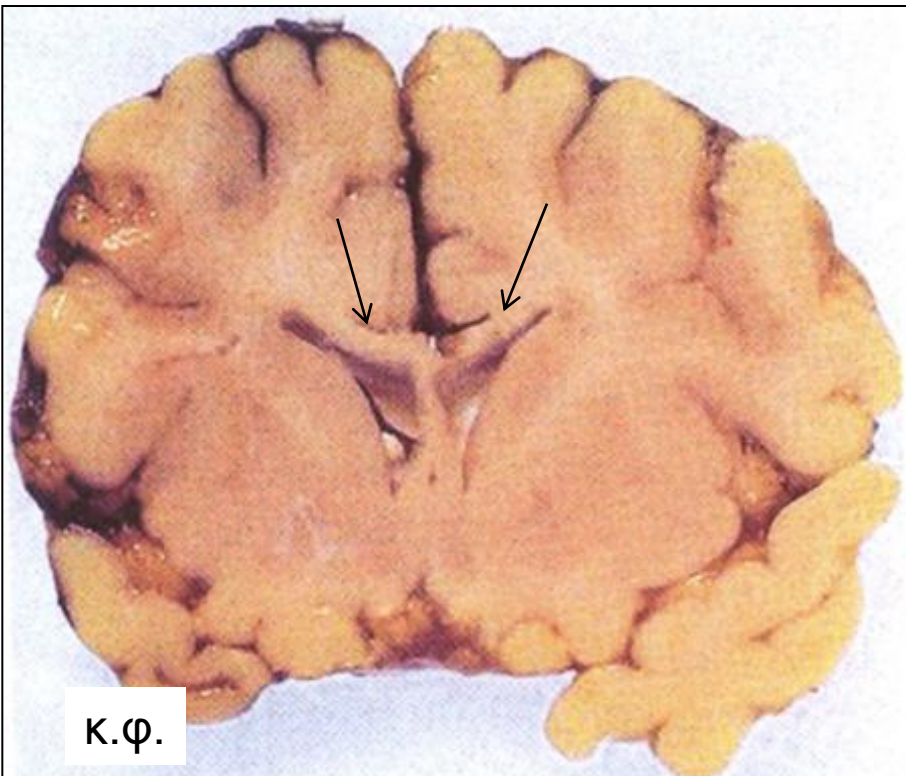
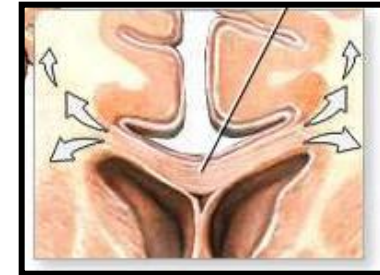
Π.χ.  
από κυτταρομεγαλοϊό



# ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΜΕΣΗΣ ΓΡΑΜΜΗΣ

## ΜΕΣΟΛΟΒΙΟ

### *Corpus Callosum*



Το μεσολόβιο είναι ο μεγαλύτερος σύνδεσμος των δύο εγκεφαλικών ημισφαιρίων.

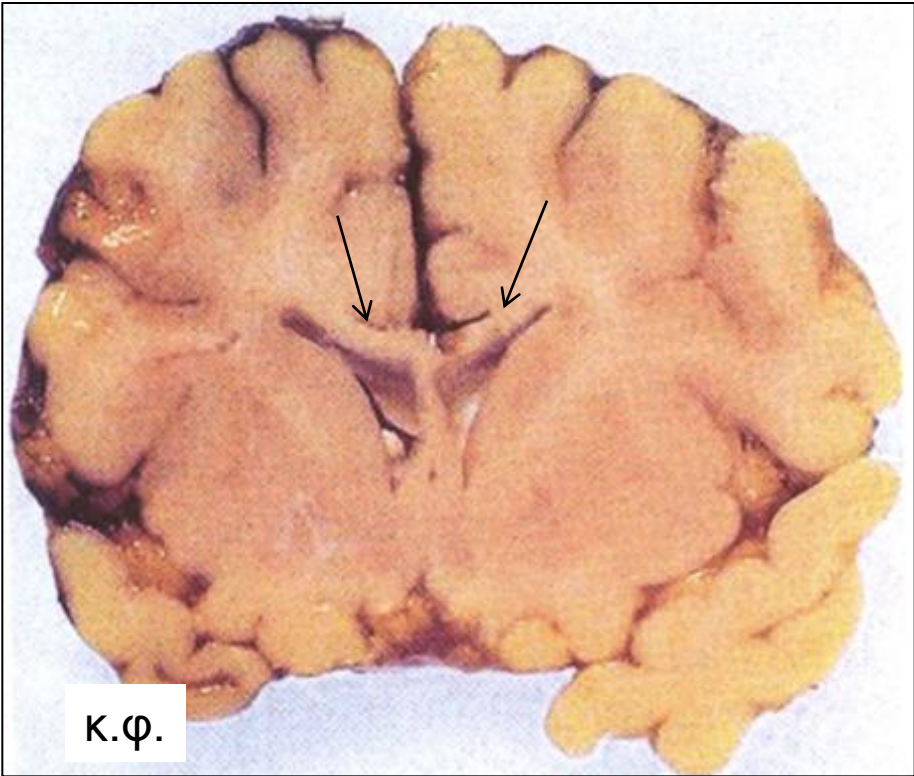
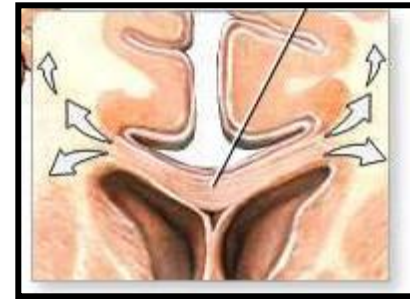
Αποτελείται από >200 εκατομμύρια νευρικές ίνες, στην πλειοψηφία τους διεγερτικές.

**Διεγερτικές** (ευοδώνουν τη μεταφορά νευρικών ώσεων-πληροφοριών μεταξύ των ημισφαιρίων).

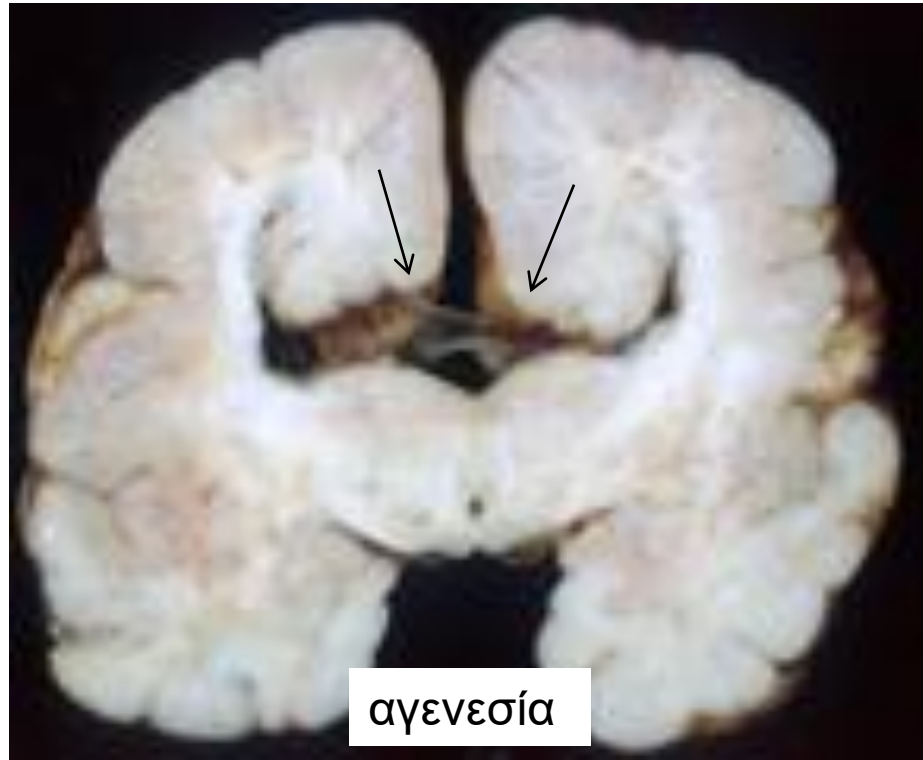
**Ανασταλτικές** (ευοδώνουν την αμοιβαία αναστολή των δύο ημισφαιρίων και έτσι μεγιστοποιούν την ανεξάρτητη λειτουργία του καθενός).

**Μεσολόβιο:** στα θηλαστικά με πλακούντα

# ΑΓΕΝΕΣΙΑ ΤΟΥ ΜΕΣΟΛΟΒΙΟΥ

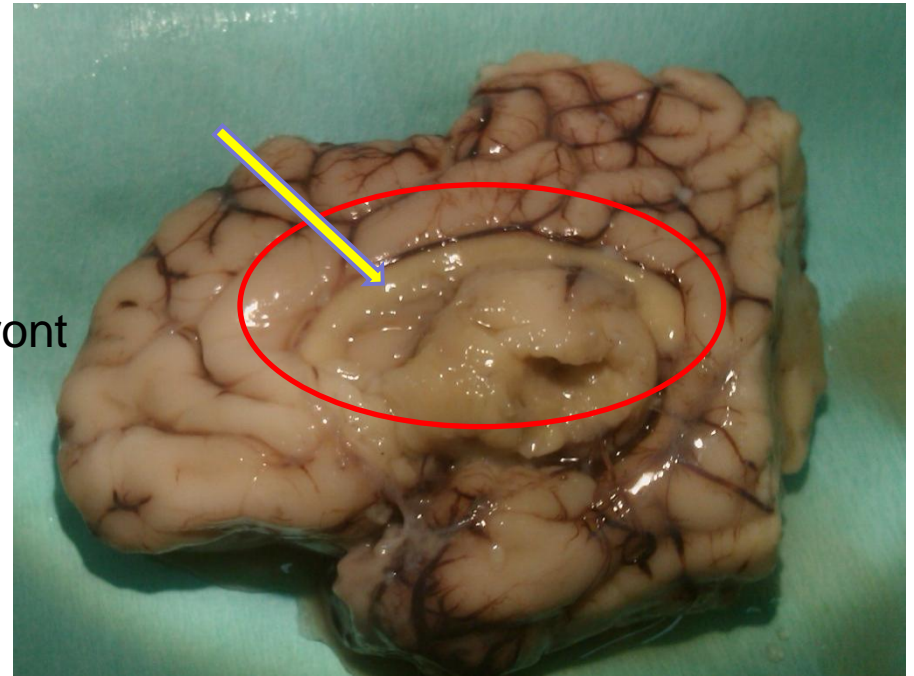
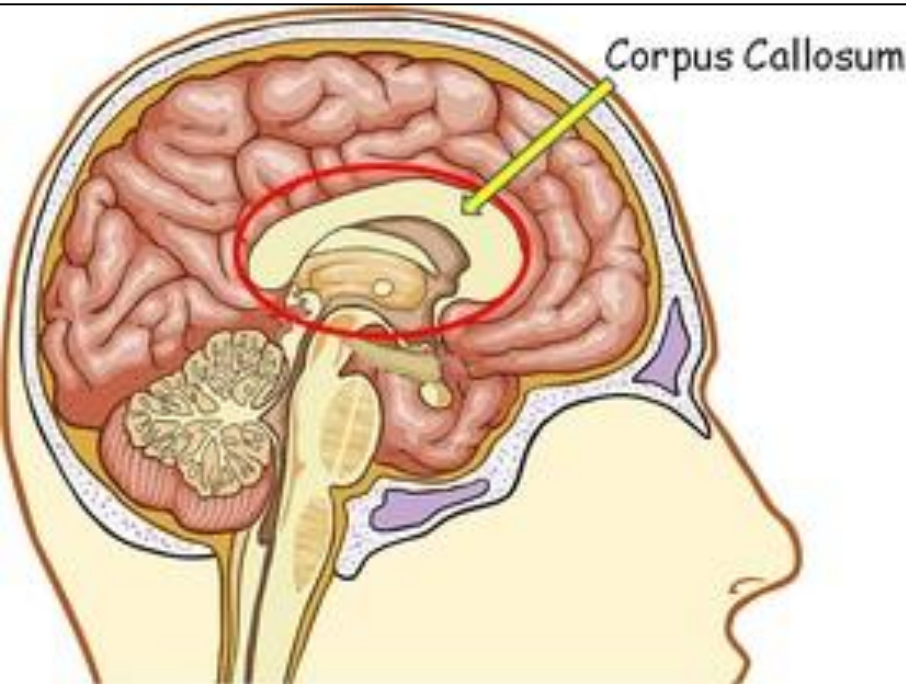


κ.φ.



αγενεσία

# Μεσολόβιο

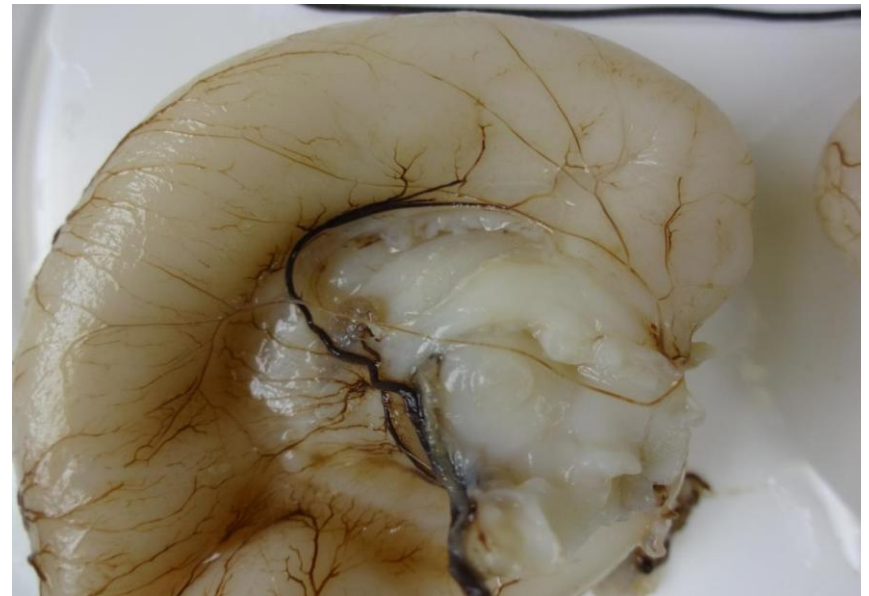


Σπληνίο, γόνυ, σώμα, οπίσθιο μεσολόβιο

φυσιολογικό μεσολόβιο



Αγενεσία μεσολοβίου



20 εβδ. κύησης

# Αγενεσία του μεσολοβίου

Αδυναμία των νευρικών ινών του φλοιού να διασχίσουν τη μέση γραμμή –  
Αδυναμία επικοινωνίας μεταξύ των ημισφαιρίων

## Κλινική εικόνα

(μεγάλο εύρος ποικιλίας)

### Διαταραχές

Κινητικές

Αισθητικές- αισθητηριακές

Γνωσιακές

Συμπεριφοράς

Μερική ή ολική αγενεσία

Μεμονωμένη ή μη

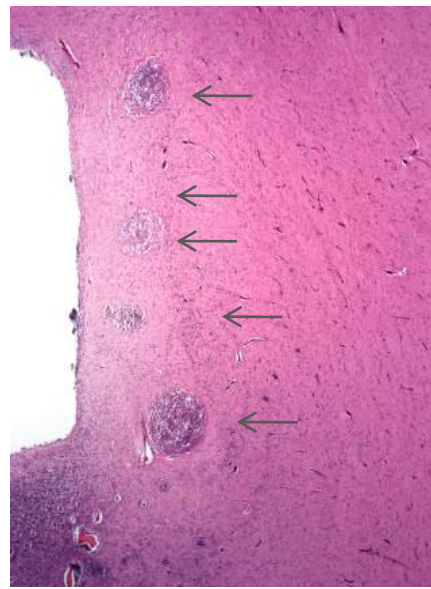
**Ασυμπτωματική ??** (μεμονωμένη)

**Σπασμοί, νοητική υστέρηση**

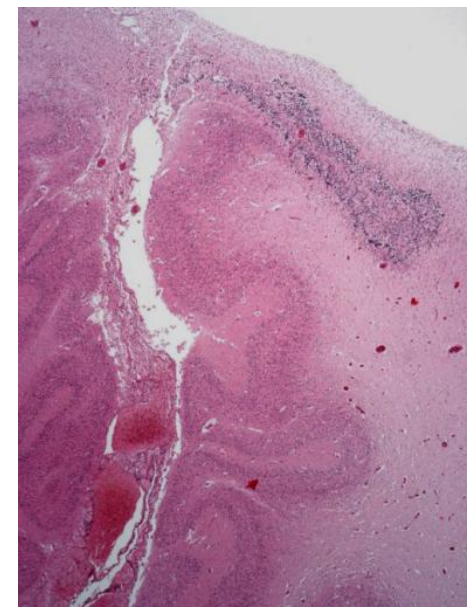
(συνύπαρξη με διαταραχές του φλοιού)

# Αγενεσία μεσολοβίου

Η πρόγνωση εξαρτάται από τη συνύπαρξη άλλων νευροπαθολογοανατομικών βλαβών.



περικοιλιακές οζώδεις  
ετεροτοπίες



πολυμικρογυρία

---

## Συνύπαρξη άλλων νευροπαθολογοανατομικών βλαβών

- Εστίες πολυμικρογυρίας (διαταραχές του φλοιού)
- Νευρογλοιακές ετεροτοπίες
- Βλάβες παρεγκεφαλίδας

πιο σοβαρή συμπτωματολογία - συσχέτιση με νοητική υστέρηση, σπασμούς, νευρολογικές διαταραχές

## Μεμονωμένη αγενεσία μεσολοβίου:

καλύτερη πρόγνωση/ πιθανώς «καλή» νοητική λειτουργία

# Αγενεσία μεσολοβίου

## Αιτιολογία

### Πρωτοπαθής

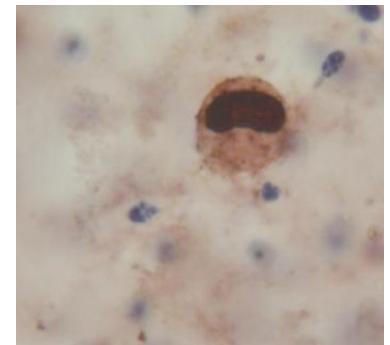
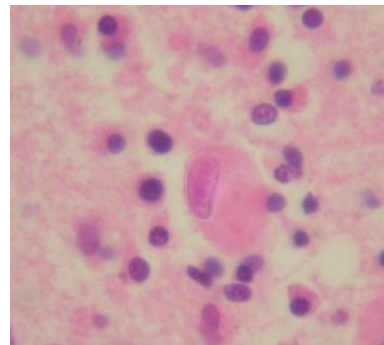
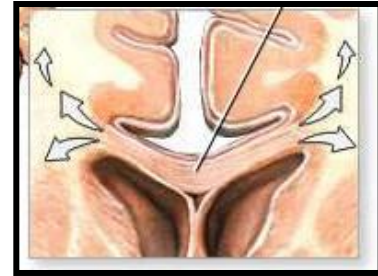
>100 σύνδρομα

- χρωμο- ανωμαλίες (τρισωμία 13, 15, 18)
- μικροχρωμοσωμικές ανισοζυγίες (μοριακός καρυότυπος)
- γενετικά μεταβολικά νοσήματα
- άλλα γονιδιακά σύνδρομα

### Δευτεροπαθής

π.χ.

- Λοιμώξεις CMV, τοχο κλπ)
- Αλκοολική εμβρυοπάθεια

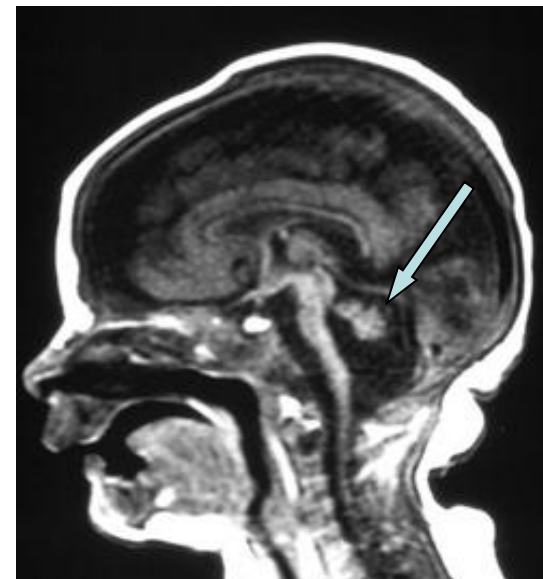


κυτταρομεγαλοϊός



## ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΟΠΙΣΘΙΟΥ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ

### Γ' ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ



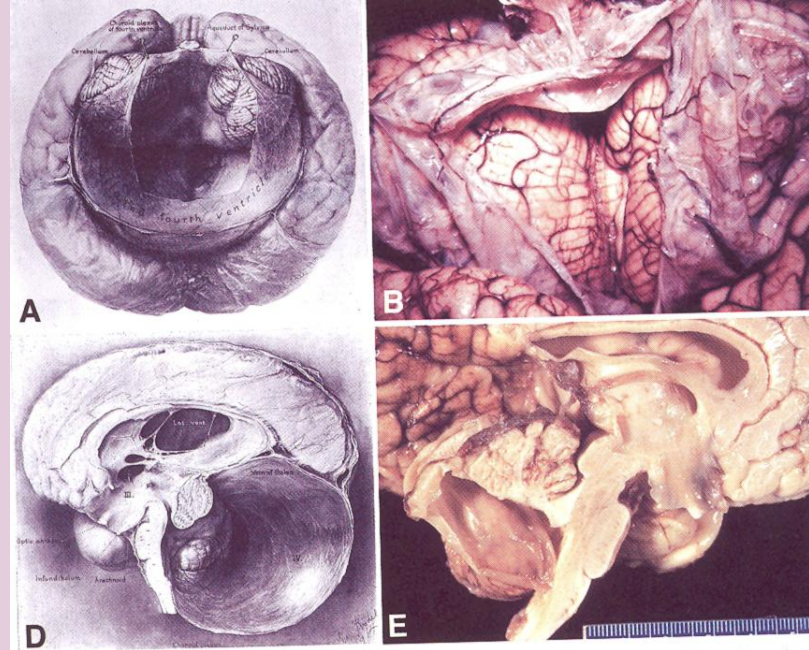
# ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ - ΣΚΩΛΗΚΑΣ

## Dandy-Walker - Dandy-Walker variant

### Dandy-Walker

- Αγενεσία (ολική ή μερική) του σκώληκα
  - Κυστική διάταση της 4ης κοιλίας
- ↓ ↓
- Διεύρυνση οπισθίου βόθρου
  - Υπερύψωση σκηνιδίου
  - (Υδροκεφαλία)

Διαφορική διάγνωση:  
από αραχνοειδή κύστη  
οπισθίου βόθρου



### Dandy-Walker variant (παραλλαγή D-W)

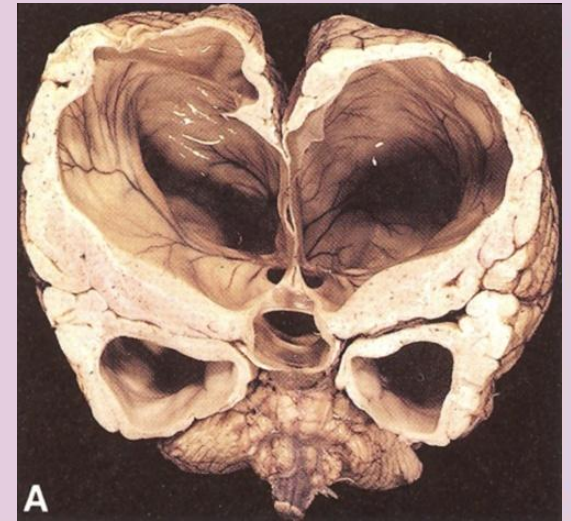
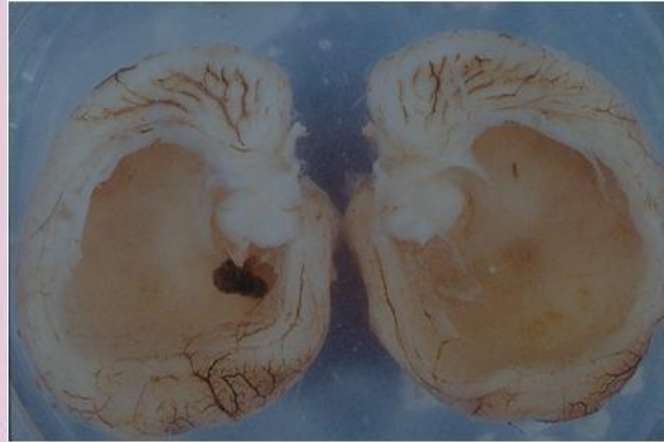
- Πρόσθια περιστροφή του σκώληκα
- Διάταση της 4ης κοιλίας

Ενδοκρανιακή πίεση ↑↑  
± Νοητική υστέρηση

# Συγγενείς ανωμαλίες ΚΝΣ

**ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΙΑ**

## ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΙΑ



Διάταση των χώρων που κυκλοφορεί το ΕΝΥ → **Κοιλιομεγαλία**

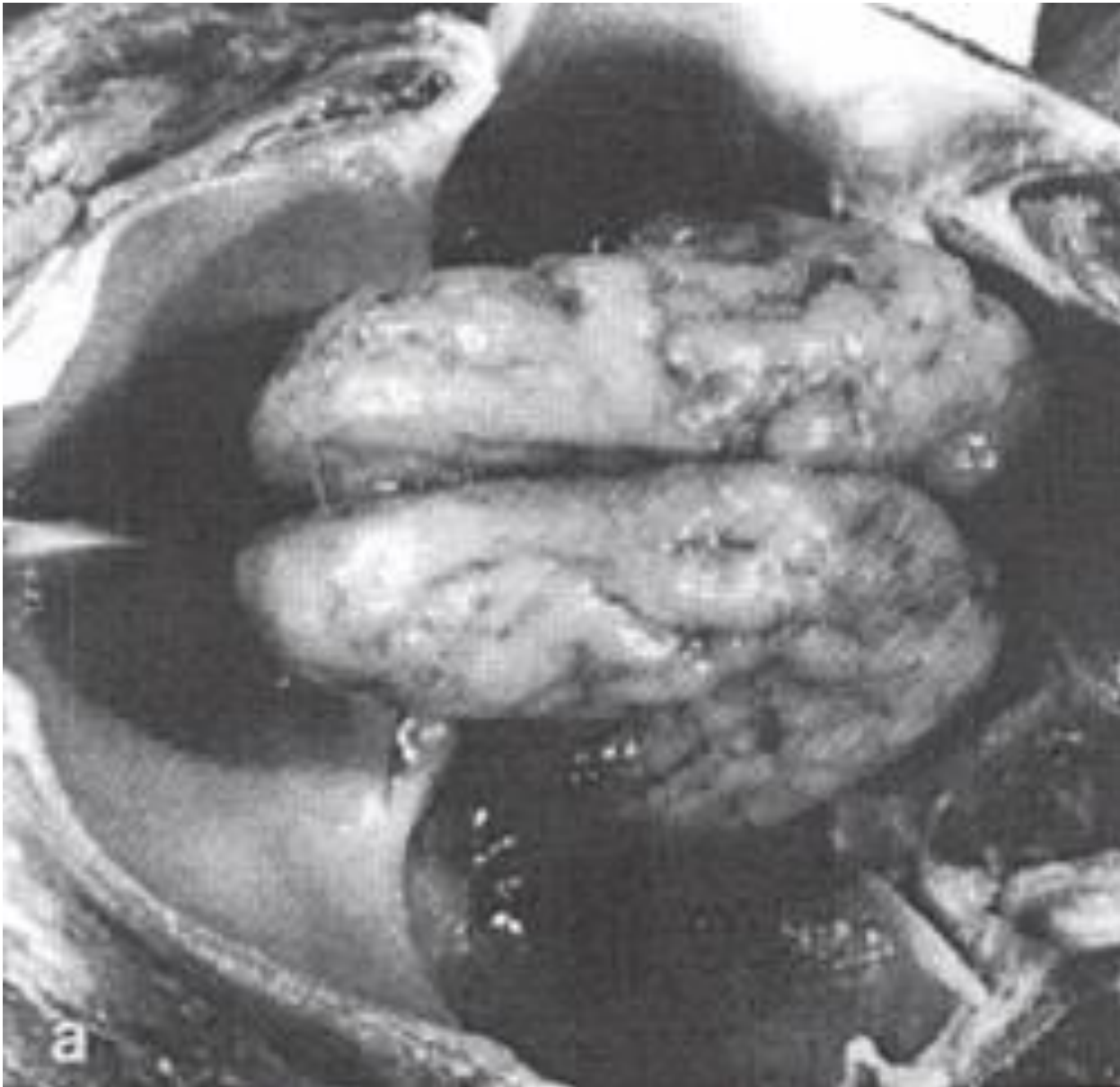
Ο **συγγενής υδροκέφαλος** αναφέρεται σε πολλαπλά αίτια, πρωτοπαθή ή δευτεροπαθή

**Παθογένεση:** \*Διαταραχή της κυκλοφορίας του ΕΝΥ, λόγω **ανωμαλιών** του κοιλιακού συστήματος ή **απόφραξης** από λοίμωξη, αιμορραγία ή όγκο

\*Υπερβολική παραγωγή ΕΝΥ

\*Μειωμένη απορρόφηση ΕΝΥ

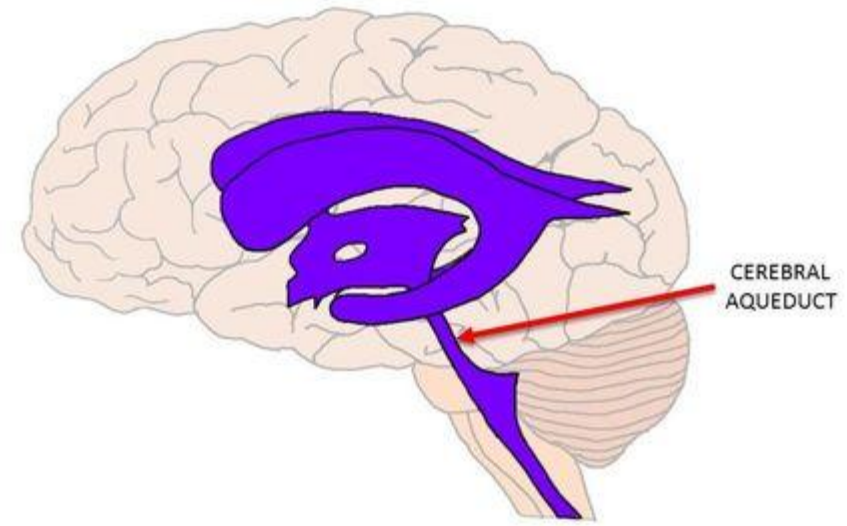
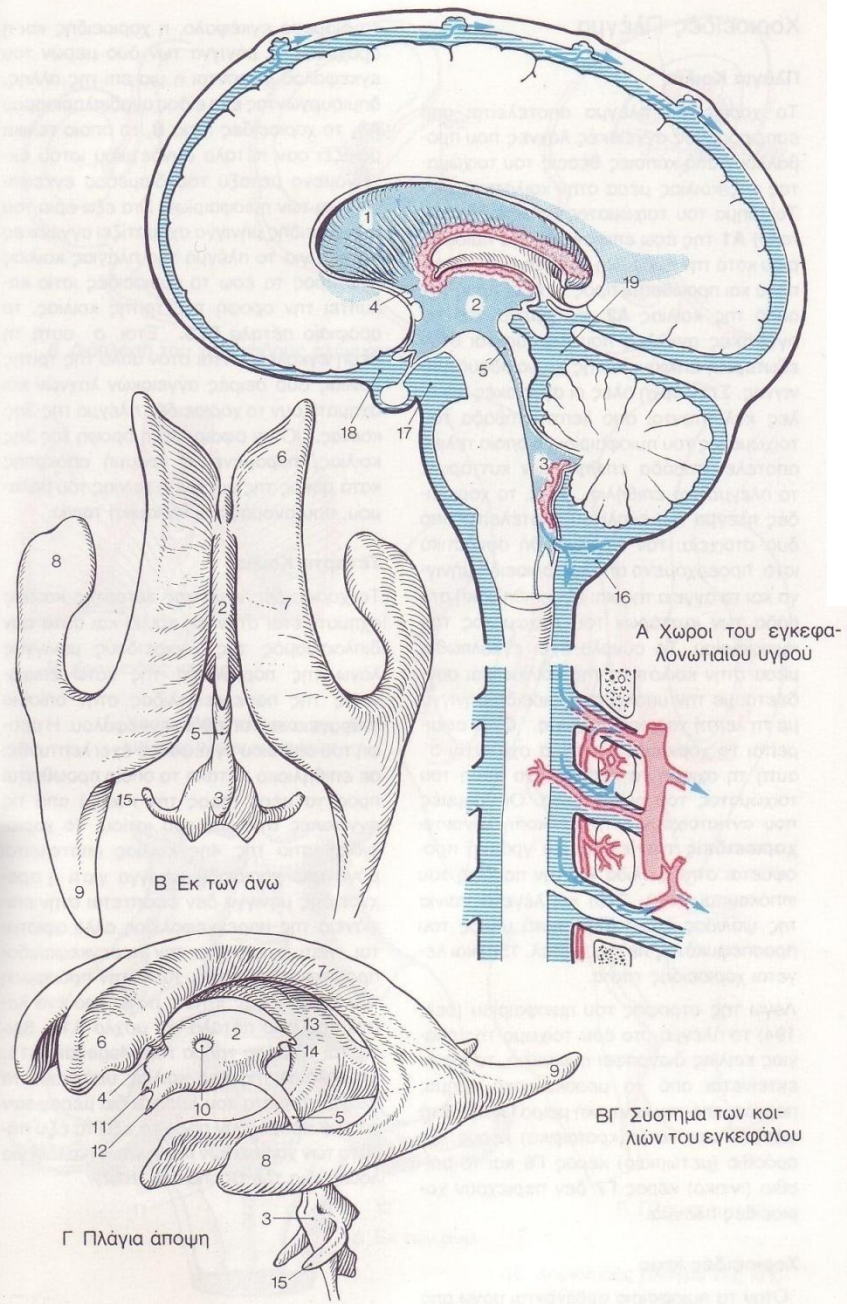
**Ex vacuo** υδροκεφαλία σε εγκεφαλική ατροφία



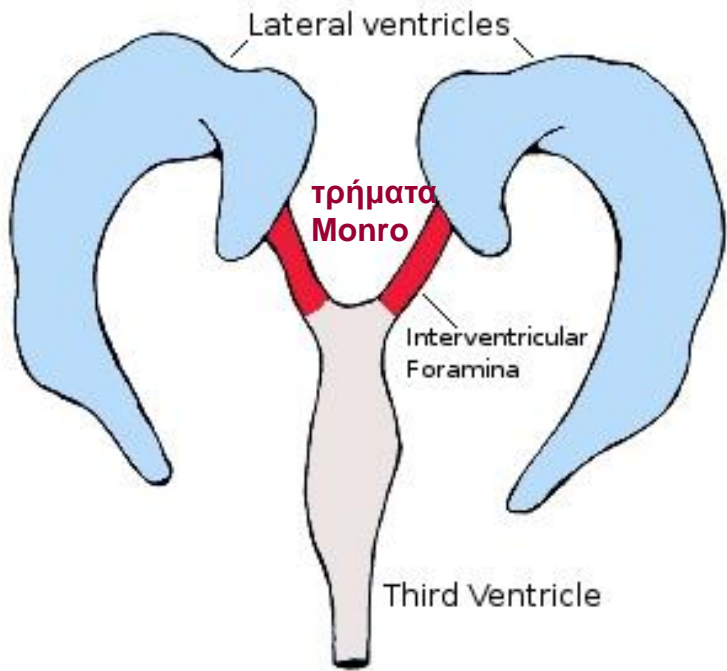
***Ex vacuo***  
**υδροκεφαλία**  
λόγω  
**εγκεφαλικής**  
**ατροφίας**

walnut brain

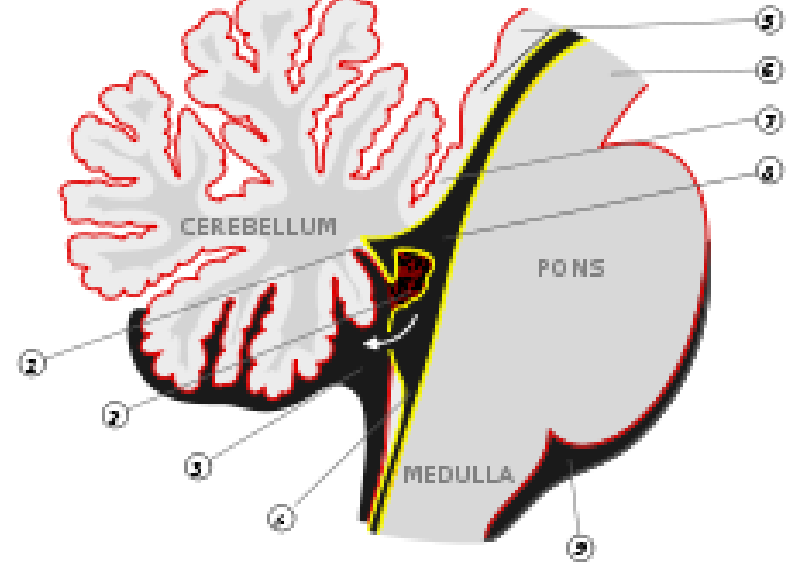
# Σύστημα του εγκεφαλονωτιαίου υγρού



Υδραγωγός Sylvius

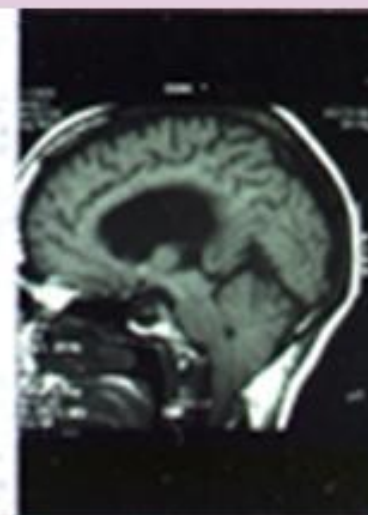
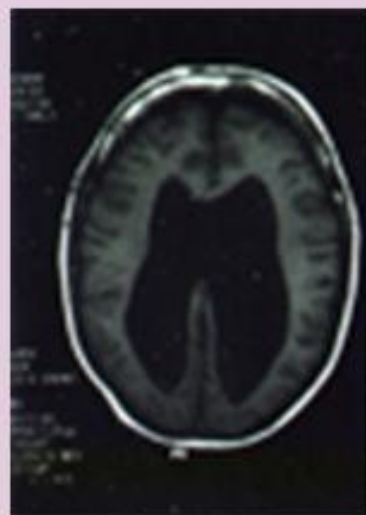
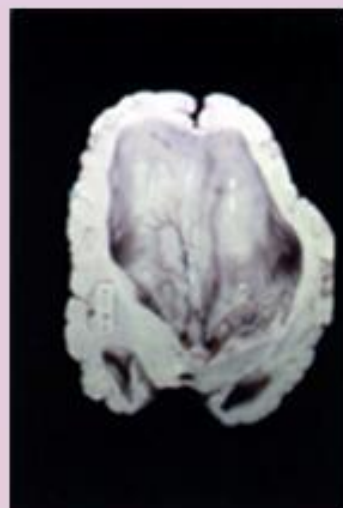
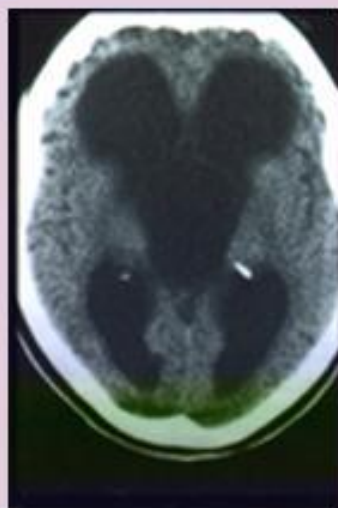


Επικοινωνούν οι πλάγιες με την 3<sup>η</sup> κοιλία



τρήματα Magendie και Lushka

Επικοινωνεί η 4<sup>η</sup> με τον υπαραχνοειδή χώρο και τη μείζονα δεξαμενή (cisterna magna)



**Τετρακοιλιακή** υδροκεφαλία--- απόφραξη υπαραχνοειδούς χώρου (λοίμωξη, αιμορραγία, μαζική νευρογλοιακή εκτοπία), απουσία τρημάτων Luschka και Magendie

**Τρικοιλιακή** υδροκεφαλία--- στένωση του υδραγωγού (Bicker-Adams), ατρησία, απόφραξη (λοίμωξη-αιμορραγία), συμπίεση 4ης κοιλίας από οπισθοπαρεγκεφαλιδική κύστη

**Δικοιλιακή** υδροκεφαλία--- απόφραξη 3ης κοιλίας, ατρησία (διεγκεφαλοσύναψη)

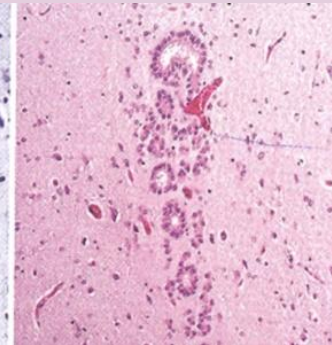
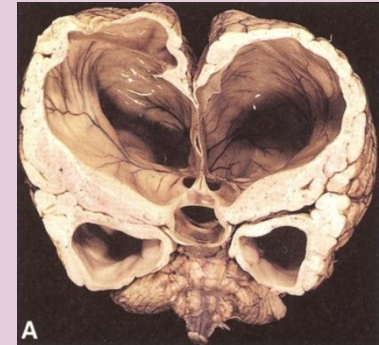
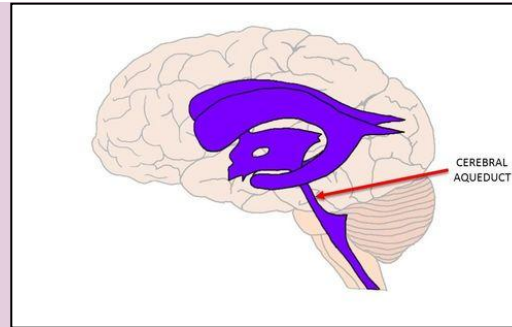
**Ετερόπλευρη πλάγια κοιλιακή** υδροκεφαλία--- απόφραξη ενός μεσοκοιλιακού τρήματος Monro (αιμορραγία, Ο.Σ.)



## ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΙΑΣ

Υδροκεφαλία οφειλόμενη σε

Στένωση, ατρησία του υδραγωγού



μετάλλαξη γονιδίου **L1CAM** στο **X** χρωμόσωμα (**Xq28**)

→ Στένωση /ατρησία του υδραγωγού Sylvius

→ **Φυλοσύνδετος τρικοιλιακός υδροκέφαλος**

με προσαγωγή του αντίχειρα

και ατρησία του υδραγωγού

▪ **Θανατηφόρος στη νεογνική ηλικία**

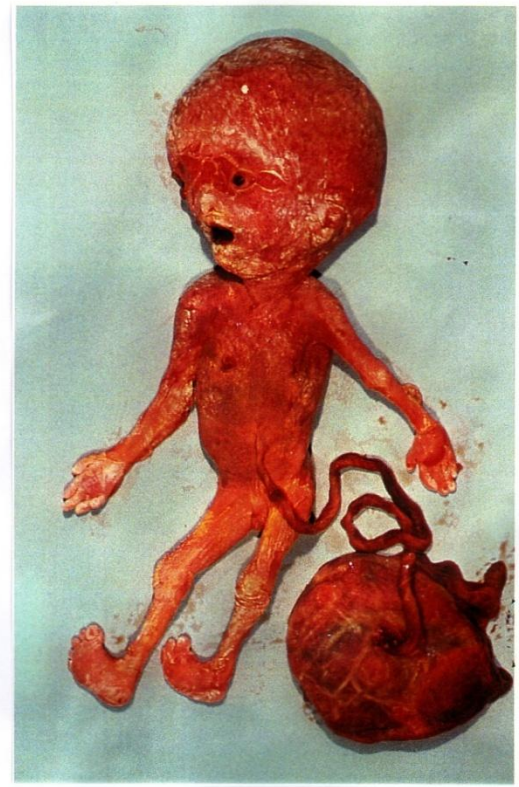
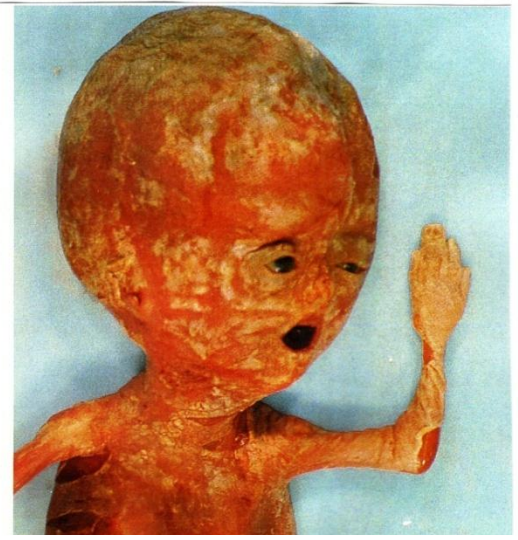
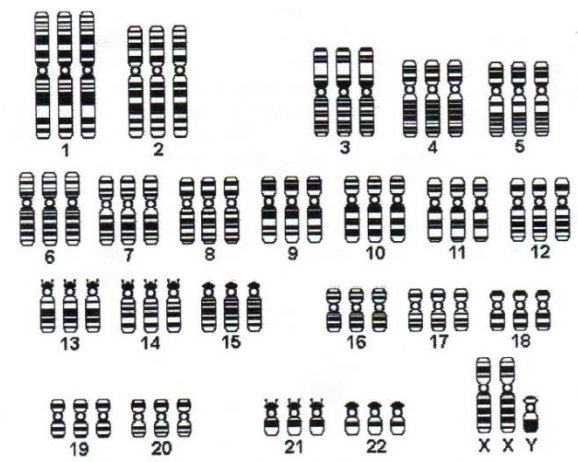
▪ **Διανοητική καθυστέρηση**



Υδροκεφαλία οφειλόμενη σε

# Χρωμοσωμική Τριπλοειδία

- 69, XXX
- ή 69, XXY
- ή 69, XYY



## Γενικά

Η υδροκεφαλία έχει ποικίλη αιτιολογία.

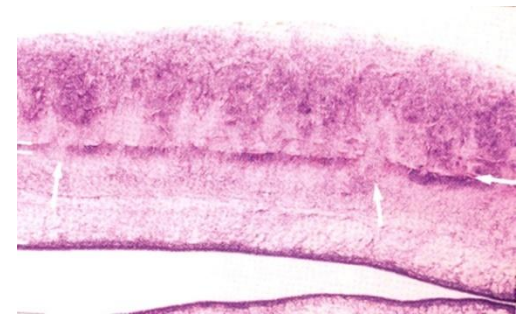
Π.χ.

### Γονιδιακή μετάλλαξη

Λισσεγκεφαλία τύπου II

(σ. Walker-Warburg)

(τετρακοιλιακός υδροκέφαλος με λεπτομηνιγγικές ετεροτοπίες)



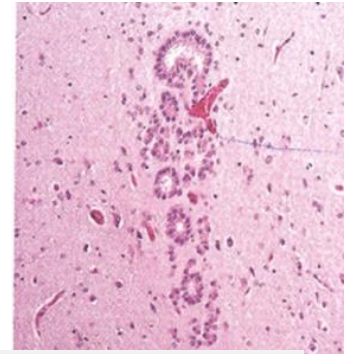
Λεπτομηνιγγικές ετεροτοπίες

### Γονιδιακή μετάλλαξη

Φυλοσύνδετος τρικοιλιακός υδροκέφαλος  
με προσαγωγή του αντίχειρα



Υδραγωγός Sylvius



Στένωση / Ατρησία του υδραγωγού

### Χρωμοσωμική ανωμαλία

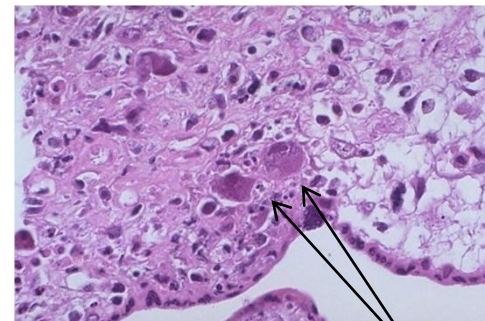
(Τριπλοειδία )

### Λοιμώξεις

CMV

Parvo-B19

Enterovirus Coxsackie B3



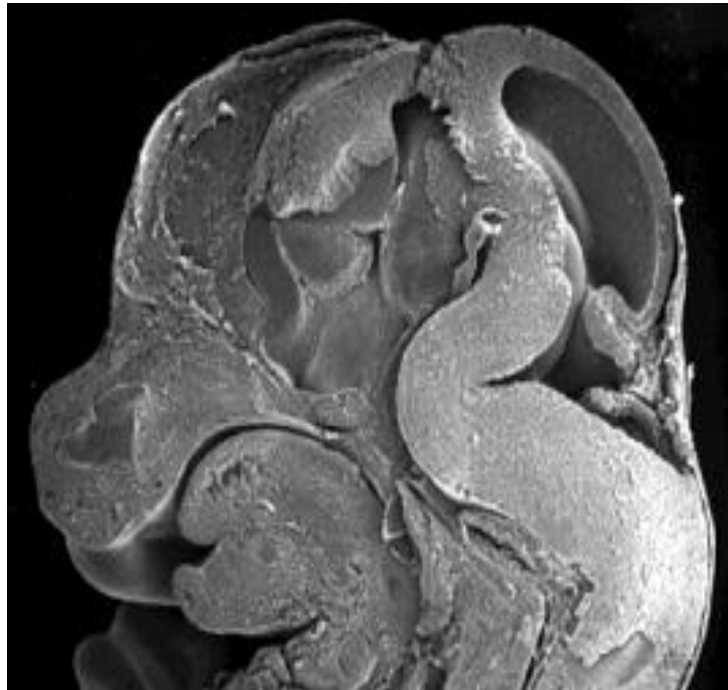
Κυτταρομεγαλοϊός



Παρβοϊός B19

# Συγγενείς ανωμαλίες ΚΝΣ

- A. Διαταραχές σύγκλεισης του νευρικού σωλήνα
- B. Διαταραχές αύξησης / ανάπτυξης του νευρικού σωλήνα
- Γ. Διαταραχές κυτταρικής μετανάστευσης  
(Κυτταροαρχιτεκτονικές διαταραχές)**



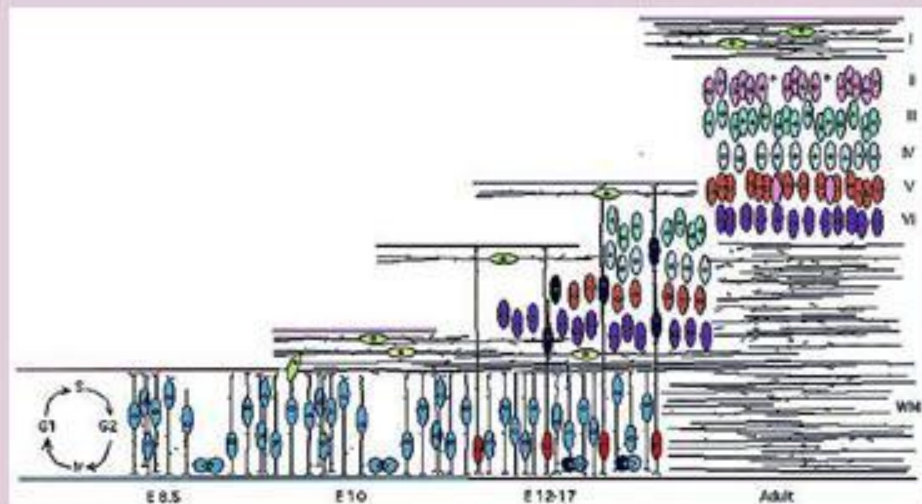
## ΚΥΤΤΑΡΟΑΡΧΙΤΕΚΤΟΝΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

**ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΕΤΕΡΟΤΟΠΙΑ**

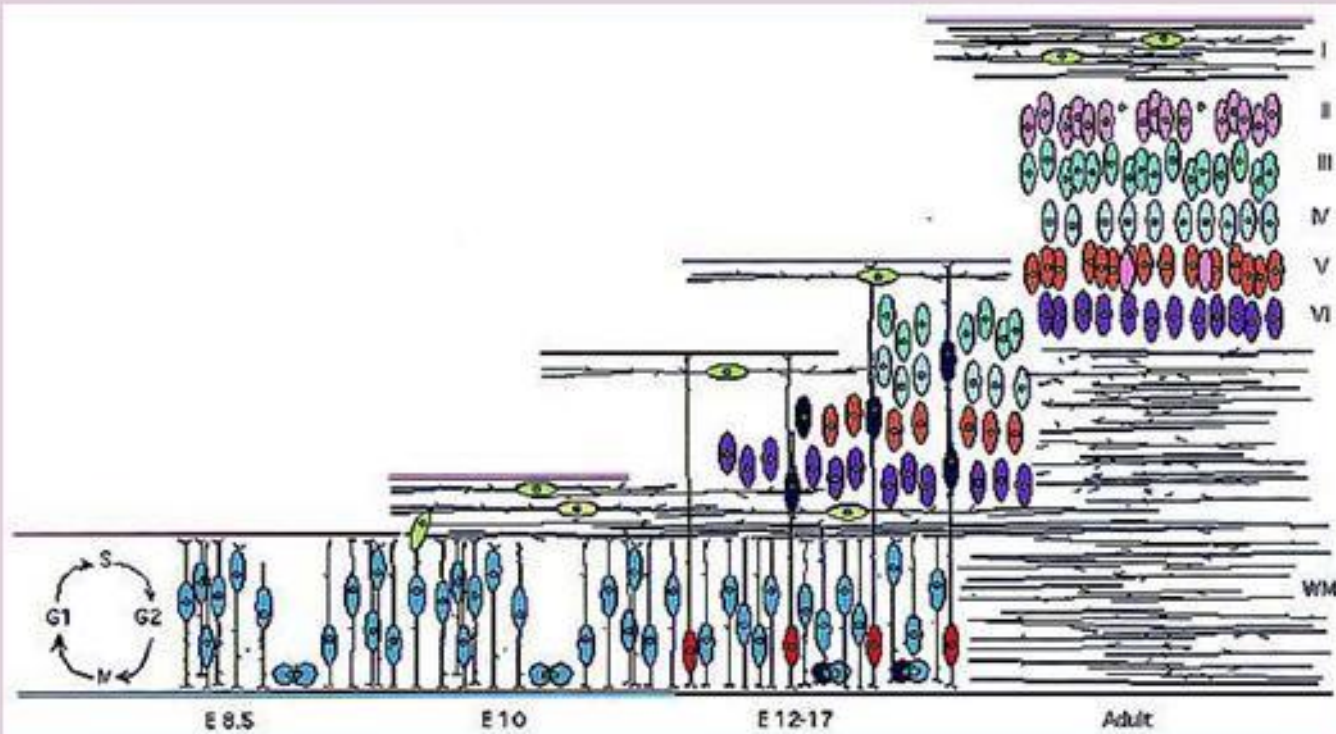
**ΛΙΣΣΕΓΚΕΦΑΛΙΑ (ΑΓΥΡΙΑ- ΠΑΧΥΓΥΡΙΑ)**

**ΜΙΚΡΟΓΥΡΙΑ**

**ΠΟΛΥΜΙΚΡΟΓΥΡΙΑ**

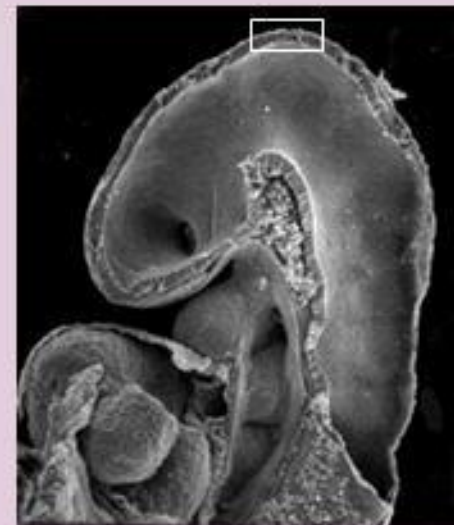


## ΚΥΤΤΑΡΟΑΡΧΙΤΕΚΤΟΝΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ



### ΒΗΜΑΤΑ ΑΚΤΙΝΩΤΗΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

1. Έναρξη μετανάστευσης
2. Συνεχιζόμενη μετανάστευση
3. Διείσδυση στην υποφλοιώδη ζώνη (VI)
4. Διέλευση του φλοιού
5. Αναστολή μετανάστευσης

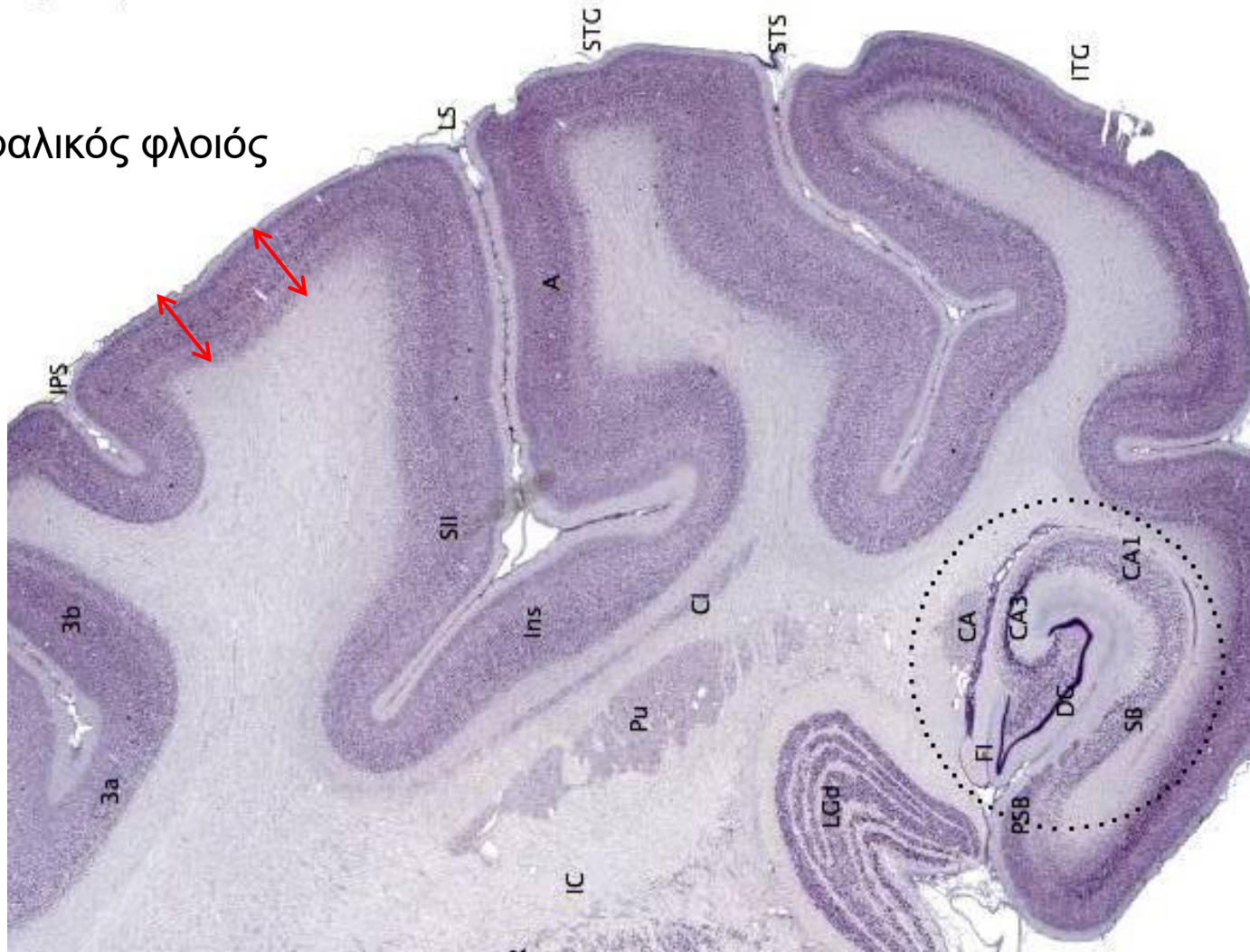


***Neuronal migration*** refers to the remarkable series of events whereby millions of neurons move from their sites of origin in the ventricular and subventricular zones to the loci within the central nervous system (CNS), where they will reside for life.

The *peak time period* for this occurrence is **from the third to fifth months of gestation**, although neuronal migration can be detected in certain areas of the cerebrum as early as the second month and after the fifth month.

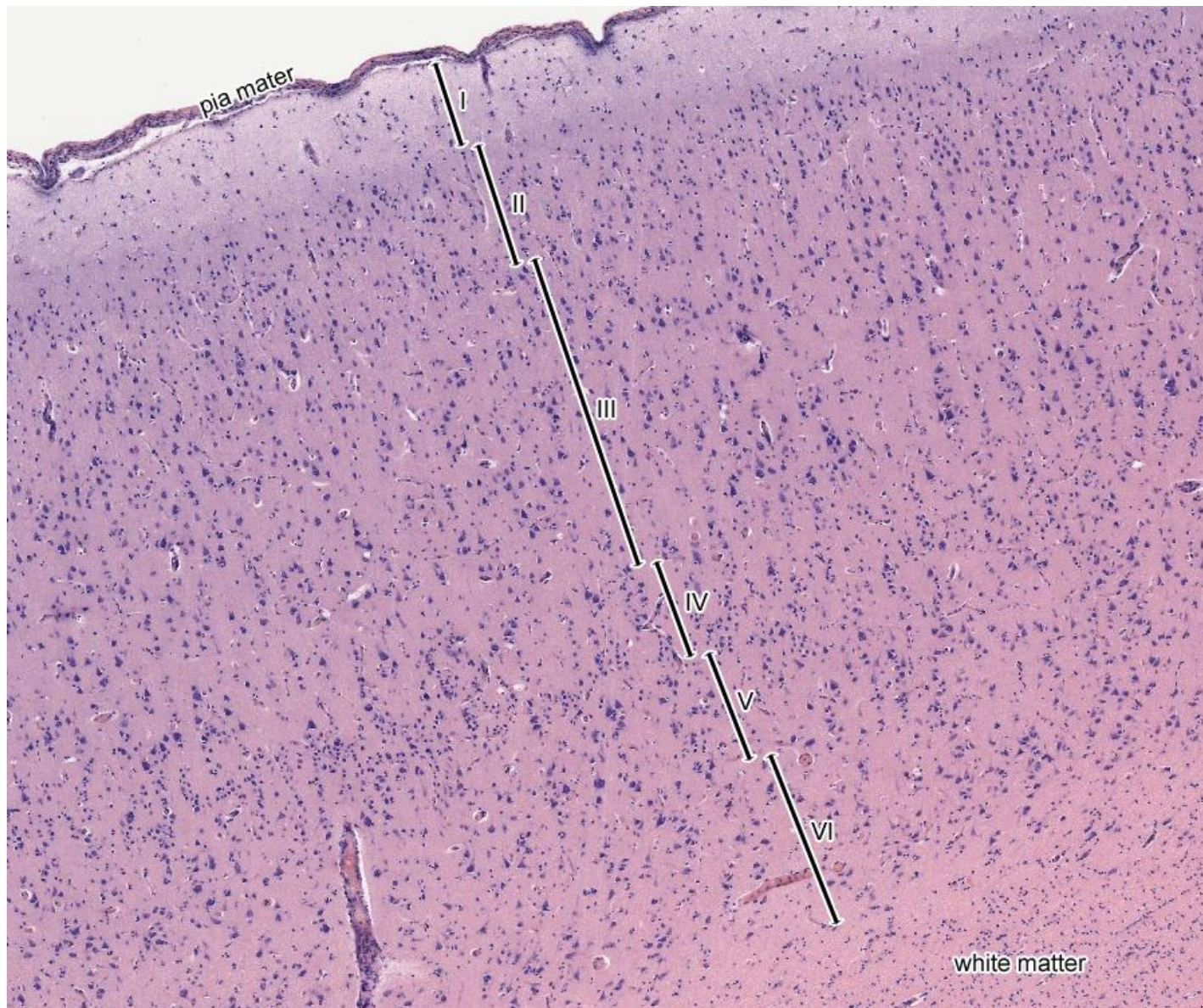
Regulation of the timing and direction of these many simultaneous migrations must be highly ordered, but only recently has insight been gained into these control mechanisms.

Εγκεφαλικός φλοιός



Ιππόκαμπος





6 στιβάδες εγκεφαλικού φλοιού I - VI

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ (ΝΕΥΡΩΝΙΚΗΣ) ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

## *Neuronal migration defects*

### Κλινικά

- **Επιληψία - σπασμοί**
- **Διανοητική καθυστέρηση**
- **Υδροκέφαλος** (όταν αποφράσσεται ο υπαραχνοειδής χώρος π.χ. από λεπτομηνιγγικές ετεροτοπίες)

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

## Α. ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΕΤΕΡΟΤΟΠΙΑ

Κύτταρα ή ομάδες κυττάρων που αδυνατούν να μεταναστεύσουν προς τον τελικό τους προορισμό.

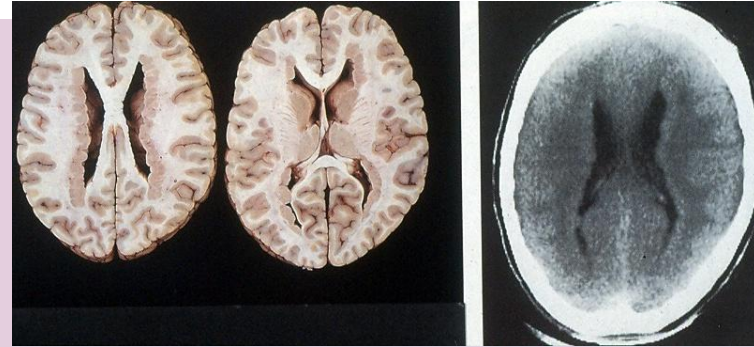
### Νευρώνες και γλοία

*Ανάλογα με την εντόπιση των ετεροτοπιών:*

- Υποεπενδυματικές (περικοιλιακές) ετεροτοπίες
- Υποφλοιώδεις ετεροτοπίες
- Λεπτομηνιγγικές ετεροτοπίες

*Επίσης:*

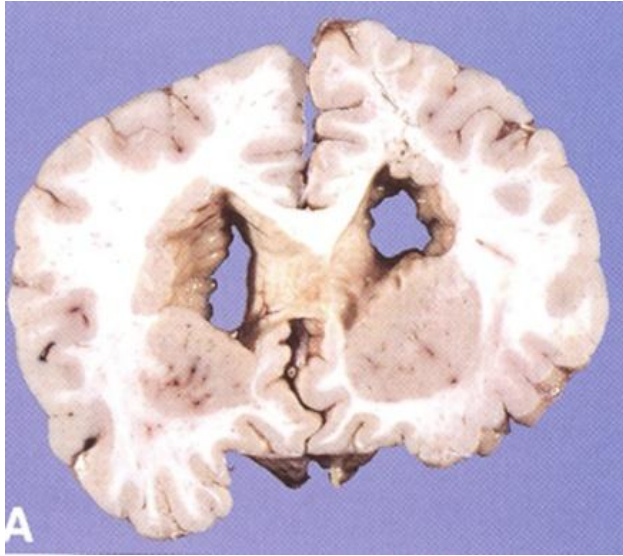
Παρεγκεφαλιδικές ετεροτοπίες



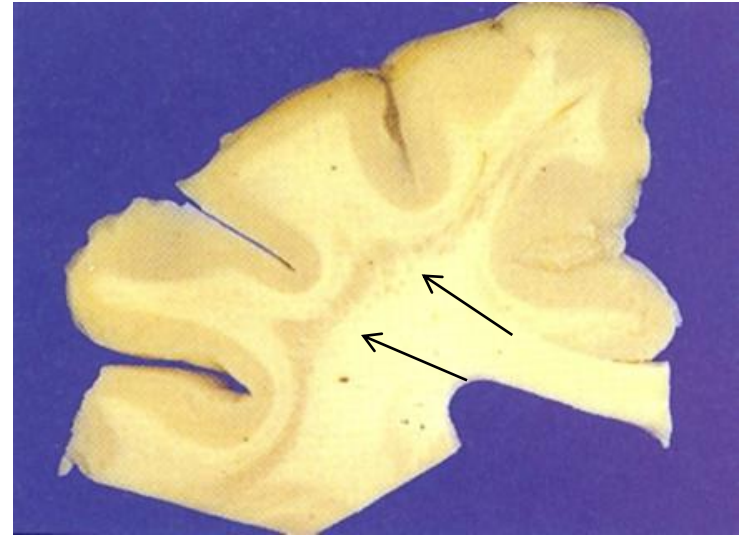
### Κλινικά

- **Επιληψία - σπασμοί**
- **Διανοητική καθυστέρηση**
- **Υδροκέφαλος (ΛΕ)**

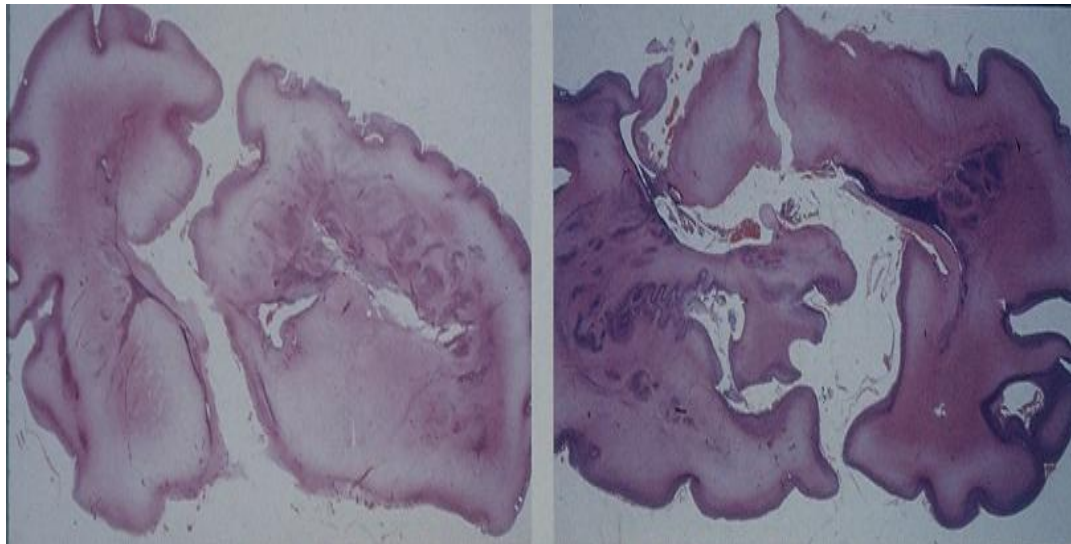
## Εγκεφαλικές ετεροτοπίες



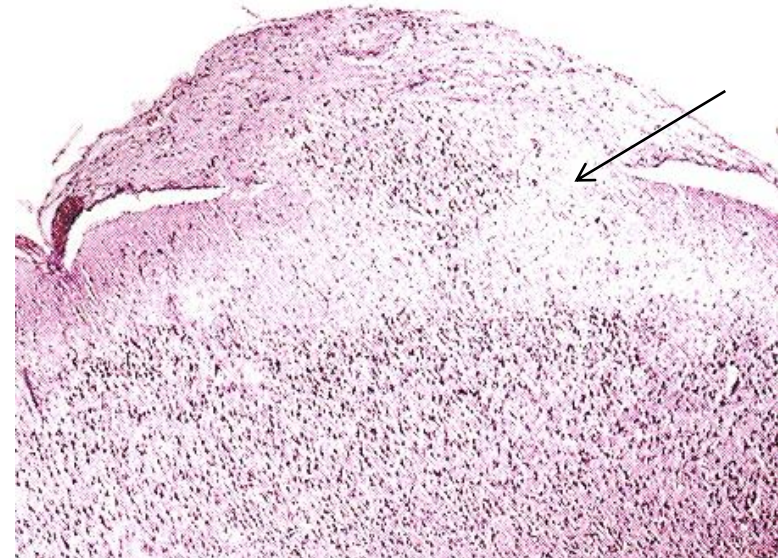
Περικοιλιακές και υποφλοιώδεις ετεροτοπίες



Υποφλοιώδης ζωνοειδής ετεροτοπία  
(*band-like subcortical heterotopia*)



Περικοιλιακές και υποφλοιώδεις ετεροτοπίες



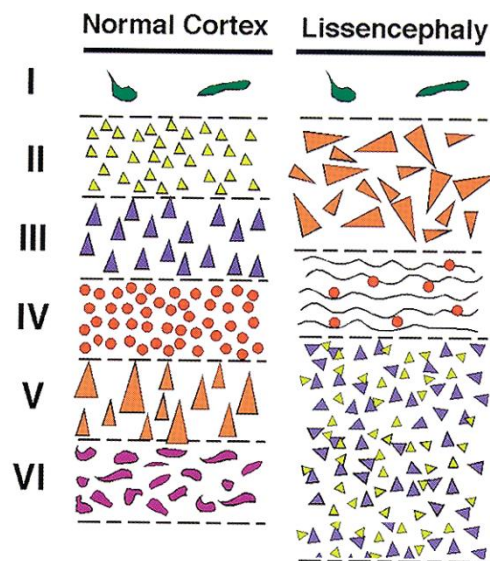
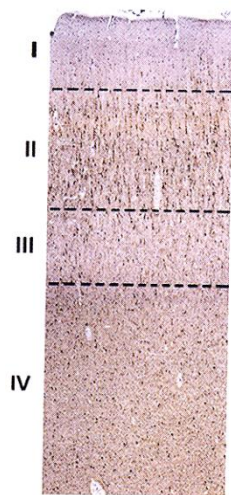
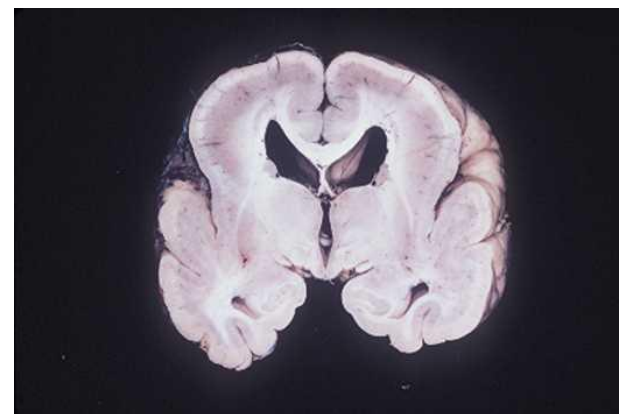
Λεπτομηνιγγική ετεροτοπία

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ

## Β. ΛΙΣΣΕΓΚΕΦΑΛΙΕΣ (ΑΓΥΡΙΑ – ΠΑΧΥΓΥΡΙΑ)

### ΛΙΣΣΕΓΚΕΦΑΛΙΑ τύπου I (σ. Miller-Dieker)

- Αγυρία – Παχυγυρία (λεία επιφάνεια εγκεφάλου)
- Φλοιός 4 στιβάδων
- Ανάστροφη αναλογία φαιάς : λευκής ουσίας



Αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Γονιδιακές μεταλλάξεις

LIS1 17p13.3

DCX Xq22.3

# ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΜΕΤΑΝΑΣΤΕΥΣΗΣ - ΛΙΣΣΕΓΚΕΦΑΛΙΕΣ

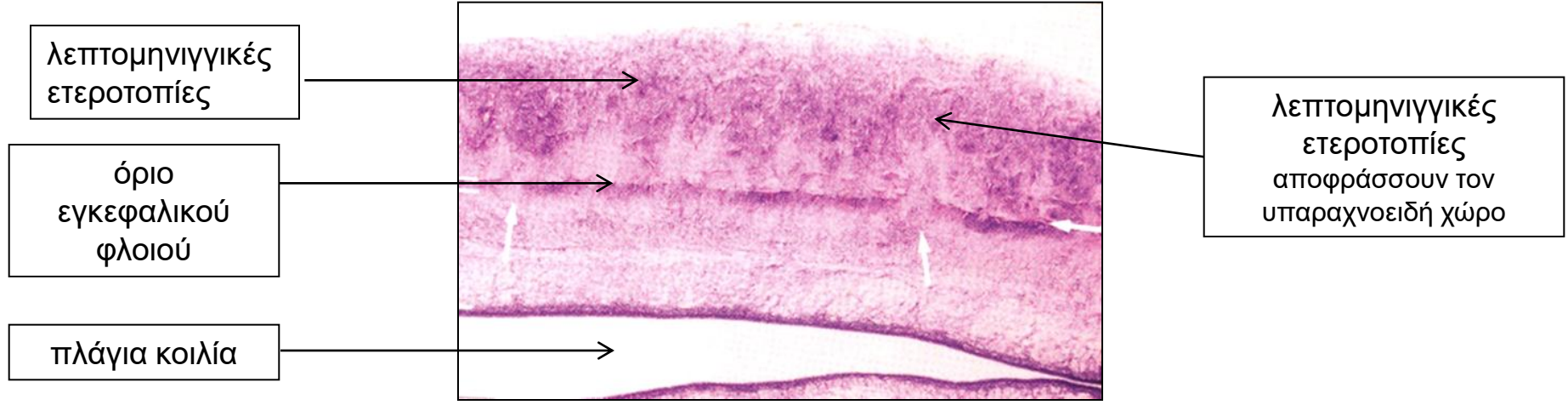
## ΛΙΣΣΕΓΚΕΦΑΛΙΑ τύπου II (σ. Walker-Warburg, Φλοιώδης δυσπλασία)

- Αγυρία (λεία επιφάνεια εγκεφάλου)
- Πάχυνση και σύμφυση λεπτομηνίγγων
- **Μαζική λεπτομηνιγγική ετεροτοπία**
- Απουσία στιβάδωσης του φλοιού

Αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

### • Κοιλιομεγαλία / Υδροκεφαλία

λόγω απόφραξης του υπαραχνοειδούς χώρου από λεπτομηνιγγικές ετεροτοπίες (σφάλμα στην αναστολή της κυτταρικής μετανάστευσης ➡ *overmigration*)



# Δ. ΑΓΓΕΙΑΚΕΣ ΔΥΣΠΛΑΣΙΕΣ

Αρτηριοφλεβώδεις δυσπλασίες

## Ανεύρυσμα της φλέβας του Γαληνού

➤ Η συχνότερη αγγειακή δυσπλασία της νεογνικής ηλικίας



Παθολογική αρτηριοφλεβώδης επικοινωνία μεταξύ των οπίσθιων κυρίως εγκεφαλικών αρτηριών και της ασκοειδώς διατεταμένης φλέβας του Γαληνού.

**Σύνδρομο αγγειακής υποκλοπής** (διαφυγή αίματος από τις αρτηρίες στη φλέβα)



- Εγκεφαλική ισχαιμία
- Νεογνικοί σπασμοί
- Συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια  
(λόγω αυξημένης φλεβικής επιστροφής)



