

1) Tytuł: Obraz hemimegalencefalii u pacjenta z padaczką lekooporną w badaniu PET/CT z ^{18}F -FDG.

2) Autor: Paulina Ziółkowska, Rafał Czepczyński.

3) Jednostka: Oddział Kliniczny Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych – Pracownia Medycyny Nuklearnej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

4) Opis przypadku:

Dane kliniczne

Pacjent 27-letni zgłosił się do Pracowni Medycyny Nuklearnej na badanie PET/CT z użyciem ^{18}F -FDG w przebiegu padaczki lekoopornej.

Padaczka częściowa z napadami prostymi wtórnie uogólnionymi została rozpoznana w 11 roku życia pacjenta. Choroba wymagała wielokrotnych zmian w leczeniu ze względu na trudności w ograniczeniu częstotliwości napadów padaczkowych.

Z odchyień w badaniu neurologicznym: asymetria odruchów ścięgniętych w zakresie kończyn z większym nasileniem po stronie prawej, dodatni objaw Babińskiego po stronie prawej, dyskretny niedowład połowiczny lewostronny.

W konsultacji psychologicznej: poziom rozwoju funkcji intelektualnych znacznie poniżej normy wiekowej, powolne tempo wykonywanych zadań, obniżona analiza wzrokowa i słuchowa.

W badaniu EEG opisano nieprawidłowy zapis ze zmianami zlokalizowanymi w odprowadzeniach znad prawej półkuli mózgu.

W badaniu MR głowy stwierdzono szereg wad rozwojowych w postaci:

- większej objętości prawej półkuli mózgu w porównaniu z półkulą lewą,
- spłaszczenia zakrętów prawej półkuli mózgu,
- mniejszej szerokości przestrzeni podpajęczynówkowej po stronie prawej,
- polimikrogyri w prawym płacie czołowym.

W/w zespół wad wrodzonych upoważnił do rozpoznania hemimegalencefalii.

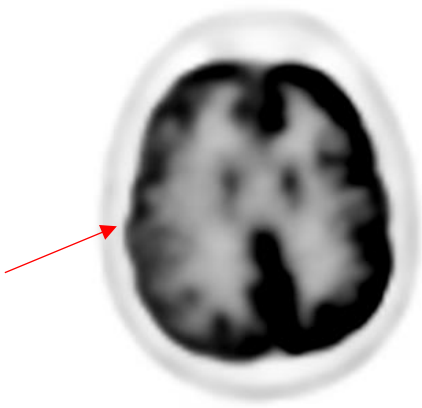
W związku z lekoopornością padaczki, celem kwalifikacji do leczenia chirurgicznego, skierowano pacjenta na badanie PET/CT z ^{18}F -FDG celem oceny metabolizmu kory mózgowej.

Diagnostyka

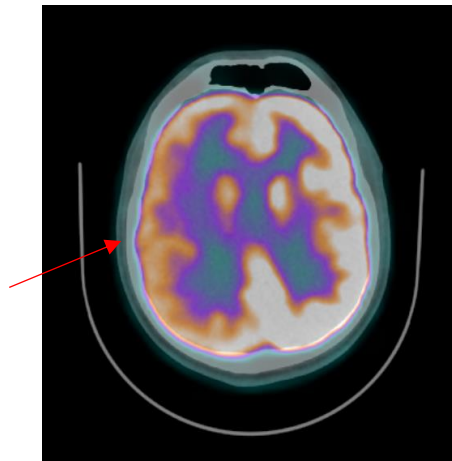
Wykonano badanie PET/CT głowy 64-minuty po podaniu 258 MBq ^{18}F -FDG według protokołu PET BRAIN. Badanie wykonano w fazie interictal.

Uwidoczniono asymetrię gromadzenia ^{18}F -FDG w półkulach mózgu (Zdj. 1A i 1B).

Wychwył znacznika jest obniżony w całej powiększonej prawej półkuli mózgu ($\text{SUV}_{\text{max}} = 7,7$ vs 12,7) – obszar obniżonego wychwyłu oznaczony czerwonymi strzałkami za Zdj. 1A oraz 1B.

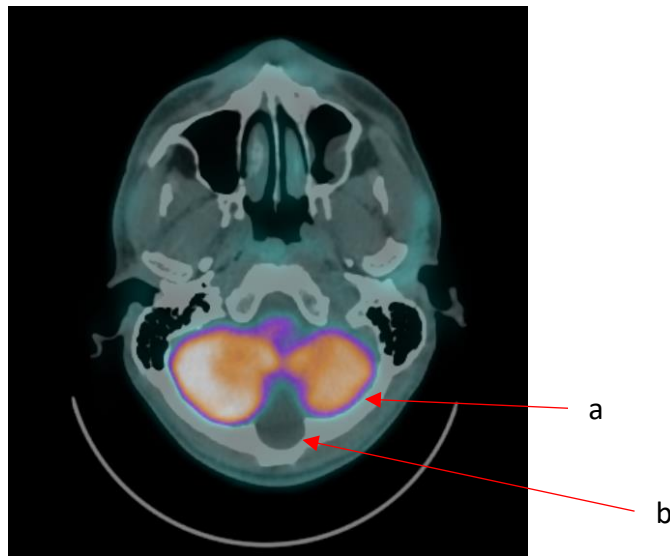


Zdj.1A – obraz PET – przekrój poprzeczny



Zdj.1B – obraz PET/CT – przekrój poprzeczny

W półkulach mózdzku asymetria jest odwrócona (Zdj.2 – strzałka a) – wychwyty ^{18}F -FDG jest nieco mniejszy w jego lewej półkuli (SUVmax = 7,8 vs 8,7).



Zdj. 2 – obraz PET/CT – przekrój poprzeczny

Morfologicznie prawa półkula mózdzku jest większa od lewej.

Całość obrazu wskazuje na hipometabolizm prawej półkuli mózgu na podłożu hemimegalencefalii.

Ponadto uwidoczniono torbiel pajęczynówki tylnego dołu czaszki położoną pomiędzy półkulami mózdzku (Zdj.2 – strzałka b).

Opis jednostki chorobowej

Hemimegalencefalia jest rzadką, wrodzoną chorobą neurologiczną z częściowym lub całkowitym hamartomatycznym przerostem jednej z półkul mózgu(1,2). Oprócz przerostu kory mózgu widoczne są także inne zaburzenia jej rozwoju np. lisencefalia, agyria czy polimicrogyria.

Wyróżnia się trzy postaci hemimegalencefalii(3):

- sporadyczną,
- syndromiczną – związane z zespołami obejmującymi połowiczy przerost ciała np. zespół Proteusa,
- całkowitą – z objęciem mózdzku i pnia mózgu(4).

a) patogeneza

Hemimegalencefalia rozwija się w wyniku mutacji w komórkach somatycznych, których wynikiem są zaburzenia migracji neuroblastów, zwiększenie proliferacji neuronów i/lub zmniejszenie ich apoptozy(1).

b) obraz kliniczny

Schorzenie objawia się opóźnieniem rozwoju, upośledzeniem umysłowym, niedowładem połowicznym strony przeciwnej oraz napadami padaczkowymi opornymi na leki (1,2,4).

c) diagnostyka

Wszystkie dostępne badania obrazowe, ultrasonografia, tomografia komputerowa i rezonans magnetyczny są skuteczne w diagnostyce hemimegalencefalii, z największą czułością i swoistością po stronie MR.

W badaniu obrazowym widoczne są: przerost kory mózgu zajętej półkuli, spłylenie bruzd, polimicrogyria, lisencefalia, agyria lub pachygyria (1).

W diagnostyce hemimegalencefalii mają również zastosowanie badania z zakresu medycyny nuklearnej:

- badanie perfuzji mózgu metodą SPECT/CT,
- PET/CT z ¹⁸F-FDG.

W fazie interictal powyższe metody uwidoczniają odpowiednio hipoperfuzję i hipometabolizm przerośniętej półkuli mózgu.

Wzrost wychwytu ¹⁸F-FDG w korze przerośniętej półkuli mózgu może występować w trakcie napadu padaczkowego(1,2).

d) diagnostyka różnicowa

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić m.in. jednostki:

- z powiększeniem półkuli mózgu – np. gliomatosis cerebri,
- powodujące zmniejszenie jednej z półkul mózgu np. zespół Sturge-Weber.

e) leczenie

Leczeniem, które umożliwia kontrolę napadów padaczkowych oraz poprawę rozwoju funkcji poznawczych jest zabieg hemisferektomii:

- funkcjonalnej – aby odłączyć nieprawidłowo zbudowaną półkulę mózgu,

- anatomicznej – gdy konieczna jest resekcja nieprawidłowej półkuli.

Dzięki plastyczności układu nerwowego wcześniej wykonana hemisferektomia, umożliwia kompensację funkcji usuniętych obszarów kory mózgowej.

Celem zakwalifikowania pacjenta do leczenia zabiegowego niezbędna jest ocena metabolizmu przeciwległej półkuli mózgu – tylko wtedy, gdy jest on prawidłowy, daje szansę na skuteczność hemisferektomii (2).

Piśmiennictwo

1. Stanescu L, Ishak GE, Khanna PC, Biyyam DR, Shaw DW, Parisi MT. FDG PET of the Brain in Pediatric Patients: Imaging Spectrum with MR Imaging Correlation. *RadioGraphics*. 2013;33(5):1279–303.
2. Kumar A, Chugani HT. The Role of Radionuclide Imaging in Epilepsy, Part 2: Epilepsy Syndromes. *J Nucl Med Technol*. 2017;45(1):22–9.
3. Ogrodnik M, Sadowski K, Józwiak S. Neurological manifestations of Proteus syndrome – review of the literature. *Child Neurol*. 2015;24(49):47–53.
4. Jączak-Goździak M, Stajgis M, Steinborn B. Asymetria mózgu jako objaw radiologiczny pomocny w dalszej diagnostyce neurologicznej - przegląd kliniczno-radiologiczny wybranych jednostek neurologicznych związanych z asymetrią budowy mózgu. *Child Neurol*. 2020;29(58):33–44.