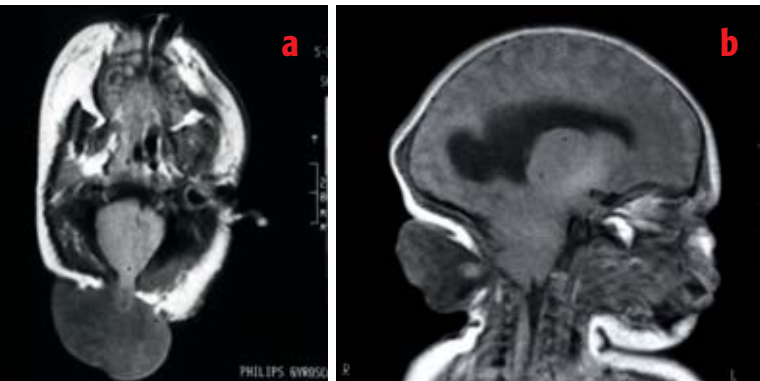


Cornelia Schröder

Fehlbildungen des Gehirns

Fehlbildungen des Gehirns entstehen in der Embryonalzeit, daher lassen sie sich im allgemeinen zeitlich in eine ganz bestimmte Entwicklungsphase einordnen. Die bei den Störungen der Bildung oder Reifung des ZNS auftretenden morphologischen Veränderungen sind dabei abhängig von der Entwicklungsphase (Zeitpunkt), wann die Noxe eintritt, nicht von der Art der Störung. Zu den häufigsten Fehlbildungen des Gehirns bei Kindern zählen die Neuralrohrdefekte. Diese finden sich bei ca. 1-5 von 1000 Lebendgeborenen. Viele, aber nicht alle dieser Fehlbildungen werden schon durch die Ultraschalldiagnostik in der frühen Schwangerschaft entdeckt. Bei manchen Kindern, die erst durch die klinische Situation einer Entwicklungsverzögerung oder einer Epilepsie auffallen, wird die Fehlbildung erst lange nach der Geburt – meist durch eine MRT-Untersuchung – entdeckt. Die Veränderungen können sehr diskret sein, daher ist Erfahrung bei der Interpretation der kernspintomographischen Untersuchungen notwendig.



■ Abb.: 1a/b Meningoencephalocele

Fehlbildungen des Gehirns lassen sich in drei große Gruppen unterteilen:

1. Fehlbildungen, die beim Schluss des Neuralrohrs entstehen
2. Fehlbildungen im Verlauf der Differenzierung der Hemisphären
3. Fehlbildungen, die die Gyrierung betreffen

1. Die wesentlichen Fehlbildungen, die beim Schluß des Neuralrohrs

entstehen können, sind folgende:

- Meningo(myelo)cele
- Enzephalozele
- Arnold-Chiari-Syndrom
- Agenesie Corpus callosum
- Agenesie Septum pellucidum
- Dandy-Walker-Syndrom, – variante
- Mittellinienstörungen/-cysten

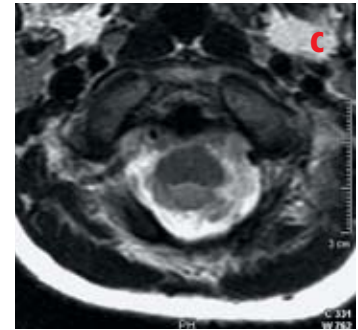
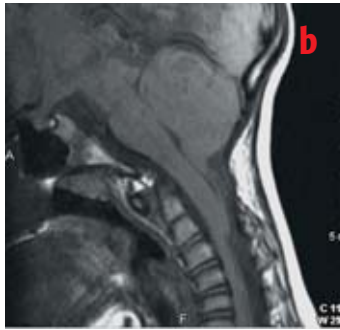
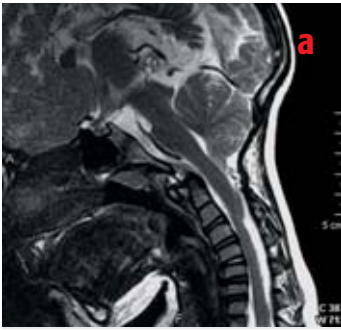
Wissenswertes zur Embryologie

Am Ende der 4. Schwangerschaftswoche (28. Tag) schließt sich die bis dahin offene Neuralrinne, be-

ginnend ungefähr in Höhe des Cervicalmarks reißverschluförmig innerhalb weniger Tage nach cranial und caudal und ist am 32. Tag geschlossen. Ein Defekt der Neuralulation tritt deshalb meist an den extremen Enden des Neuralrohrs auf. Auch der encephale Pol des Neuralrohres weist zunächst eine segmentale Gliederung in 16 Neuromere auf. Treten beim Schließen der Neuroporus anterior Störungen auf, können Fehlbildungen im Sinne von Meningoencephalocelen bis zur Anencephalie auftreten.

Meningoencephalocele

Cephalocelen sind Hemmungsmisbildungen. Bei diesen besteht eine mediane Schädellücke, durch die sich Hirngewebe nach extracranial vorwölbt. Je nach Inhalt der Cele können fünf verschiedene Arten unterschieden werden. Bei der Meningoencephalocele werden sowohl Hirngewebe, wie Liquor und



■ Abb.: 2 a/b/c Arnold-Chiari-Syndrom II

Anteile der Meningen nach außen verlagert (Abb. 1).

Arnold-Chiari-Syndrom

Beim Arnold-Chiari-Syndrom sind Teile der Kleinhirnhemisphären durch das Foramen magnum hindurch in den Spinalkanal verlagert. Man unterscheidet drei Ausprägungen:

Arnold-Chiari-Syndrom Grad I:

hier sind Kleinhirnanteile nur um wenige Millimeter in den Spinalkanal hinein verlagert. Eine Kombination mit einer cervicalen Syringomyelie ist möglich.

Arnold-Chiari-Syndrom Grad II:

Größere Teile der Kleinhirntonsillen hernieren in den cervicalen Spinalkanal hinein, der dritte Ventrikel ist meist erweitert, der vierte Ventrikel lang ausgezogen, das Tentorium cerebelli verläuft steil, die Massa intermedia des Thalamus verdickt. Häufig ist eine Meningomyelocele assoziiert (bzw. es besteht der Zustand nach Op einer solchen), ein Tethered-

Cord-Syndrom ist ebenfalls oft kombiniert. In fast allen Fällen besteht ein Hydrocephalus, z.B. aufgrund einer Malformation oder aufgrund der durch die Kleinhirnerverlagerung bedingten Obstruktion des Aquaeductus cerebri. Nicht in jedem Fall läßt sich die Genese des Hydrocephalus klären (Abb. 2).

Arnold-Chiari-Syndrom Grad III:

Hier besteht eine Kombination aus Arnold-Chiari-Syndrom II und cervikaler Spina bifida, in die das Kleinhirngewebe im Sinne einer Encephalocele herniert.

Agenesie des Corpus callosum

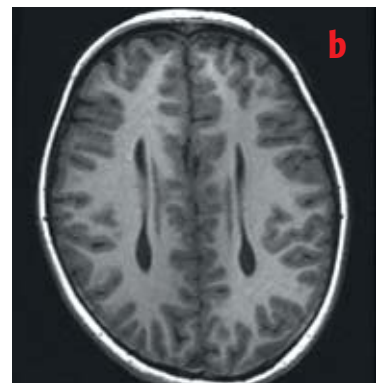
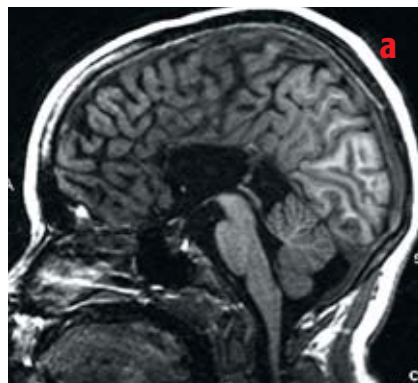
Die Agenesie des Corpus callosum

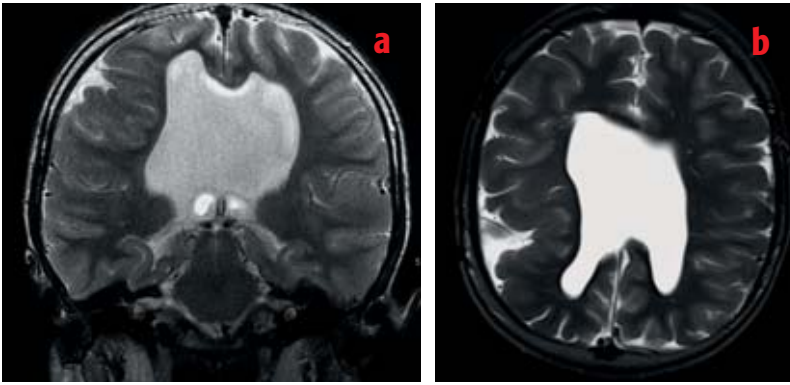
kann partiell oder komplett sein. Oft sind diese Befunde Zufallsbefunde, der Patient kann klinisch unauffällig sein. Bei kompletter Balkenagenesie können die normalerweise in der Struktur des Balkens verlaufenden Fasern als sog. Probstsche Bündel in den Großhirnhemisphären abgegrenzt werden (Abb. 3).

Agenesie des Septum pellucidum

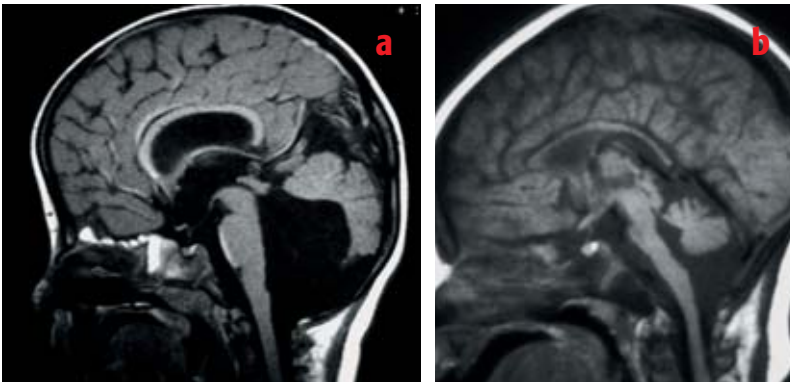
Die Agenesie des Septum pellucidum ist oft mit weiteren Fehlbildungen kombiniert. Der Befund ist am besten in Aufnahmen in coronaler Schichtlage zu erkennen. Eine Kombination mit einer Atrophie des Nervus opticus findet

■ Abb.: 3a/b : Balkenagenesie, b: Probstsches Bündel (medial der Seitenventrikel)





■ Abb.: 4 a/b: Septum-pellucidum-Agenesie, hier kombiniert mit Kolpocephalie und Schizencephalie (4b, re Hemisphäre)



■ Abb.: 5 a) Dandy-Walker-Syndrom, b) Dandy-Walker-Variante

sich beim sog. De-Morsier-Syndrom (Abb. 4).

Dandy-Walker-Komplex

Unter dem Begriff Dandy-Walker-Komplex werden die Dandy-Walker-Malformation, die Dandy-Walker-Variante und die Megacisterna magna zusammengefasst. Bei der Malformation findet man eine deutliche Erweiterung der Fossa posterior bei hochansetzendem Tentorium cerebelli. Der vierte Ventrikel geht nach dorsal in eine grosse flüssigkeitshaltige Cyste über. Die Kleinhirnhemisphären sind hypoplastisch und werden nach lateral verlagert. Zur Zeit der Diag-

nosestellung haben 90% der Patienten einen Hydrocephalus. Bei der Dandy-Walker-Variante findet sich eine Hypoplasie des Kleinhirnwurms und somit ein breiter Übergang der Cisterna magna in den vierten Ventrikel (Abb. 5). Die Megacisterna magna reicht dorsal des Kleinhirns bis an das Tentorium heran. Kleinhirnwurm und vierter Ventrikel sind normal.

Mittellinienstörungen/-cysten

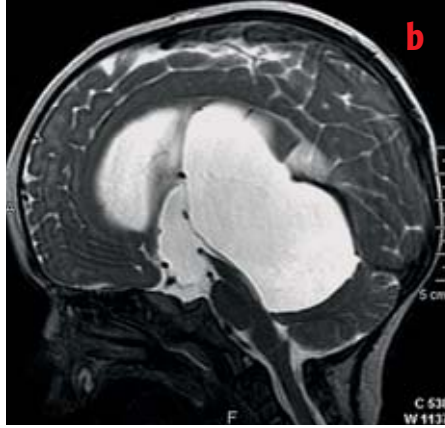
In Kombination mit sonstigen Mittellinienstörungen können Cysten auftreten, die auch raumfordernden Charakter aufweisen können. Manchmal ist eine Fensterung der

Cystenwand oder auch die Anlage eines Shunts erforderlich (Abb. 6).

2. Fehlbildungen im Verlauf der Differenzierung der Hemisphären führen zu einer ungenügenden Trennung der Hemisphären, es kann das Großhirn wie auch das Kleinhirn betroffen sein. Vergesellschaftet mit der ungenügenden Differenzierung der Großhirnhemisphären ist im Allgemeinen auch ein Monoventrikel. Septum pellucidum und Corpus callosum sind nicht angelegt. Man spricht von einer Holoprosencephalie. Diese kommt in 3 Formen vor: lobär, semilobär und lobär.

Wissenswertes zur Embryologie

Zu Beginn der 5. Schwangerschaftswoche wird die segmentale Gliederung des Neuralrohres ergänzt durch die Ausbildung der drei primären Hirnbläschen: Prosencephalon, Mesencephalon und Rhombencephalon. Am Ende der 5. Schwangerschaftswoche findet eine Weiterentwicklung zu 5 Hirnbläschen statt: aus dem Prosencephalon bildet sich das Telencephalon und das Diencephalon. Das Mesencephalon bleibt bestehen. Aus dem Rhombencephalon entsteht zum einen das Metencephalon (Nachhirn) und das Mye-



■ Abb.: 6 a/b:
Mittellinien-Cyste

lencephalon (verlängertes Mark). Gleichzeitig mit der Ausbildung der 5 Hirnbläschen erfolgt die sog. „Divertikulation“, es werden aus dem Prosencephalon weitere Bläschen gebildet: die Augenbläschen, das Infundibulum der Neurohypophyse, das Pinealisbläschen und insbesondere die beiden lateralen Anteile des Telencephalon, welche die Vorläufer der Großhirnhemisphären sind. Störungen in dieser Entwicklungsphase führen zu den diversen Ausprägungen der Holoprosencephalie.

Holoprosencephalie

Hier handelt es sich um eine Entwicklungsstörung des Prosencephalon, bei der die normale Differenzierung der Großhirnhemisphären in zwei Anteile partiell oder gänzlich unterbleibt. Man unterscheidet eine alobäre, eine semilobäre und eine lobäre Holoprosencephalie. Bei der alobären Form sind beide Großhirnhemisphären vollständig fusioniert, der dritte Ventrikel fehlt, die Fissura longitudinalis cerebri und die Falx sind nicht angelegt. Bei der semilobären Holoprosencephalie sind

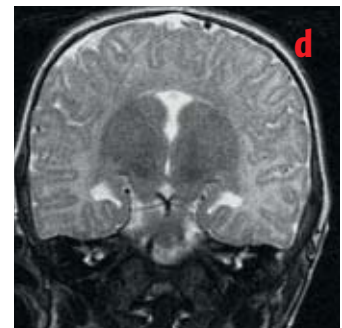
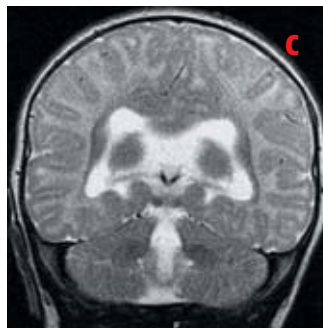
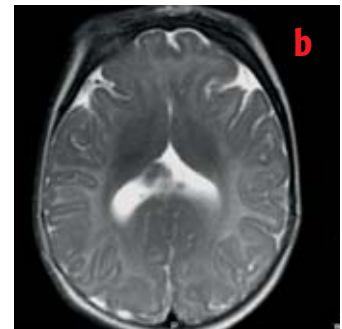
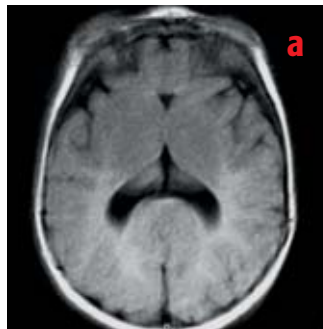
die Großhirnhemisphären frontal verschmolzen, dorsal ist ein inkompletter Hemisphärenspalt sichtbar. Septum pellucidum und Corpus callosum fehlen.

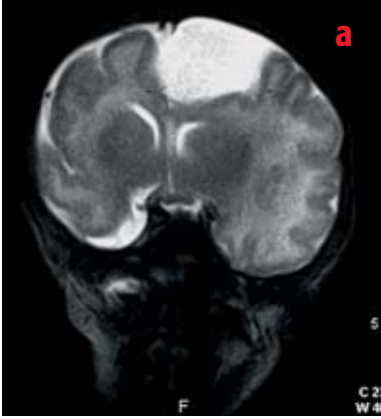
Bei der lobären Form der Holoprosencephalie besteht nur frontal in kleineren Hirnarealen eine Fusion der Hemisphären, das Septum pellucidum fehlt (Abb. 7).

3. Fehlbildungen, die die Gyrierung und/oder die Migration betreffen, sind vielfältig:

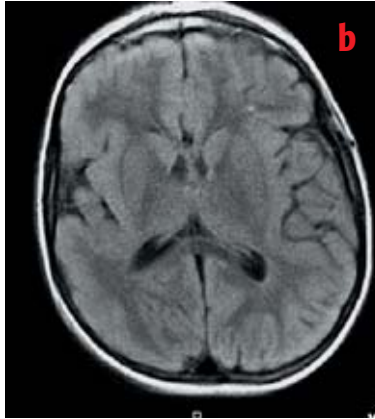
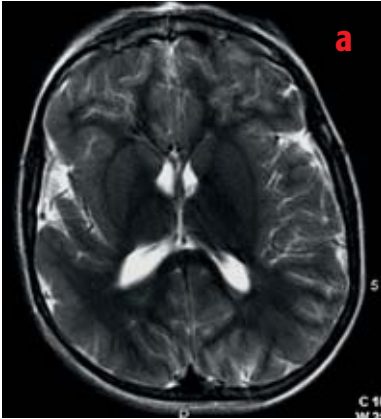
- Lissencephalie
- Agyrie
- Pachygyrie
- Polymikrogyrie
- Heterotopie
- Schizencephalie

■ Abb.: 7 a-d : Holoprosencephalie, lobäre Form





■ Abb.: 8 a/b : Lissencephalie und Holoprosencephalie



■ Abb.: 9 a/b : Pachygyrie der rechten Hemisphäre

Wissenswertes zur Embryologie

Nachdem sich Stammzellen zu Neuroblasten und Glioblasten differenziert haben, proliferieren sie am Dach der Bläschen des Telencephalon in der sog. „Matrixzone“. Diese findet sich entlang der Seitenventrikel bis zur 30. Schwangerschaftswoche.

Etwa ab der 7. Schwangerschaftswoche wandern Neuroblasten an die Hirnoberfläche (Migration) und bilden die Rindenplatte. Diese Migration der Neurone ist bis zur 20. Schwangerschaftswoche abgeschlossen, dabei ist der Cortex bis zur 24. SSW dreischichtig, bis zur

28. SSW sechsschichtig. Die Organisation des Cortex schreitet bis zur 40. SSW immer weiter fort, der Aufbau der Hirnrinde erfolgt dabei von innen nach außen.

Die beschriebenen Prozesse führen zu einer Volumenvermehrung des Hirns, diese wiederum bewirkt eine zunehmende Gyrierung und Hirnfurchung. Die Migration von Astrogliazellen und Oligogliazellen erfolgt getrennt von der Neuroblastenmigration. In der frühen Fetalzeit wandern die ersten Fasern vom Thalamus aus in die Hirnrinde ein, die sog. „weiße Substanz“ entsteht. Fehlbildungen der corticalen Ent-

wicklung werden nach dem Zeitpunkt ihrer Entstehung beschrieben: man unterscheidet

- a) Fehlbildungen aufgrund der periventrikulären Zellproliferation (z.B. Micro-lissencephalie)
- b) Fehlbildungen aufgrund der Differenzierung (z.B. fokale corticale Dysplasie)
- c) Fehlbildungen aufgrund der neuronalen Migration (z.B. Heterotopie)
- d) Fehlbildungen aufgrund der corticalen Organisation (z.B. Polymicrogyrie)

Die Entwicklung des Cortex ist bis zur 28. SSW abgeschlossen. Daher führen danach auftretende Schädigungen nicht mehr zu Fehlbildungen,

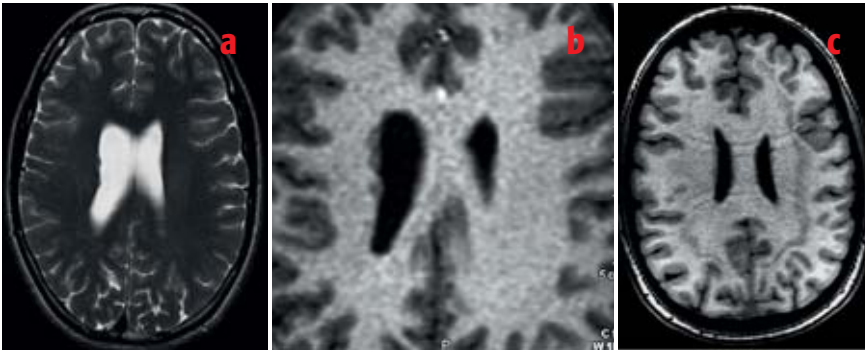
sondern zu Defekten. Diese sind im Anfang meist cystisch, später auch durch die Ausbildung von Gliosen charakterisiert.

Lissencephalie/Pachygyrie

Unter dem Begriff „Lissencephalie“ versteht man eine verminderte Gyrierung der Grosshirnhemisphäre, so dass eine relativ glatte Hirnoberfläche resultiert. Bei der Pachygyrie ist die Gyrierung ebenfalls reduziert, man findet eine verplumpte und breite Hirnrinde (Abb. 8 + 9).

Heterotopie, laminär/nodulär

Unter „Heterotopie“ versteht man die Lokalisation von Hirnrinden-



■ Abb.: 10 a/b Heterotopie - nodulär, c) Heterotopie, laminär

gewebe innerhalb des Marklagers. Eine Heterotopie kann knotenförmig (nodulär; oft subependymal in der Ventrikelwand) oder auch bandförmig (laminär) auftreten. Heterotopien treten häufig in Assoziation mit anderen Veränderungen (Agyrie, Pachygyrie, Hemimegalencephalie, Schizencephalie, Polymikrogyrie) auf. Oft werden sie erst im Erwachsenenalter entdeckt, wenn Symptome auftreten (Epilepsie, Spastik, Hyperreflexie etc.) (Abb. 10).

Schizencephalie

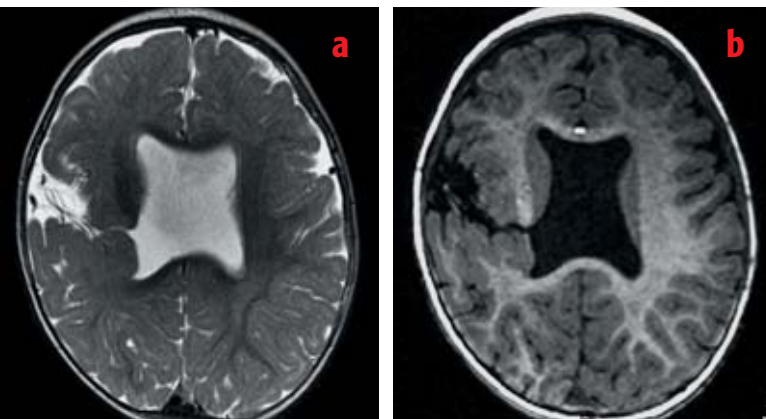
Eine Spaltbildung der Großhirnhemisphäre wird „Schizencephalie,“

genannt. Sie kommt häufiger unilateral als bilateral vor, im Allgemeinen ist der Spalt von heterotopem Hirnrindengewebe begleitet. Letzteres kann mit einer Polymikrogyrie vergesellschaftet sein. Je nachdem, ob die Spaltbildung eine Kommunikation der äußeren mit den inneren Liquorräumen bewirkt oder nicht, unterscheidet man eine open-lip-Schizencephalie und eine closed-lip-Schizencephalie (Abb. 11).

Oft ist eine Agenesie des Septum pellucidum assoziiert. Hirnfehlbildungen, insbesondere die Heterotopien, werden manchmal erst

Untersuchungsstrategie so wählen, dass nicht nur die Hippocampusregion in coronaler Schichtlage und T2-Wichtung untersucht wird, sondern auch eine hochauflösende T1-wichtende 3-D-Gradientenechosequenzen angefertigt wird. Feine Details lassen sich oft nur in geeigneter Schichtlage erkennen, so dass ein 3-D-Datensatz mit der Möglichkeit zur MPR-Rekonstruktion weiterer Schichtrichtungen sehr weiterhelfen kann.

■ Abb.: 11 a/b : Schizencephalie



► Dr. med. Cornelia Schröder
Kinderradiologische Praxis
Prüner Gang 16-20
D - 24103 KIEL