

Fetální MR mozku u poruch ventrální indukce

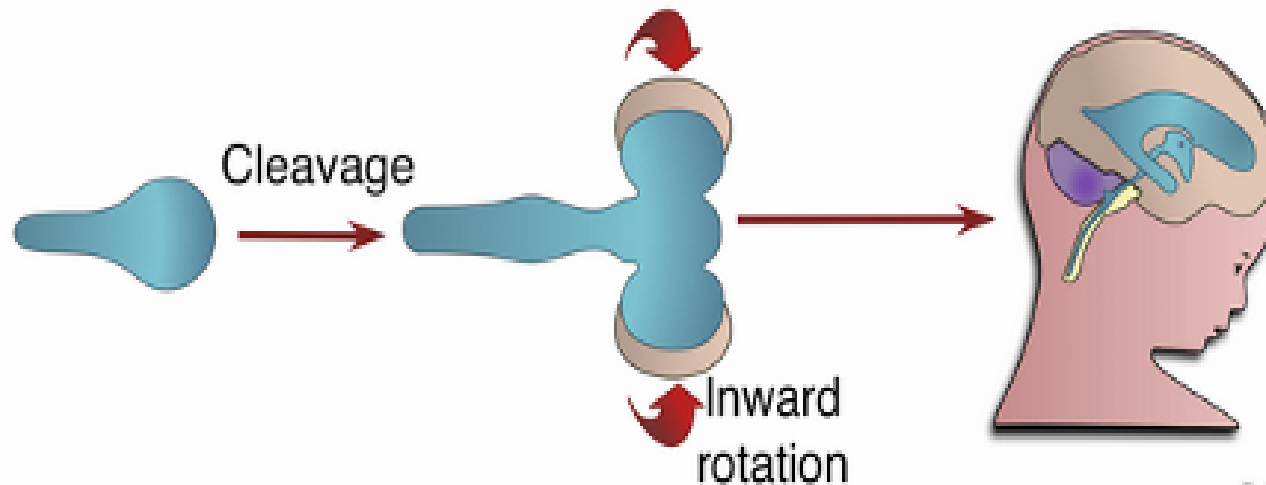
Blanka Prosová, Martin Kynčl
Klinika zobrazovacích metod FN Motol
Jiří Vojtěch, Lubomír Hašlík
ÚPMD Podolí

Ventrální indukce

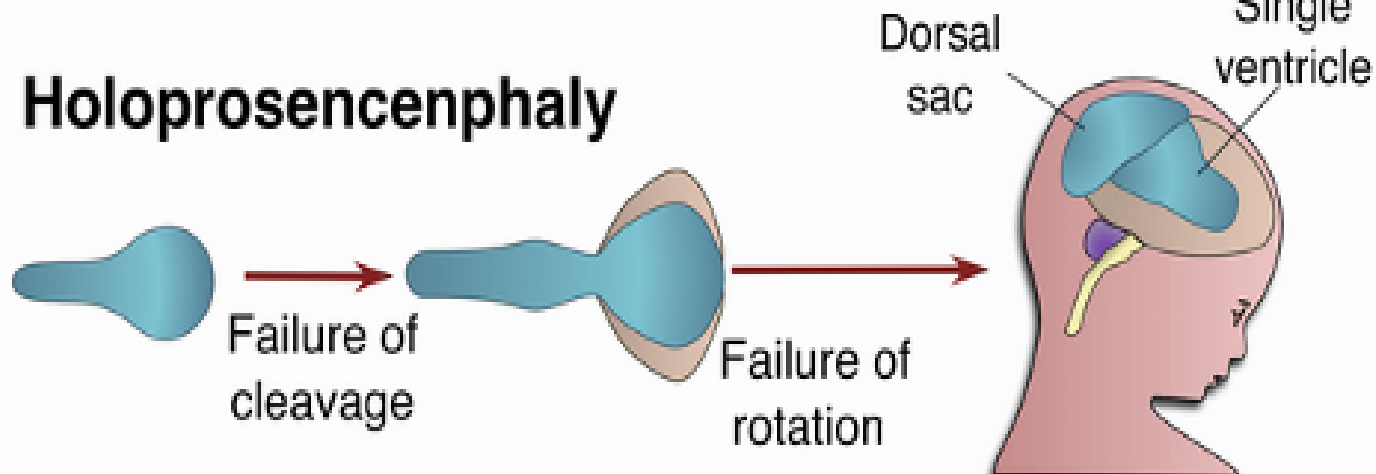
- 2. vývojová fáze CNS
- 4.-10. g.w
- Rozdělení na hemisféry, utváření komorového systému, rozdělení thalamů a hypothalamu, vývoj oka, čichového ústrojí i mozečku a středových struktur obličeje = divertikulace proencefalon

Poruchy ventrální indukce

Normal ventral induction



Holoprosencephaly



Holoprosencefalie- incidence, etiologie

- Incidence : 1:250 koncepcí
- Pouze 3 % plodů donošeny – celková incidence 1:10 000 -1: 20 000
- F:M 3:1 (alobární)
- Etiologie: 25-50% HPE chromozomální anomalie, 18-25 % syndromické, mutace pouze 1 genu
- 55% přidružené anomalie

Holoprosencefalie – typy



Normal brain



Alobar



Semilobar



Lobar



Middle variant

HPE- prenatální diagnostika

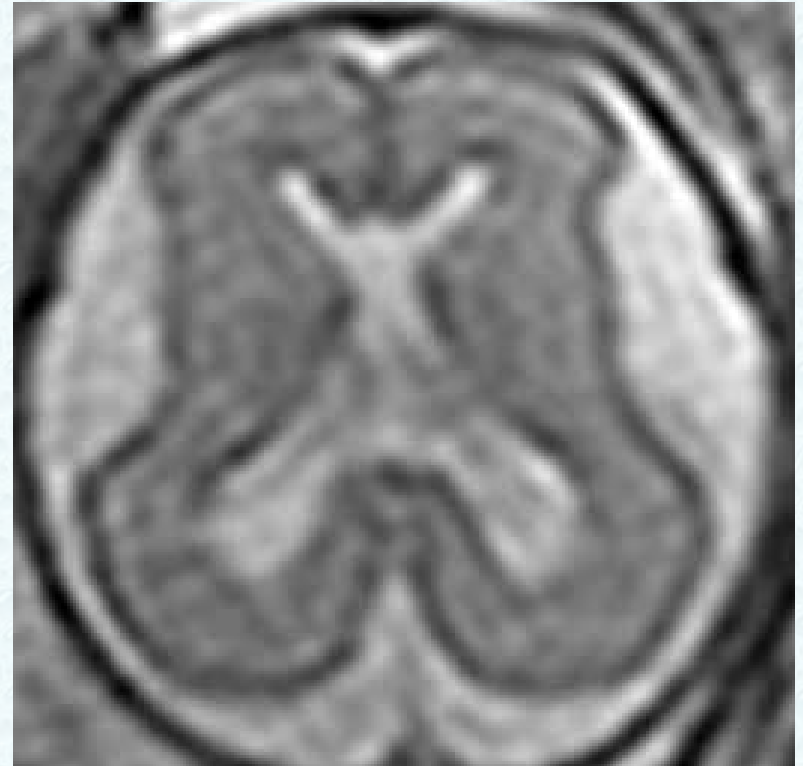
- UZ již v 10. týdnu
- Základní znaky: chybění IH štěrbiny, monoventricle, absence septum pellucidum, přítomnost dorsální cysty a vady střední části obličeje
- u 80% koreluje tíže postižení CNS a obličeje
- **FACE MAY PREDICT THE BRAIN**

UZ x MR

- Co vidí MR lépe?
- Fornix, falx, hlubokou šedou hmotu , hypothalamus, thalamus
- (Ne)přítomné části corpus callosum
- Heterotopii šedé hmoty
- Zrakové nervy

- U alobární HPE – MR zbytečná

Lobární HPE



Dif.dg. : ageneze septum pellucidum (asymptomatická)

Semilobární HPE

Absence septum pellucidum, falx a interhemisferická rýha naznačeny, thalamy a bazální ganglia odděleny

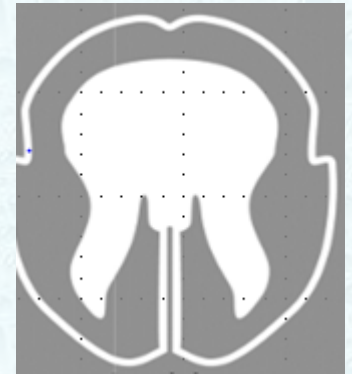
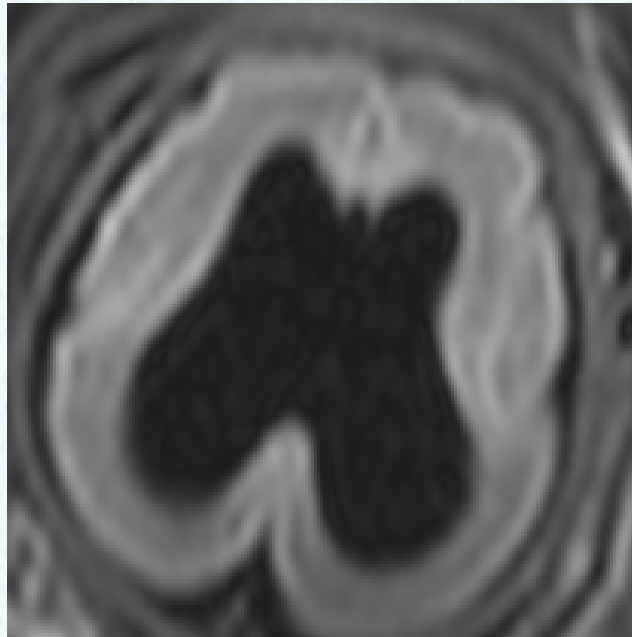
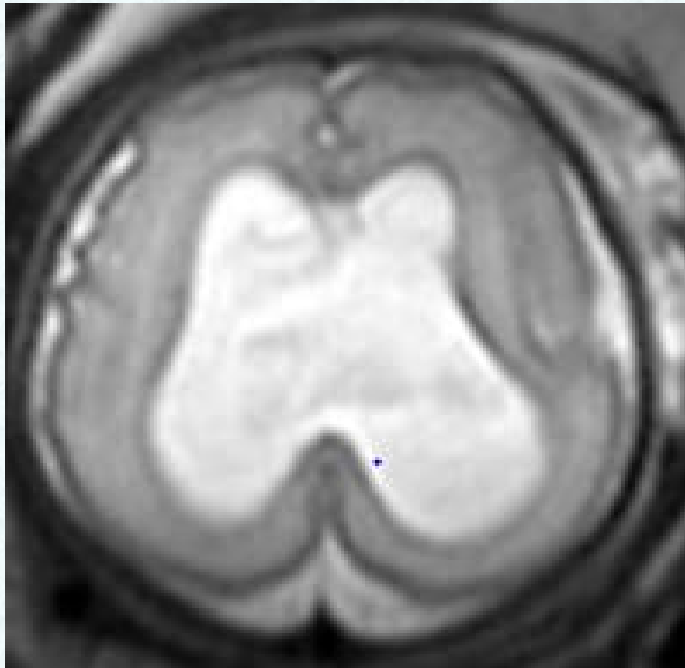


Kasuistika 1 : Semilobární HPE?

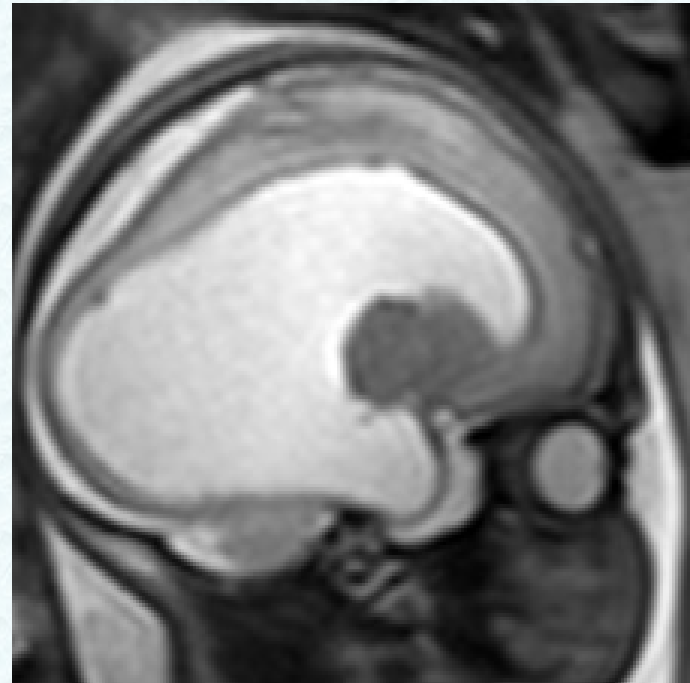
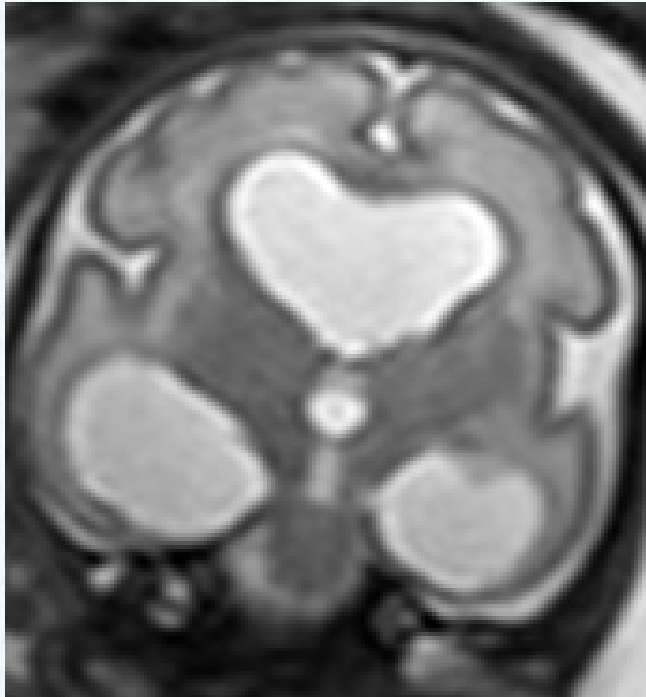
Pacientka , r. 93, 1. gravidita, nyní 29+2, první UZ
fysiologický, 2. susp. semilobární HPE

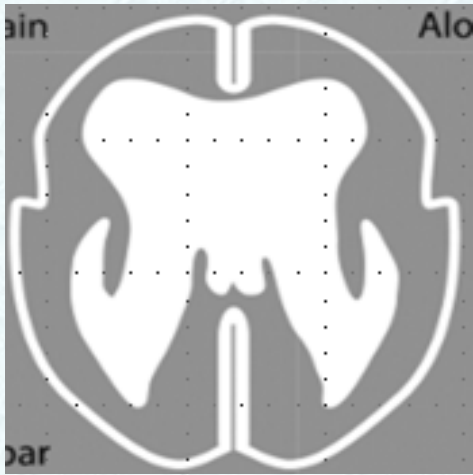


Kasuistika 1: Semilobární HPE?

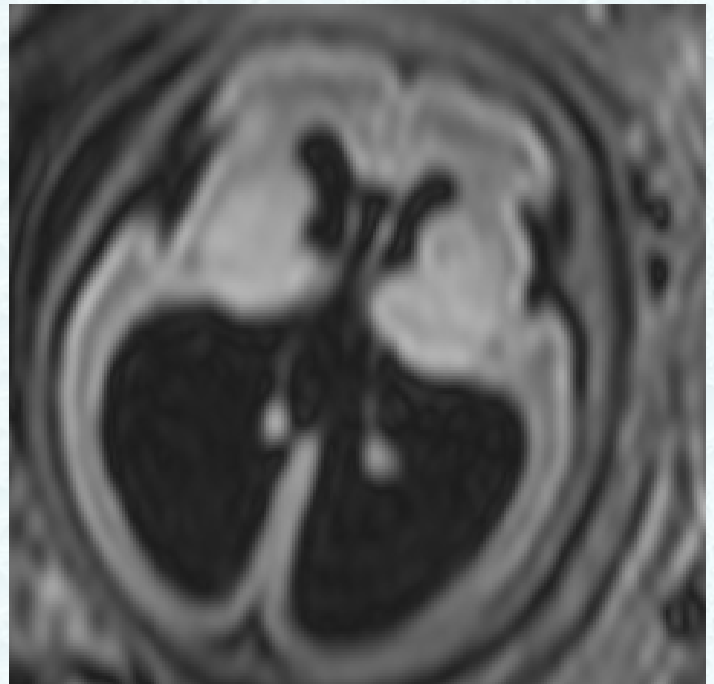
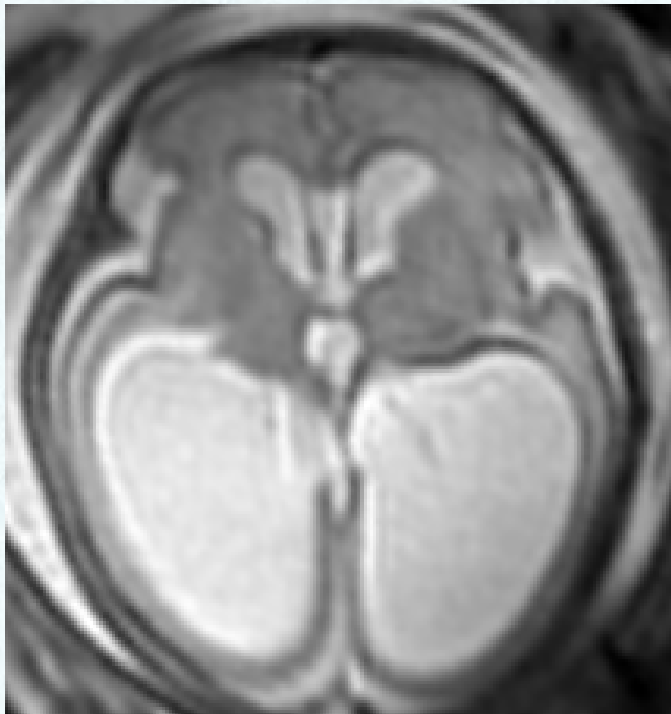


Semi/lobární HPE?





Lobární HPE?



CAVE : správná úroveň axiálního řezu !!

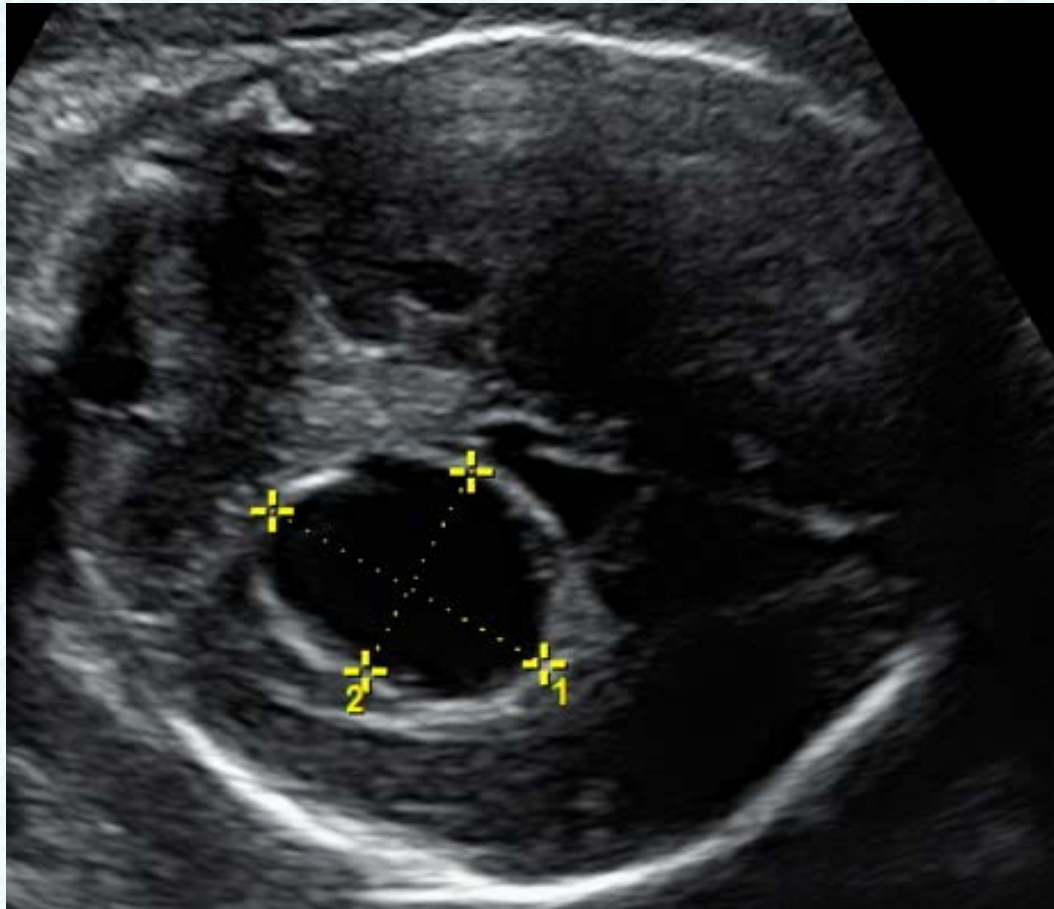
Diagnosa fMR

- Supratentoriální hydrocefalus , nejpíše při obstrukci / dysplasiu aqueductu
- Semilobární HPE můžeme vyloučit, je přítomno CSP , kompletně interhemisferická rýha
- Lehká forma lobární HPE může být přítomna (chybění interventrikulárního septa)

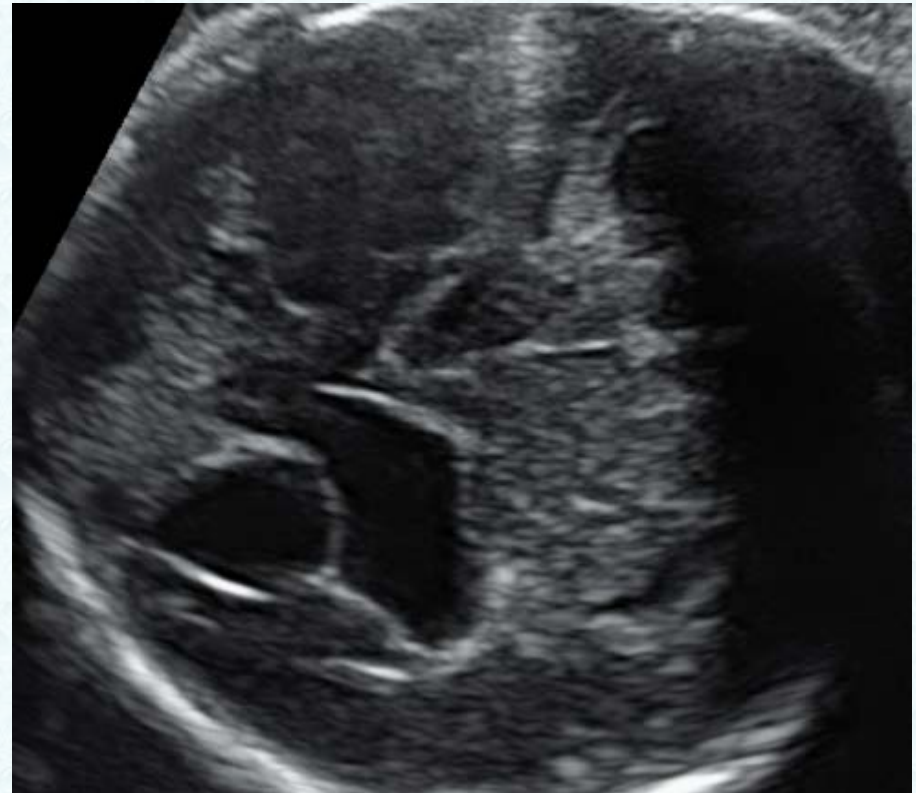
Další poruchy utváření středočárových struktur

Kasuistika 2 UZ

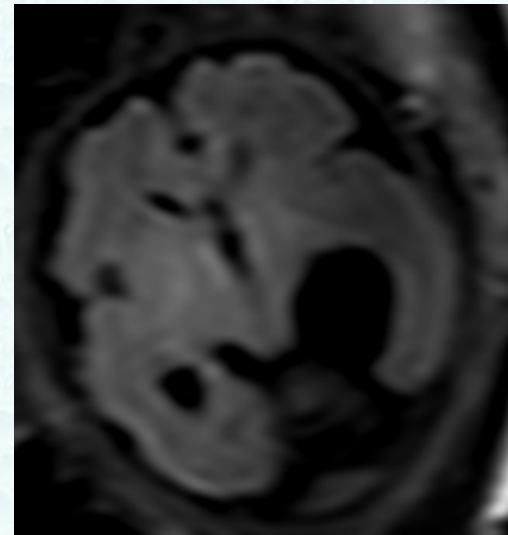
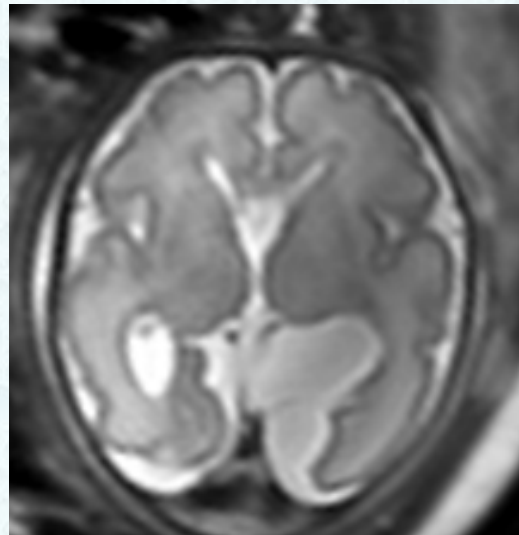
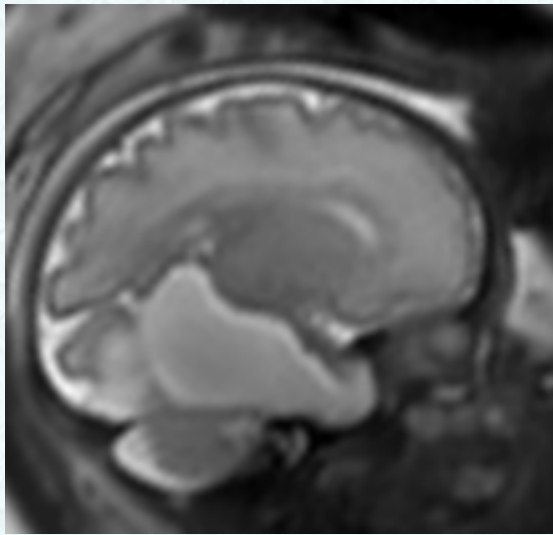
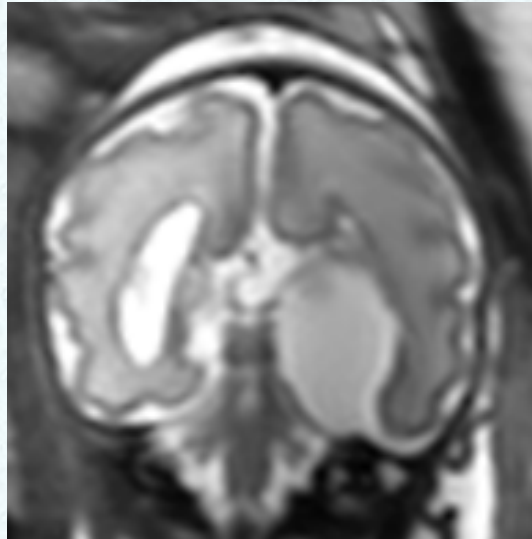
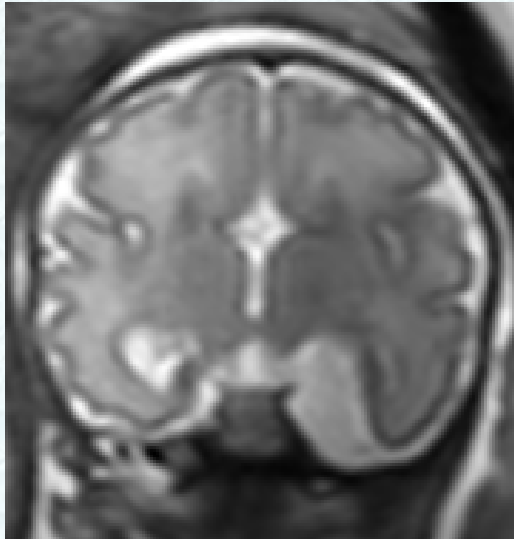
Pac. 30 g.w., na UZ susp. cysta occip. rohu PK



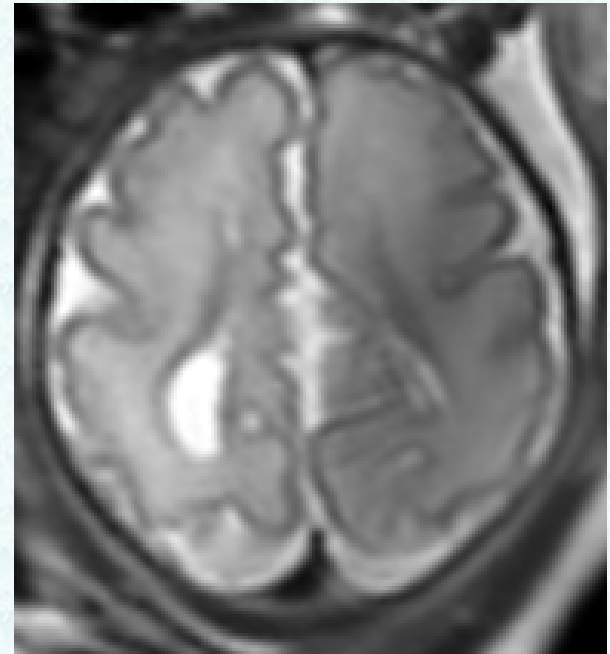
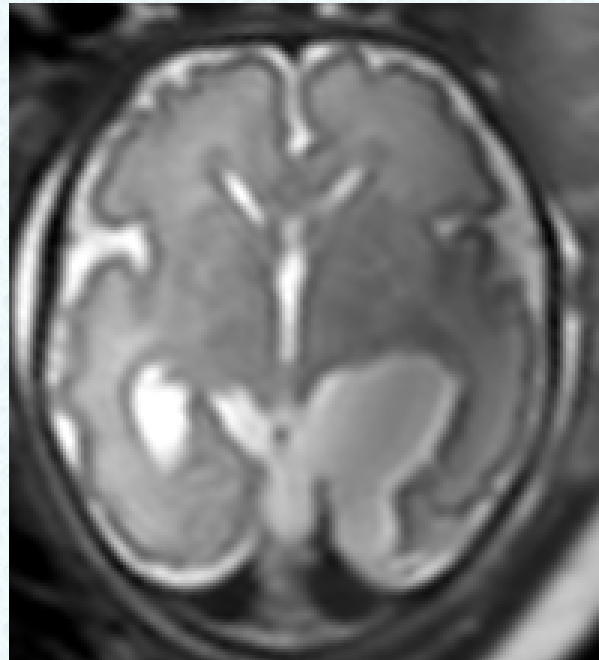
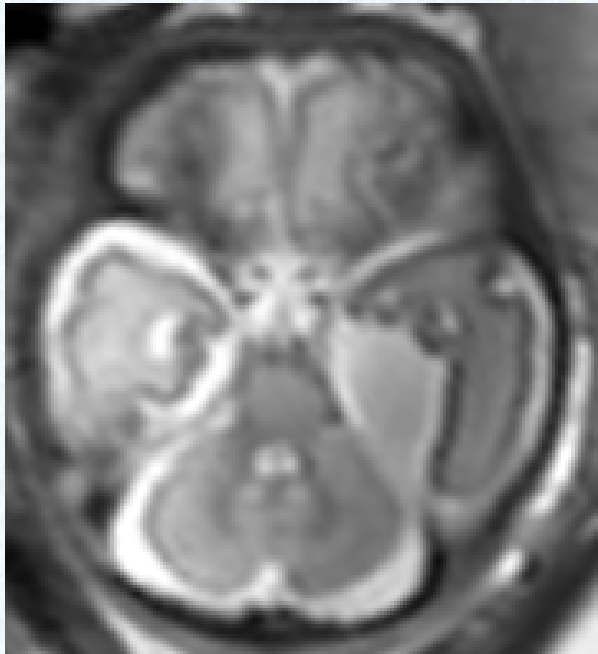
Kasuistika 2 UZ



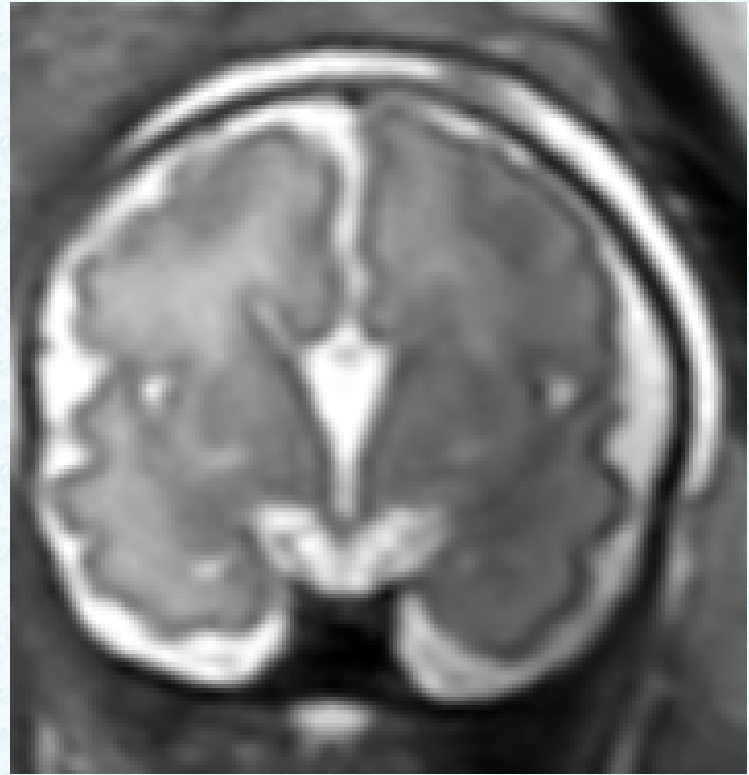
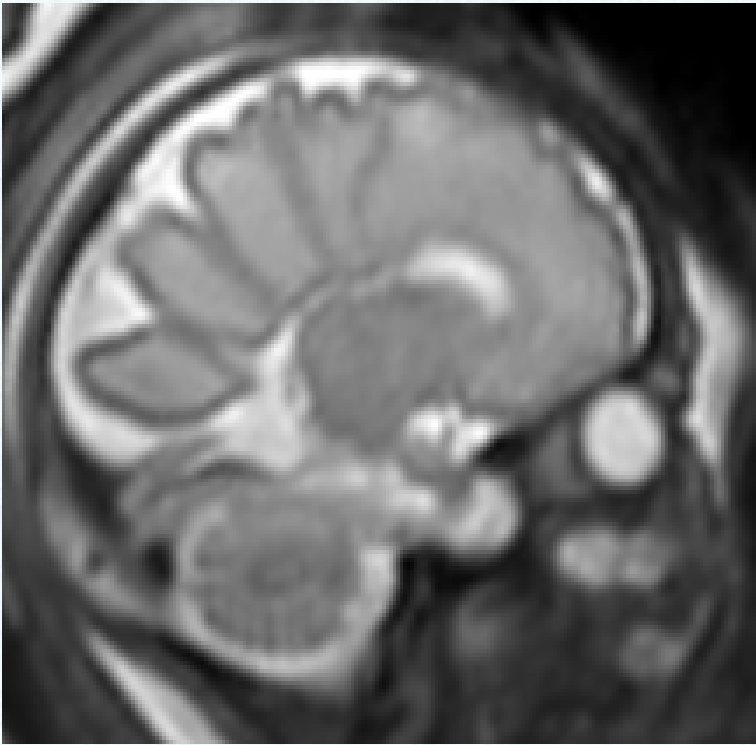
Kasuistika 2 fMR



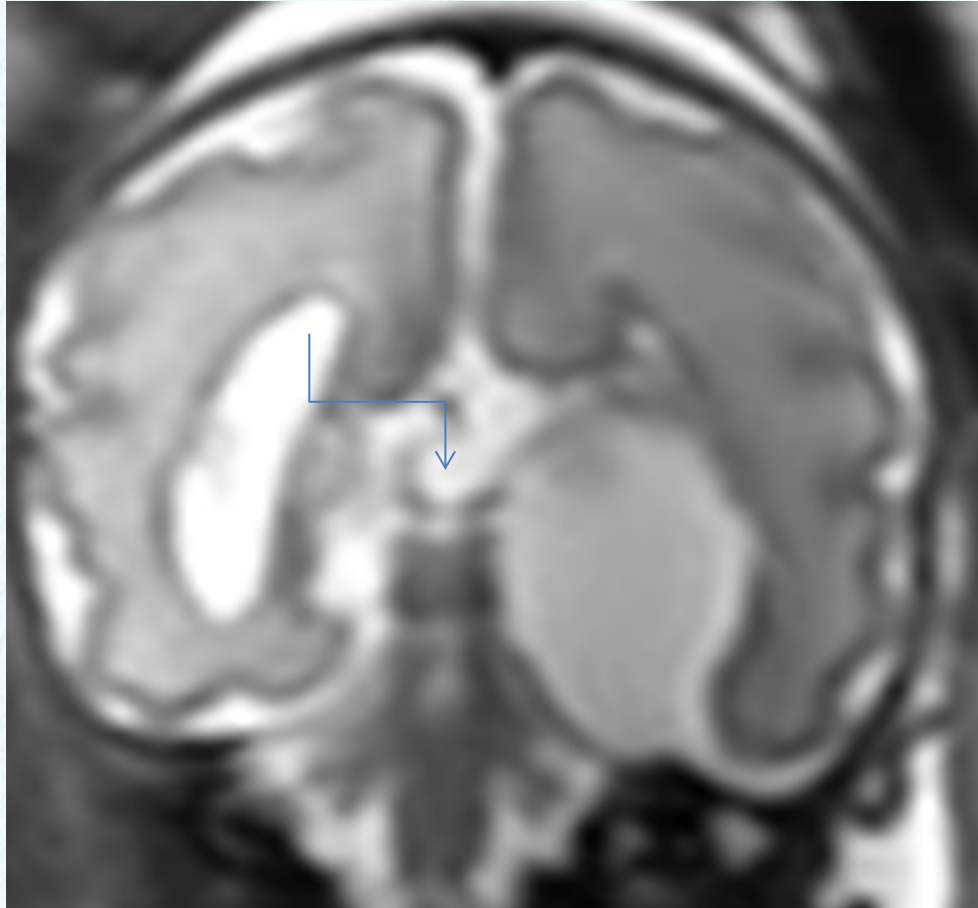
Komunikace s postranní komorou? Mesiální kortex ?



Corpus callosum ?



Pinealis ?



Diagnosa fMR

- Interhemisferická cysta II. typu
- Cysta pineální krajiny
- Suspekce na anomálii mesiálního kortexu
- Parciální ageneze corpus callosum

- Take home message: poruchy CC + středočárová cysta nebo lipom se vyskytují současně

Kdy myslet na HPE? Jak ji správně hodnotit?

- Ve střední rovině neposuzovat pouze CSP a CC
nutná analýza IH štěrbiny (nový termín DIHF)
- Pozor: existuje ageneze SP
- Komory spojeny – částečně/ úplně
- Hodnocení hluboko uložené šedé hmoty !
- Středové struktury obličejů ! A vice versa 😊
- Nezaměňovat HPE a anomálie střední čáry
(ageneze CC, interhemisferická cysta ...)

Proč indikovat f MR u podezření na poruchy ventrální indukce ?

- 40 % UZ u HPE inkonzistentních s rozsahem postižení
- Rozsah postižení/ formu HPE je potřeba určit pro genetické poradenství co nejpřesněji

Brain predict the function

DĚKUJI VÁM ZA POZORNOST

prenatalni.diagnostika@fnmotol.cz

blanka.prosova@fnmotol.cz

martin.kyncl@fnmotol.cz