



Torbiel pajączynówki u rodzeństwa z rozpoznaniem zaburzeń ze spektrum autyzmu – opis przypadku

Arachnoid cyst in siblings with diagnosed autism spectrum disorder – a case report

AGNIESZKA KAPINOS-GORCZYCA¹, PIOTR GORCZYCA^{1,2}, MACIEJ KAPINOS³, ROBERT TEODOR HESE²

- Z: 1. Dziennego Oddziału Psychiatrycznego dla Dzieci i Młodzieży, NZOZ „Feniks” w Gliwicach
2. Katedry i Oddziału Klinicznego Psychiatrii w Tarnowskich Górach, Śląski Uniwersytet Medyczny
3. Państwowego Szpitala dla Nerwowo i Psychiczenie Chorych w Rybniku

STRESZCZENIE

Cel. Przedstawienie przypadku współwystępowania zaburzeń autystycznych i torbieli pajączynówki u rodzeństwa.

Przypadek. W niniejszej pracy autorzy opisują dwóch braci 2,5- i 7-letniego z rozpoznaniem zaburzeń z kręgu autyzmu, u których wykonane badanie MRI głowy uwidoczniło torbiel pajączynówki okolicy zamóżdżkowej.

Komentarz. Stwierdzana u starszego z chłopców po operacji neurochirurgicznej stosunkowo niewielka poprawa w zakresie mowy, przy utrzymujących się innych deficytach charakterystycznych dla zespołu autystycznego, wydaje się przemawiać raczej za wpisywaniem się powyższej pracy w nurt doniesień o występowaniu nieprawidłowości w budowie mózgu u dzieci z zaburzeniami autystycznymi.

SUMMARY

Objective. This article presents a case of comorbidity of autistic spectrum disorder and arachnoid cyst in a pair of siblings.

Case report. The authors present two brothers, one 2.5-year-old and one 7-year-old, with diagnosed autistic disorder in whom MRI of the head revealed an arachnoid cyst in the retrocerebellar area.

Commentary. The relatively minor improvement of speech and persistence of other deficits typical for autistic disorder in the older boy following neurosurgery suggest that the present case study belongs to the line of reports on abnormal brain structure in children with autistic disorder.

Słowa kluczowe: autyzm / torbiel pajączynówki

Key words: autism / arachnoid cyst

Autyzm dziecięcy to zaburzenie neurorozwojowe pojawiające się przed 36 miesiącem życia, rozpoznawane na podstawie nieprawidłowości funkcjonowania w zakresie interakcji społecznych, komunikacji werbalnej i niewerbalnej oraz stereotypowego powtarzającego się repertuaru zachowania [1]. Liczba przypadków autyzmu zaczęła w ostatnich latach wyraźnie wzrastać. W okresie od 1991 do 1997 roku zanotowano wzrost sięgający 556%. Obecnie coraz powszechniej używa się terminu spektrum zaburzeń autystycznych (ASD – *Autistic Spectrum Disorders*), które obejmuje – według stopnia nasilenia zaburzeń – przypadki od klasycznego autyzmu Kanner’a do zespołu Aspergera. Rozpowszechnienie autyzmu ocenia się na 1–2 dzieci na 1000; natomiast występowanie zaburzeń z kręgu autyzmu (ASD) szacowane jest na 3–6 na 1000 [2, 3, 4, 5].

Autyzm jest zaburzeniem rozpoznawanym na podstawie kryteriów nozologicznych, o złożonej etiologii. Mimo, że wyniki badań wskazują na znaczący udział czynników genetycznych i neurobiologicznych w jego patogenezie, etiologia autyzmu nadal nie jest ustalona [6, 7].

Do czynników etiologicznych autyzmu można zaliczyć wszystkie te, które mają bezpośredni lub pośredni wpływ na rozwój ośrodkowego układu nerwowego. Czynniki te mogą prowadzić do wystąpienia takich zmian neuroana-

tomicznych, jak nieprawidłowa struktura mózdzku, nieprawidłowości struktury cytoarchitektonicznej kory mózgu oraz zaburzenia struktury płatów czołowych, skroniowych i hipokampa.

Duże zainteresowanie budzą w ostatnim okresie czasu prace dotyczące wczesnych nieprawidłowości w rozwoju mózgu dzieci z autyzmem. W wieku 2–4 lat u 90% dzieci autystycznych objętość mózgu jest większa niż przeciętnie, a 37% z nich spełnia kryteria makroencefalii. Powiększenie objętości dotyczy niektórych obszarów mózgu np. płatów czołowych, jądra migdałowatego, hipokampa, ciała modzelowatego [8, 9, 10]. Zeegers i wsp. [11] opisali nieprawidłowości w budowie mózgu u 49% dzieci autystycznych i z opóźnieniem rozwoju poniżej 3 r.ż., w 8,5% przypadków stwierdzono obecność torbieli pajączynówki.

Torbiele pajączynówki należą do stosunkowo rzadkich schorzeń ośrodkowego układu nerwowego, zazwyczaj umiejscowionych w środkowym dole czaszki [12]. Większość z nich jest wykrywana przypadkowo, ujawniane objawy są zwykle niespecyficzne i wiążą się z rozmiarem i lokalizacją torbieli. Wśród opisywanych objawów odnaleziono można: bóle głowy, osłabienie, napady padaczkowe, wodogłowie, a także zaburzenia zachowania, objawy psychotyczne oraz opóźnienie psychomotoryczne [13, 14, 15, 16].

W poniższej pracy autorzy opisują przypadek dwóch braci z rozpoznaniem zaburzeń z kręgu autyzmu, u których wykonane badanie MRI głowy uwidoczniło obecność torbieli pajęczynówki okolicy zamóżdżkowej.

OPIS PRZYPADKU I

Chłopiec 2,5-letni, zgłosił się do PZP dla Dzieci i Młodzieży razem z rodzicami.

Jest drugim dzieckiem w rodzinie, ma starszego 7-letniego brata. Urodzony przez cesarskie cięcie z powodu zagrożenia gestozą. Po urodzeniu otrzymał 9 na 10 punktów w skali Apgar. Rozwój ruchowy był prawidłowy (chłopiec zaczął chodzić w wieku 11 miesięcy).

W wieku 1,5 roku wymawiał proste wyrazy (mama, tata), później (około 20 m.ż.) nastąpił regres mowy. Obecnie wydaje tylko pojedyncze dźwięki. W tym samym czasie matka zaobserwowała także zmianę zachowania – pojawiły się napady złości, zaczął reagować w ten sposób na zmiany w otoczeniu lub w planie dnia – krzyczał, pisał, rzucał przedmiotami. Zachowania takie utrzymują się do tej pory. Nie spełnia poleceń i nie reaguje na swoje imię (według słów rodziców „jakby nie słyszał”). Wynik badania słuchu mieści się w normie. Kiedy czegoś chce ciągnie rodzica za rękę. Nie bawi się z dziećmi, lecz wyrwa im zabawki. Lubi książeczki wydające dźwięki oraz klocki, z których buduje, a następnie burzy, np. domki. Ustawia autka w szeregu, wyrzuca wszystko z pudeł. Brak zabawy symbolicznej i naśladowania. Chłopiec ogląda reklamy w telewizji, podchodzi bardzo blisko telewizora. Jest bardzo ruchliwy, wspina się na meble, wchodzi na parapety. Lubi huśtawki, karuzele. Ma ograniczony jadłospis (je głównie mięso i makaron z serem). Boi się prysznic. W czasie wizyty nie nawiązywał kontaktu wzrokowego, biegał po gabinecie, nie reagował na obecność badającego.

W badaniu EEG – zapis z pogranicza normy, w TK głowy – torbielowate poszerzenie przestrzeni płynowej zamóżdżkowej do około 2 cm, pozostałe przestrzenie przymózgowe prawidłowe. U chłopca występowały wyraźne nieprawidłowości w zakresie rozwoju interakcji społecznych, komunikacji i wyobraźni (sztywne, powtarzane wzorce zabawy), co pozwoliło na postawienie rozpoznania autyzmu dziecięcego według kryteriów klasyfikacji ICD-10 [1].

OPIS PRZYPADKU II (STARSZY BRAT)

Chłopiec 7-letni, z ciąży pierwszej, wywiad ciążowo-porodowy obciążony gestozą. wcześniak urodzony w 34 tygodniu ciąży, waga urodzeniowa 2540 g, dł. ciała 50cm, Apgar 9/10. Rozwój ruchowy prawidłowy, znacznie zaburzony rozwój mowy czynnej. Chłopiec w wieku około 1,5 roku wymawiał pojedyncze proste słowa – mama, tata, baba. W wykonanych badaniach foniatrycznych budowa i rozwój narządu mowy były prawidłowe. Według opinii z przedszkola chłopiec był spokojny, preferował zabawy konstrukcyjne (klocki), lubił puzzle, gry planszowe (warcaby, chińczyk), niechętnie zmieniał rodzaj aktywności, a gdy robiły to inne dzieci reagował płaczem.

W roku 2003 wykonano MRI głowy – w tylnej jamie torbiel pajęczynówki osiagająca grubość do 3 cm w części centralnej; modeluje ona robaka mózdzku i w mniejszym stopniu półkulę, poza tym tkanki i przestrzenie płynowe mózgowia bez zmian. W badaniu TK głowy z kontrastem (2004 r.) – w tylnym dole czaszki torbiel pajęczynówki wielkości 3,5×2,5 cm, bez patologicznego wzmocnienia po podaniu środka kontrastowego. Kontrolne badanie MRI głowy z 2005 roku – zamóżdżkowa torbiel pajęczynówki średnicy około 3 cm; obraz porównywalny względem poprzedniego badania.

Operowany w sierpniu 2005 roku w Oddziale Neurochirurgii Dziecięcej – wykonano kraniotomię podpotyliczną oraz marsupializację torbieli pajęczynówki. W kontrolnym badaniu TK głowy uwidoczniło prawidłowy obraz pooperacyjny.

Opinia logopedyczna z roku 2006 – znacznie opóźniony rozwój mowy, chłopiec wymawiał pojedyncze sylaby, proste słowa, rozumiał skierowane do niego polecenia, porozumiewał się z otoczeniem za pomocą gestów i mimiki.

Zespół orzekający z Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej wydał orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego w oddziale integracyjnym z powodu „poważnych zaburzeń kompetencji komunikacyjnych o nieustalonej do tej pory etiologii”. Badanie wykazało w sferze procesów niewerbalnych przeciętny poziom funkcjonowania intelektualnego, znacznie opóźniony rozwój mowy (w wieku 6 lat wymawiał pojedyncze słowa), obniżone możliwości grafomotoryczne, zaburzoną orientację przestrzenną.

W sierpniu 2006 roku zgłosił się do PZP dla Dzieci i Młodzieży – chodzi do zerówki (naukę szkolną odroczone o rok). Używa głównie rzeczowników, nie prowadzi dialogu. Mówi z dziwną prozodią; zdaniem rodziców po operacji wystąpiła poprawa w zakresie mowy. Cechuje go nadwrażliwość na różne dźwięki, ujawnia ograniczony zakres aktywności (klocki, puzzle). W czasie wizyty widoczna była sztywność w zabawie oraz problemy z posługiwaniem się teorią umysłu. Chłopiec nie zaliczył próby Sally-Ann, wykonywanej poprawnie przez prawidłowo rozwijające się dzieci czteroletnie [17]. Na podstawie wywiadu od rodziców oraz kilkakrotnej obserwacji zachowania chłopca podczas wizyt w poradni, rozpoznano autyzm atypowy według klasyfikacji ICD-10 [1].

KOMENTARZ

Ponieważ opisywane w powyższej pracy nieprawidłowości dotyczyły rodzeństwa pojawiało się pytanie o możliwość występowania podobnych zmian u rodziców. W literaturze można odnaleźć dane dotyczące rodzinnego występowania torbieli pajęczynówki zlokalizowanej w tylnym dole czaszki [12]. Związek występujących zmian z rozwojem mowy wydaje się niejednoznaczny. Tsuboi i wsp.[18] opisali przypadek 15-miesięcznej dziewczynki z torbielą pajęczynówki zlokalizowaną w tylnym dole czaszki, u której po wykonaniu zabiegu usunięcia torbieli nastąpił prawidłowy rozwój przy stwierdzonym wcześniej opóźnieniu psychoruchowym. Opisywane są również deficyty poznawcze, które poprawiły się po przeprowadzonej operacji usunięcia torbieli pajęczynówki [19]. Stwierdzana u starszego z chłopców

stosunkowo niewielka poprawa w zakresie mowy, przy utrzymujących się innych deficytach charakterystycznych dla zespołu autystycznego, wydaje się przemawiać raczej za wpisywaniem się powyższej pracy w nurt doniesień o występowaniu nieprawidłowości w budowie mózgu u dzieci z zaburzeniami autystycznymi niż za możliwością przyczynowego leczenia tychże objawów u opisywanych chłopców.

PIŚMIENNICTWO

1. Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne. Kraków-Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius”; 1997.
2. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T, Doernberg N, Boyle C, Murphy C. Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA*. 2003; 289 (1): 49–55.
3. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *Am J Psychiatry*. 2005; 162 (6): 1133–1141.
4. Croen LA, Grether JK, Hoogstrate J, Selvin S. The changing prevalence of autism in California. *J Autism Dev Disord*. 2002; 32 (3): 207–215.
5. Blaxill MF, Baskin DS, Spitzer WO. Commentary: Blaxill, Baskin, and Spitzer on Croen et al. (2002), the changing prevalence of autism in California. *J Autism Dev Disord*. 2003; 33 (2): 223–226.
6. Vilayanur S, Ramachandran S, Oberman LM. Świat w rozbitym lustrze. Teoria autyzmu. *Świat Nauki*. 2006; 12: 46–53.
7. Volkmar FR, Wiesner LA, Westphal A. Problemy zdrowotne dzieci z zaburzeniami autystycznymi. *Curr Opin Psychiatry*. 2007 (wydanie polskie); 2: 18–23.
8. Courchesne E. Abnormal early brain development in autism. *Mol Psych*. 2002; 7: 21–23.
9. Sparks BF, Friedman SD, Shaw DW, Aylward EH, Echelard D, Artru AA, Maravilla KR, Giedd JN, Munson J, Dawson G, Dager SR. Brain structural abnormalities in young children with autism spectrum disorder. *Neurology*. 2002; 59 (2): 184–192.
10. Brambilla P, Hardan A, di Nemi SU, Perez J, Soares JC, Barale F. Brain anatomy and development in autism: review of structural MRI studies. *Brain Res Bull*. 2003; 61 (6): 557–569.
11. Zeegers M, Van der Grond J, Durston S, Nievelstein RJ, Witkamp T, Van Daalen E, Buitelaar J, Engeland HV. Radiological findings in autistic and developmentally delayed children. *Brain Dev*. 2006; 28 (8): 495–499.
12. Sinha S, Brown JI. Familial posterior fossa arachnoid cyst. *Childs Nerv Syst*. 2004; 20 (2): 100–103.
13. Pradilla G, Jallo G. Arachnoid cyst: case series and review of literature. *Neurosurg Focus*. 2007; 22 (2): E7???
14. Janas-Kozik M, Krupka-Matuszczyk I, Radka P, Piekarska-Bugiel K, Bednarska-Pótorak K, Tatrocka-Burzawa B. Zespół paranoidalny u 16-letniego chłopca z wodogłowiem normotensyjnym oraz torbielami pajęczynówki. *Post Psychiatr Neurol*. 2007; 16, supl. 1 (21): 13–15.
15. Horiguchi T, Takeshita K. Cognitive function and language of a child with an arachnoid cyst in the left frontal fossa. *World J Biol Psychiatry*. 2000; 1(3): 159–163.
16. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI. Bilateral arachnoid cysts, seizures and severe encephalopathy: case report. *Neuropediatrics*. 1994; 25 (1): 42–43.
17. Pisula E. Autyzm u dzieci: diagnoza, klasyfikacja, etiologia. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN; 2000.
18. Tsuboi Y, Hamada H, Hayashi N, Kurimoto M, Hirashama Y, Endo S. Huge arachnoid cyst in the posterior fossa: controversial discussion for selection of the surgical approach. *Childs Nerv Syst*. 1995; 21 (3): 259–261.
19. Raeder MB, Helland CA, Hugdahl K, Wester K. Arachnoid cysts cause cognitive deficits that improve after surgery. *Neurology*. 2005; 64 (1): 160–162.

Otrzymano: 31.12.07. Zrecenzowano: 28.01.08. Przyjęto: 30.01.08.

Adres: Dr Piotr Gorczyca, Katedra Psychiatrii, ul. Pyskowiecka 49, 42-600 Tarnowskie Góry, e-mail: gormasp@o2.pl