

Fokaalsele kortikaalsele düsplaasiale ja tuberoosse skleroosi kahtlusele viitav leid aju magnetresonantstomograafilisel uuringul

Entoni-Timmo Käärt – Ida-Tallinna Keskhaigla radioloogiakeskus

14aastane tüdruk oli olnud arstlikul jälgimisel viimasel 5–6 aastal esinenud hoogude tõttu. Hood olid tekkinud peamiselt lapsele ärevust põhjustavates olukordades, näiteks kui vesteldi tüdrukule ebameeldivatel teemadel. Hooge kirjeldati järgmiselt: esialgu laps kangestub, läheb näost punaseks, hoiab hinge kinni, võib põrandal rulluda, järgnevad nuuksuvad häälitsused. Hoo lõppedes vaatab lühiajaliselt tühja pilguga ringi ning võib rääkida segast juttu. Seejärel taastub lapse tavapärase olek üpris kiiresti. Lapsele oli ordineeritud ravi karbamasepiiniga ja viimasel ajal hoogusid ei olnud kordunud.

Lisaks on tüdrukul ka käitumuslikud probleemid – tal on raske leida sõpru, koolis on õpiraskused, esinevad tähelepanu- ja

keskendumishäired. Tema koolis omandatavad teadmised on eakohasest tagasihoidlikumad, esinevad ka emotsionaalsed ja suhtlemisprobleemid. Kaasuva haigusena on anamneesis hüpootüreoos.

Patsiendile tehtud elektroentsefalograafilisel uuringul ilmnesid konkreetseid epilepsiale iseloomulikke muutused. Aju seisundi hindamiseks tehti patsiendile aju magnetresonantstomograafiline (MRT) uuring.

MRT-UURINGU LEID

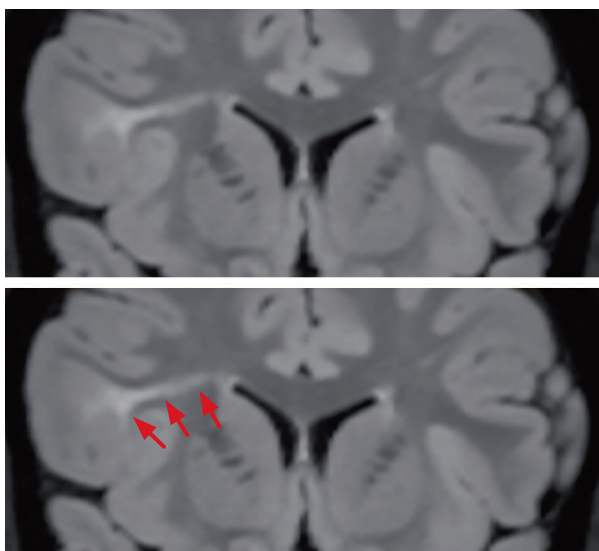
Paremas frontaalsagaras oli jälgitav väärtjas, kõrge intensiivsusega signaaliala, mis täielikult või osaliselt ulatus aju korteksist (hallainest) kuni lateraalvatsakese servani (vt pilt 1). Selline signaali muster ja lokalisatsioon on iseloomulik ja spetsiifiline leid fokaalse kortikaalse düsplaasia korral. Ingliskeelses kirjanduses nimetatakse sellist leidu *transmantle sign'iks* (1).

Fokaalse kortikaalse düsplaasia korral esinevad ajus alad, kus hall- ja valgeaine vaheline piir on muutunud hajusaks. Visuaalselt jätab see mulje, et hallaine on paksenenud (vt pilt 2). Kahjustamata ajupiirkondades on hall- ja valgeaine piir MRT-uuringul nähtav teravana ning hästi eristatavana (vt pilt 2).

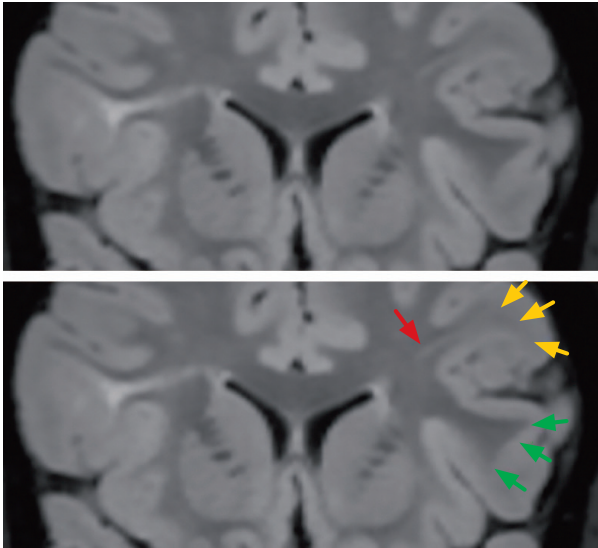
Parema lateraalvatsakese frontaalsarve servas (subependümaalsel) oli nähtav ümar, 3 mm suurune perifeerse hüperintensiivse signaaliga kolle (vt pilt 3).

ARUTELU

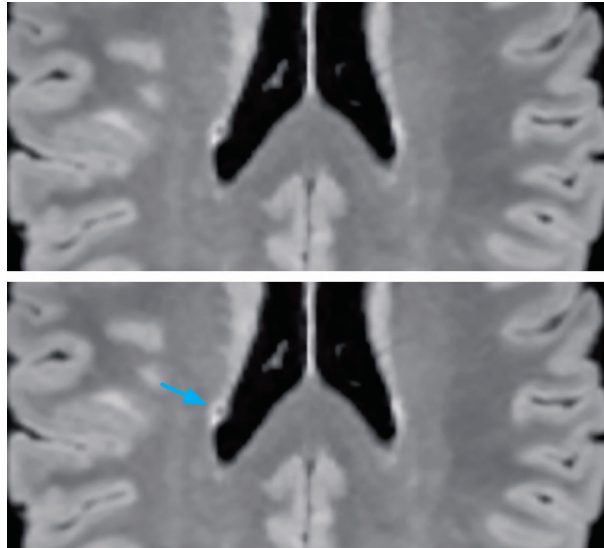
MRT-uuringu leid on iseloomulik fokaalsele kortikaalsele düsplaasiale (FCD). FCD on hallaine kaasasündinud anomaalia, mispuhul ei ole aju arengu käigus neuronid migreerunud korrektse formatsiooni. FCD võib



Pilt 1. Magnetresonantstomograafiline uuring peaajust, FLAIR-sekvens, koronaarne lõige. Väärtjas, kõrge signaaliintensiivsusega ala paremal frontaalsagaras (punased nooled)



Pilt 2. Magnetresonantstomograafiline uuring peaajust, FLAIR-sekvents, koronaarne lõige. Aju hall- ja valgeaine vahelise piiri hägustumisega ala frontaalsagaras (kollased nooled). Rohelised jooned osutavad hall- ja valgeaine selge piiriga alale. Nähtav kõrge signaaliintensiivsusega ala ka vasemas frontaalsagaras (punane nool).



Pilt 3. Magnetresonantstomograafiline uuring peaajust, FLAIR-sekvents, aksiaalne lõige. Parema külgvatsakese frontaalsarve servas on nähtav ümar, 3 mm läbimõõduga intensiivse signaaliga kolle (sinine nool).

haarata mis tahes ajuosa ning düsplaasia alad on varieeruva suurusega. FCD sagedasemaks kliiniliseks sümptomiks on epilepsia, mis ilmneb enamasti juba lapsepõlves. FCD on kõige levinum ravimresistentse (refraktaarse) epilepsia põhjus lastel, samuti täiskasvanutel. Üldjuhul ei põhjusta FCD neuroloogilist defitsiiti. Fokaalsest kortikaalsest düsplaasiast põhjustatud ravimresistentse epilepsia sagedaseks ravimeetodiks on kirurgiline ravi (FCD kolde resektioon, lobektomia, hemisferektomia). Kirjanduse alusel jääb 60–80% patsientidest pärast operatsiooni krambiabaks (3). Artiklis kirjeldatud patsiendil olid FSD kolded tagasihoidliku suurusega ja epileptilised hood allusid hästi ravile.

MRT-uuringul leitud 3 mm läbimõõduga kolle on visuaalselt sarnane tuberoosse skleroosi korral esineva healoomulise kasvajaga – hamartoomiga (vt pilt 3). Tuberoosne skleroos on haruldane pärilik haigus (esinemissagedus 1 : 6000 kuni 12 000), mis mõjutab paljusid elundeid. Seda süsteemset haigust iseloomustab healoomuliste kasvajate (hamartoomide) teke erinevates kudedes ja elundites. Tuberoosse skleroosi puhul võivad hamartoomid tekkida ajus, neerudes, südames, silmades, kopsudes nahal ja mujal. Aju haaratuse korral esinevad lisaks hamartoomidele

ka valgeaine muutused, mis põhjustavad mitmesuguseid neuroloogilisi sümptomeid: epileptilised krambid, arenguhäired, intellektuaalne alaareng, käitumishäired (4).

Hamartoomid ei metastaseeru ning on enamasti asümptomaatilised, kuid haiguse progresseerumisel võivad ajus areneda hiidrakulisteks astrotsütoomideks, mis võivad põhjustada obstruktiivset hüdrotsefalust, koljusisese rõhu tõusu, lokaalset neuroloogilist defitsiiti. Tuberoosse skleroosi diagnoosiga patsiendid vajavad regulaarset radioloogilist jälgimist. Juhul kui hamartoomid kasvavad sümptomeid põhjustava suuruseni või progresseeruvad hiidrakulisteks astrotsütoomideks, rakendatakse kirurgilist ravi.

Kirjeldatud juhul tekkis MRT-leiu alusel tuberoosse skleroosi kahtlus ja alustati vastavate uuringutega. Artikli toimetusele esitamise ajal patsiendi uuringud veel jätkusid.

KIRJANDUS

1. Cocker L, D'Arco F, Demaerel P, Smithuis R. Epilepsy – role of MRI. *Radiology Assis* 2012, <https://radiologyassistant.nl/neuroradiology/epilepsy/role-of-mri>.
2. Wang MX, Segaran N, Bhalla S, et al. Tuberoous sclerosis: current update. *Radiographics* 2021;41. <https://pubs.rsna.org/doi/10.1148/rg.2021210103>.
3. Kabat J, Król P. Focal cortical dysplasia – reiew. *Pol J Radiol* 2012;77:35–43.
4. Tuberoous Sclerosis. National Organization for Rare Disorders 2023, <https://rarediseases.org/rare-diseases/tuberoous-sclerosis/>.