

Aleksandra Paturej, Paulina Bronikowska, Agnieszka Rustecka,
Anna Mierzejewska, Bolesław Kalicki

Received: 06.09.2018
Accepted: 27.09.2018
Published: 31.12.2018

Późne rozpoznanie mózgowego porażenia dziecięcego u 16-letniej dziewczynki – opis przypadku

Late diagnosis of cerebral palsy in a 16-year-old girl – a case report

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny, Warszawa, Polska

Adres korespondencyjny: Agnieszka Rustecka, Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny, ul. Szaserów 128, 04-141 Warszawa, tel.: +48 261 817 236, faks: +48 22 515 05 85, e-mail: arustecka@wim.mil.pl

Streszczenie

W krajach wysokorozwiniętych mózgowie porażenie dziecięce stanowi najczęstszą przyczynę niepełnosprawności ruchowej występującej w dzieciństwie. Jest to stałe, choć zmieniające się w czasie zaburzenie ruchu i postawy, wynikające z trwałego i niepostępującego uszkodzenia mózgu w stadium jego niezakończonego rozwoju. Choroba dotyczy około 17 milionów ludzi na całym świecie, a zapadalność wynosi 1,5–3 na 1000 żywych urodzeń. Obserwuje się niewielką przewagę zachorowań wśród chłopców. Etiologia choroby jest zróżnicowana, jednak najważniejszy czynnik ryzyka stanowi wcześniactwo. Wyróżnia się cztery postaci mózgowego porażenia dziecięcego: spastyczną (70%), dystoniczną (10%), ataktyczną (5%) i mieszaną (15%). Towarzyszą mu również inne zaburzenia, w tym upośledzenie umysłowe, padaczka oraz zaburzenia wzroku, słuchu i połykania. Podstawą diagnozy są szczegółowy wywiad lekarski, uwzględniający przebieg ciąży i porodu, oraz regularna ocena rozwoju dziecka od pierwszych miesięcy życia. W przypadku wątpliwości klinicznych diagnostykę uzupełniają badania rezonansu magnetycznego głowy, elektroencefalografię, testy metaboliczne i genetyczne. Dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym wymagają kompleksowej, wielodyscyplinarnej opieki. Najczęściej są rehabilitowane według metody Bobath lub Voity. Wczesna i systematyczna rehabilitacja jest niezbędna do tego, by zmniejszyć trwałe następstwa choroby i poprawić jakość życia pacjenta. W pracy przedstawiono opis przypadku 16-letniej dziewczynki z obciążonym wywiadem okołoporodowym, konsultowanej przez licznych specjalistów z powodu długotrwałego bólu kończyn dolnych, kręgosłupa i stawów skroniowo-zuchwowych. Objawom towarzyszyły ból w klatce piersiowej oraz drętwienie i osłabienie lewej kończyny górnej.

Słowa kluczowe: mózgowie porażenie dziecięce, etiologia, niepełnosprawność, wcześniactwo, porażenie spastyczne

Abstract

Cerebral palsy is the most common cause of motor disability in children. Cerebral palsy is a static encephalopathy with a variable clinical picture and multifactorial aetiology. Disorders arise from disturbances in the early development of the brain in the foetal, perinatal or postnatal period. The disease affects around 17 million people worldwide; its incidence is estimated to be 1.5–3 per 1,000 live births. A slight male predominance is observed. The disease has a multifactorial aetiology, with prematurity being the most important risk factor. There are four types of cerebral palsy: spastic (the most common – 70%), dystonic (10%), mixed (15%) and ataxic (5%). In addition to motor disability of varying severity, the majority of patients present with other accompanying deficits, such as mental retardation, epilepsy, dysphagia, impaired hearing and vision. The diagnosis of cerebral palsy should be based on detailed medical history, including pregnancy and childbirth as well as a regular assessment of the child's development from the first months of life. In the case of clinical doubts, the diagnosis is extended to include magnetic resonance imaging, electroencephalography, metabolic and genetic tests. Children with cerebral palsy require a comprehensive, multidisciplinary care, including physical therapy and rehabilitation. Bobath and Voita concepts are the most common rehabilitation approaches. Early diagnosis and regular rehabilitation are crucial to ensure adequate quality of life for a child with cerebral palsy. The paper presents a case of a 16-year-old girl with a long history of pain in the lower limbs, spine and temporomandibular joints. The symptoms were accompanied by chest pain as well as numbness and weakness of the left upper limb.

Keywords: cerebral palsy, aetiology, disability, prematurity, spasticity

W krajach wysokorozwiniętych mózgowo porażenie dziecięce (MPDz) stanowi najczęstszą przyczynę niepełnosprawności ruchowej występującej w dzieciństwie⁽¹⁾. Jest to stałe, choć zmieniające się w czasie zaburzenie ruchu i postawy, które wynika z trwałego, niepostępującego uszkodzenia mózgu znajdującego się w stadium niezakończonych rozwoju. Choroba została po raz pierwszy opisana w 1843 roku przez Williama Little'a, brytyjskiego chirurga-ortopedę, który zauważył związek między paraliżem, deformacją kończyn, spastycznością a wcześniactwem dziecka⁽²⁾.

Szacuje się, że MPDz dotyka 17 milionów ludzi na całym świecie, a zapadalność wynosi 1,5–3 przypadki na 1000 żywych urodzeń⁽³⁻⁷⁾ i stopniowo rośnie, z uwagi na poprawę opieki okołoporodowej oraz spadek śmiertelności noworodków^(8,9). Obserwuje się niewielką przewagę zachorowań wśród chłopców (1,4:1)⁽¹⁰⁾.

Etiologia choroby jest zróżnicowana (tab. 1)⁽¹¹⁻¹⁵⁾. Najważniejszy czynnik ryzyka stanowi wcześniactwo. MPDz jest rozpoznawane u 14,6% dzieci urodzonych przed 28. tygodniem ciąży i u 0,11% dzieci urodzonych o czasie. Jedyny udowodniony czynnik zmniejszający ryzyko wystąpienia MPDz stanowi prenatalna podaż steroidów w przypadku zagrożenia przedwczesnym porodem⁽¹⁶⁾. Podkreśla się również rolę czynników genetycznych w rozwoju choroby⁽¹⁷⁾.

MPDz przejawia się przede wszystkim niepełnosprawnością ruchową – około 42% dzieci dotkniętych tą chorobą nie porusza się samodzielnie⁽⁵⁾. Wyróżnia się cztery jej formy: spastyczną (70%), dyskinetyczną (dystoniczną) (10%), ataktyczną (5%) i mieszaną (15%). Spastyczne MPDz charakteryzuje się uszkodzeniem ośrodkowego neuronu ruchowego i objawia się zwiększonym napięciem mięśniowym, a w następstwie – zaburzeniami postawy i bólem. W postaci dystonicznej przeważają zaburzenia napięcia mięśniowego oraz ruchy mimowolne: dystonia, atetozja i pływawica. Postać ataktyczna charakteryzuje się uszkodzeniem mózdzku, co prowadzi do niezborności ruchowej,

zaburzeń równowagi i postawy, oczopląsu i hipotonii^(11,16). Mieszana postać jest rozpoznawana w przypadku nakładania się wyżej wymienionych objawów – najczęściej łączą się objawy formy spastycznej z dystoniczną⁽¹⁶⁾.

Chorobie tej towarzyszą również inne zaburzenia, w tym upośledzenie umysłowe. Padaczka współistnieje w 35–62% przypadków MPDz i zazwyczaj ujawnia się w pierwszym roku życia, częściej wśród dzieci z upośledzeniem umysłowym⁽¹⁸⁻²⁰⁾. Ponadto 6,9% dzieci cierpi na zaburzenia ze spektrum autyzmu⁽²⁰⁾. Upośledzenie wzroku (zaburzenia refrakcji, zez, retinopatia, zaćma) występuje u 20–50% chorych⁽²¹⁾. Zaburzenia słuchu i w następstwie wada wymowy współistnieją u około 12% dzieci z MPDz, najczęściej w postaci dystonicznej. Występują również zaburzenia połykania, które mogą prowadzić do niedożywienia dziecka.

MPDz jest rozpoznaniem klinicznym. Diagnostykę stawia się przeważnie w ciągu dwóch pierwszych lat życia. Podstawą rozpoznania jest szczegółowy wywiad lekarski, uwzględniający przebieg ciąży i porodu. Większość dzieci z MPDz po urodzeniu otrzymuje prawidłowy wynik w skali Apgar⁽¹⁶⁾. Dane z wywiadu powinny być uzupełnione o badanie neurologiczne i regularną ocenę rozwoju dziecka od pierwszych miesięcy życia. Obserwowana dominacja jednostronna w pierwszym roku życia – pod postacią preferencji ręki prawej lub lewej – powinna wzbudzić czujność lekarza pediatry⁽¹⁾.

W przypadku wątpliwości klinicznych diagnostykę uzupełnia się o badanie rezonansu magnetycznego (*magnetic resonance imaging*, MRI) głowy⁽¹⁾, elektroencefalografię, testy metaboliczne i genetyczne⁽²²⁾. Nieprawidłowości w badaniu obrazowym mózgu mogą być niewidoczne przed drugim rokiem życia, z uwagi na niepełną mielinizację i rozwój istoty szarej. U około 10% dzieci z MPDz nie stwierdza się nieprawidłowości w badaniu MRI⁽¹⁾.

Dzieci obarczone tą chorobą wymagają kompleksowej, wielospecjalistycznej opieki medycznej. Podstawą leczenia jest wczesna rehabilitacja, mająca na celu zapobiegnięcie atrofii mięśni i wadom postawy. Najczęściej dzieci są rehabilitowane według metody Bobath lub Vojty. W leczeniu wspomagającym stosuje się również leki zmniejszające napięcie mięśniowe, przeciwbólowe i przeciwpadaczkowe. Przy dużej spastyczności podejmowane są próby zmniejszania napięcia za pomocą toksyny botulinowej⁽²³⁻²⁵⁾. Zniekształcenia anatomiczne powinny być korygowane operacyjnie.

OPIS PRZYPADKU

Szesnastoletnia dziewczynka została przyjęta do Kliniki Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej z powodu obserwowanych od trzech miesięcy epizodów bólu w klatce piersiowej z towarzyszącym drętwieniem i osłabieniem siły mięśniowej w lewej kończynie górnej. Ból o charakterze ściskającym i piekącym był zlokalizowany nad lewym brzegiem mostka i promieniował do lewej pachy. Nie wykazywał związku z wysiłkiem fizycznym i słabo reagował na środki przeciwbólowe.

Okres przedporodowy (70–80%)	<ul style="list-style-type: none"> • Opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego • Cięża bliźniacza • Cukrzyca ciążowa • Ekspozycja na czynniki teratogenne • Żywność kokainy podczas ciąży • Zakażenie wewnątrzmaciczne • Nieprawidłowości w budowie łożyska • Konflikt serologiczny
Okres okołoporodowy (około 6%)	<ul style="list-style-type: none"> • Przedwczesny poród • Krwotok śródczaszkowy • Niska masa urodzeniowa • Urazy okołoporodowe • Infekcje okołoporodowe • Niedotlenienie okołoporodowe • Drgawki • Epizody hipoglikemii • Hiperbilirubinemia
Okres poporodowy (11–21%)	<ul style="list-style-type: none"> • Infekcje ośrodkowego układu nerwowego • Urazy • Koagulopatia • Leukomalacja okołokomorowa

Tab. 1. Czynniki ryzyka rozwoju MPDz⁽¹¹⁻¹⁵⁾

W 11. roku życia u dziewczynki wystąpił silny ból prawego kolana. W wykonanym wówczas badaniu ultrasonograficznym opisano szparę w okolicy rzepki, w związku z czym zalecono ćwiczenia i odciążenie stawu kolanowego. Ponowne nasilenie dolegliwości bólowych miało miejsce w 15. roku życia. Po zbadaniu przez ortopedę zalecono pływanie i unikanie obciążania stawu. Ponadto u dziewczynki występowały okresowe dolegliwości bólowe kręgosłupa w odcinku piersiowo-lędźwiowym, stawów skroniowo-żuchwowych i stóp. Z powodu wady wzroku pozostawała ona pod opieką poradni okulistycznej.

Z uwagi na niejasny obraz kliniczny oraz współistniejące wieloletnie bóle mięśniowo-szkieletowe uzupełniono wywiad o okres okołoporodowy i niemowlęcy. Dziewczynka została urodzona w 27. tygodniu ciąży z masą 1140 g; oceniono ją na 3–6–6 punktów w skali Apgar. W okresie poporodowym rozpoznano krwawienie dokomorowe II/III stopnia, zespół zaburzeń oddychania II stopnia oraz zakażenie wewnątrzmaciczne. W okresie wczesnodziecięcym dziecko było rehabilitowane, zaprzestano



Ryc. 1. Koślawość kolan, płaskostopie i cechy nadwagi u 16-letniej dziewczynki z MPDz

jednak dalszej opieki w poradni rehabilitacyjnej w okresie poniemowlęcym.

Dziewczynkę przyjęto w dobrym stanie ogólnym. W badaniu przedmiotowym stwierdzono cechy nadwagi, mniejszy obwód lewej kończyny dolnej oraz wadę postawy pod postacią skrzywienia bocznego kręgosłupa, płaskostopia i koślawości kolan (ryc. 1). W badaniach dodatkowych odnotowano: wykładniki stanu zapalnego niskie, wskaźniki funkcji wątroby i nerek prawidłowe, jonogram w granicach normy, stężenie witaminy D poniżej optymalnego (19,9 ng/ml). Z uwagi na występujące w trakcie hospitalizacji okresowe bóle w klatce piersiowej o charakterze kłującym oznaczono stężenie kinazy kreatynowej (*creatine kinase*, CK), izoenzymu sercowego CK-MB i troponiny, które jednak pozostawały w granicach normy. Wykonano echokardiografię serca, która uwidoczniła tętniakową przegrodę międzyprzedsionkową bez widocznych w badaniu cech przecieku. W 24-godzinny zapisie elektrokardiograficznym metodą Holtera nie stwierdzono zaburzeń rytmu serca, także w trakcie zgłaszanych dolegliwości bólowych w klatce piersiowej. Wartości ciśnienia tętniczego w dobowym pomiarze pozostawały w normie dla wieku. Po wykluczeniu przyczyny kardiologicznej zgłaszanych dolegliwości wykonano badanie elektromiograficzne, w którym stwierdzono dodatnią próbę tężyczkową.

Badanie neurologiczne wykazało dodatkowo osłabione napięcie mięśniowe i siłę mięśniową w lewych kończynach, kloniczne odruchy kolanowe bez rzepkotrząsu oraz obustronnie dodatni objaw Babińskiego (ryc. 2). Po konsultacji lekarza rehabilitanta wykonano badania radiologiczne, w których stwierdzono esowate skrzywienie w odcinku piersiowo-lędźwiowym kręgosłupa oraz obustronne boczne przyparcie rzepek – większe po stronie prawej. W MRI głowy ze wzmocnieniem kontrastowym nie stwierdzono nieprawidłowości.

Całość obrazu klinicznego, spastyczność lewostronna, obniżone napięcie mięśniowe i obciążony wywiad okołoporodowy pozwoliły rozpoznać MPDz – postać mieszaną z niewielkim niedowładem spastycznym z przewagą strony lewej. Ponadto zdiagnozowano tężyczkę utajoną oraz wadę postawy pod postacią bocznego skrzywienia kręgosłupa, płaskostopia i koślawości kolan. Zalecono stałą opiekę rehabilitacyjną oraz suplementację witaminą D i preparatem magnezu.



Ryc. 2. Dodatni objaw Babińskiego po prawej stronie u 16-letniej pacjentki z MPDz

OMÓWIENIE

Przypadek ten jest prezentowany z uwagi na wyjątkowo późne rozpoznanie MPDz u pacjentki badanej przez wielu lekarzy o wąskich specjalizacjach. Obraz kliniczny w opisywanym przypadku był niecharakterystyczny – dominowały bóle kostne, co skłaniało do poszukiwania pomocy u specjalistów z zakresu ortopedii. Należy jednak pamiętać o tym, że uporczywy ból może stanowić jeden z objawów MPDz. Kluczowe dla rozpoznania jest monitorowanie rozwoju dziecka przez lekarza pediatrę i neurologa.

Dzieci urodzone przedwcześnie, ze zbyt małą masą urodzeniową znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka MPDz. W opisywanym przypadku pomimo wczesnej rehabilitacji, obciążonego wywiadu okołoporodowego oraz zgłaszanych dolegliwości bólowych dziewczynka nie była dalej badana i monitorowana przez lekarza pediatrę ani neurologa. Tymczasem dzieci z powikłanym wywiadem okołoporodowym powinny być dokładnie oceniane w trakcie badań okresowych.

Jednym z rozpoznań różnicowych MPDz jest tężyczka, która może dodatkowo maskować objawy choroby. Należy jednak pamiętać, że jej zdiagnozowanie nie zwalnia lekarza z dokładnego badania neurologicznego – szczególnie u osób z obciążonym wywiadem okołoporodowym oraz długotrwałymi objawami klinicznymi. W opisywanym przypadku dość szybko – dzięki łatwemu dostępowi do badania elektromiograficznego – udało się ustalić rozpoznanie tężyczki. Niemniej długotrwały wywiad oraz inne objawy skłoniły lekarzy do prowadzenia dalszej wnikliwej analizy. Stwierdzona przez lekarza rehabilitanta wada postawy jest niewątpliwie następstwem zaniedbań rehabilitacyjnych. Również związane z nią objawy maskowały ostateczne rozpoznanie MPDz.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawa do tej publikacji.

Piśmiennictwo

1. Shaunak M, Kelly VB: Cerebral palsy in under 25 s: assessment and management (NICE Guideline NG62). Arch Dis Child Educ Pract Ed 2018; 103: 189–193.
2. Little WJ: Lectures on the deformity of the human frame. Lancet 1843; 1: 318–320.
3. Rosen MG, Dickinson JC: The incidence of cerebral palsy. Am J Obstet Gynecol 1992; 167: 417–423.
4. Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (SCPE): Prevalence and characteristics of children with cerebral palsy in Europe. Dev Med Child Neurol 2002; 44: 633–640.

5. Christensen D, Van Naarden Braun K, Doernberg NS et al.: Prevalence of cerebral palsy, co-occurring autism spectrum disorders, and motor functioning – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, USA, 2008. Dev Med Child Neurol 2014; 56: 59–65.
6. Chang MJ, Ma HI, Lu TH: Estimating the prevalence of cerebral palsy in Taiwan: a comparison of different case definitions. Res Dev Disabil 2015; 36C: 207–212.
7. Odding E, Roebroeck ME, Stam HJ: The epidemiology of cerebral palsy: incidence, impairments and risk factors. Disabil Rehabil 2006; 28: 183–191.
8. Morton RE: Diagnosis and classification of cerebral palsy. Current Paediatrics 2001; 11: 64–67.
9. Pharoah PO, Platt MJ, Cooke T: The changing epidemiology of cerebral palsy. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1996; 75: F169–F173.
10. Arneson CL, Durkin MS, Benedict RE et al.: Prevalence of cerebral palsy: Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, three sites, United States, 2004. Disabil Health J 2009; 2: 45–48.
11. Sankar C, Mundkur N: Cerebral palsy – definition, classification, etiology and early diagnosis. Indian J Pediatr 2005; 72: 865–868.
12. Krigger KW: Cerebral palsy: an overview. Am Fam Physician 2006; 73: 91–100.
13. Cerebral Palsy: Hope Through Research. Available from: <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Hope-Through-Research/Cerebral-Palsy-Hope-Through-Research> [cited: 28 November 2018].
14. Grether JK, Nelson KB: Maternal infection and cerebral palsy in infants of normal birth weight. JAMA 1997; 278: 207–211.
15. Graham HK, Rosenbaum P, Paneth N et al.: Cerebral palsy. Nat Rev Dis Primers 2016; 2: 15082.
16. Kawalec W, Grenda R, Ziółkowska H (eds.): *Pediatrics*. Vol. 1, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2016.
17. Fahey M, MacLennan AH, Kretschmar D et al.: The genetic basis of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2017; 59: 462–469.
18. Marszał E: Występowanie, diagnostyka i leczenie padaczki u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym. Neurol Dziec 2006; 15 (30): 65–68.
19. Czochońska J, Szczepanik E: Padaczka u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym. Pediatr Pol 2002; 77: 1011–1015.
20. Centers for Disease Control and Prevention: Cerebral Palsy (CP). Available from: www.cdc.gov/ncbddd/cp/data.html [cited: 9 March 2018].
21. Jan MM: Cerebral palsy: comprehensive review and update. Ann Saudi Med 2006; 26: 123–132.
22. Ashwal S, Russman BS, Blasco PA et al.: Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology; Practice Committee of the Child Neurology Society: Practice parameter: diagnostic assessment of the child with cerebral palsy: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology 2004; 62: 851–863.
23. Scholtes VA, Dallmeijer AJ, Knol DL et al.: The combined effect of lower-limb multilevel botulinum toxin type A and comprehensive rehabilitation on mobility in children with cerebral palsy: a randomized clinical trial. Arch Phys Med Rehabil 2006; 87: 1551–1558.
24. Simpson DM, Gracies JM, Graham HK et al.: Assessment: Botulinum neurotoxin for the treatment of spasticity (an evidence-based review): report of the Therapeutics and Technology Assessment Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology 2008; 70: 1691–1698.
25. Edwards P, Sakzewski L, Copeland L et al.: Safety of botulinum toxin type A for children with nonambulatory cerebral palsy. Pediatrics 2015; 136: 895–904.