

# СИНДРОМ КРУЗОНА (черепно-лицевой дизостоз)

- Синдром Крузона – дефект гена каспазы, 10q. Впервые описан в 1912 г.
- **Клинические признаки:** выступающие глаза, гипертелоризм, косоглазие, экзофтальм, короткая верхняя губа, гипоплазия верхней челюсти, деформация черепа (раннее заращение швов черепа), иногда расщелина языка и неба, атрезия слухового прохода, глухота и умственная отсталость.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота** – неизвестна (по некоторым данным 1 : 35 000 - 50 000)



Синдром Крузона. Мать и сын.

## Синдром Крузона с черным акантозом

мутациями гена *FGFR3*, локализованного на 4 хромосоме.

Продуктом его экспрессии также является рецептор к фактору роста фибробластов, только 3 типа. Патогенез заболевания практически не отличается от классического варианта. Изменения лица и черепа, однако к ним присоединяются гиперкератоз различных участков кожи и акантоз, нередко наблюдаются многочисленные родинки.



Аутосомно-доминантный тип наследования

Заращение швов при данном синдроме могут происходить :

- на стадии эмбрионального развития;
- на первом году жизни малыша;
- ближе к 3-м годам;
- до 10-летнего возраста.

От 1 года до 2 лет объем мозгового черепа утраивается, а до 5 лет достигает  $3/4$  объема черепа взрослого человека.

В норме окостенение швов черепа наступает 26-45 годам. Редко швы сохраняются на протяжении всей жизни, например у философа Канта — до 80 лет.

- **Причины синдрома Крузона**
- Синдром Крузона вызван генетическим дефектом. Пока не ясно, какие причины заставляют ген, вызывающий синдром Крузона, мутировать. Некоторые из мутировавших генов могут быть унаследованы от генов родителей.
  
- **Факторы риска синдрома Крузона**
- Факторы, которые могут увеличить риск появления синдрома Крузона у ребенка, включают:
  - Родители с синдромом Крузона;
  - Родители, которые не имеют данного расстройства, но которые имеют ген, вызывающий синдром Крузона;
  - Взрослый или пожилой возраст отца на момент зачатия.

# СИМПТОМЫ

- Краниосиностоз (по венечному или стреловидному шву)
- Гипертелоризм, экзофтальм, нистагм
- нос по типу «клюва попугая»
- дефекты неба, гипоплазия верхней челюсти
- низкое расположение слухового прохода

Иногда: синдактилия, атрезия хоан, гидроцефалия

Характерно неминуемое прогрессирование заболевания, в области сросшихся костей черепа также могут образовываться экзостозы.

Расходящееся косоглазие, глухота, судороги

Развитие аномалии Арнольда — Киари — опущение миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие со сдавливанием продолговатого мозга.



- **Краниосиностоз** — раннее закрытие черепных швов.

Формы:

- **скафоцефалия** — раннее сращение сагиттального шва
- **брахицефалия** — раннее сращение венечного и ламбдовидного швов,
- **тригоноцефалия** — раннее сращение метопических швов, характеризующееся треугольным выпячиванием черепа в области лба
- **Череп в форме трилистника**

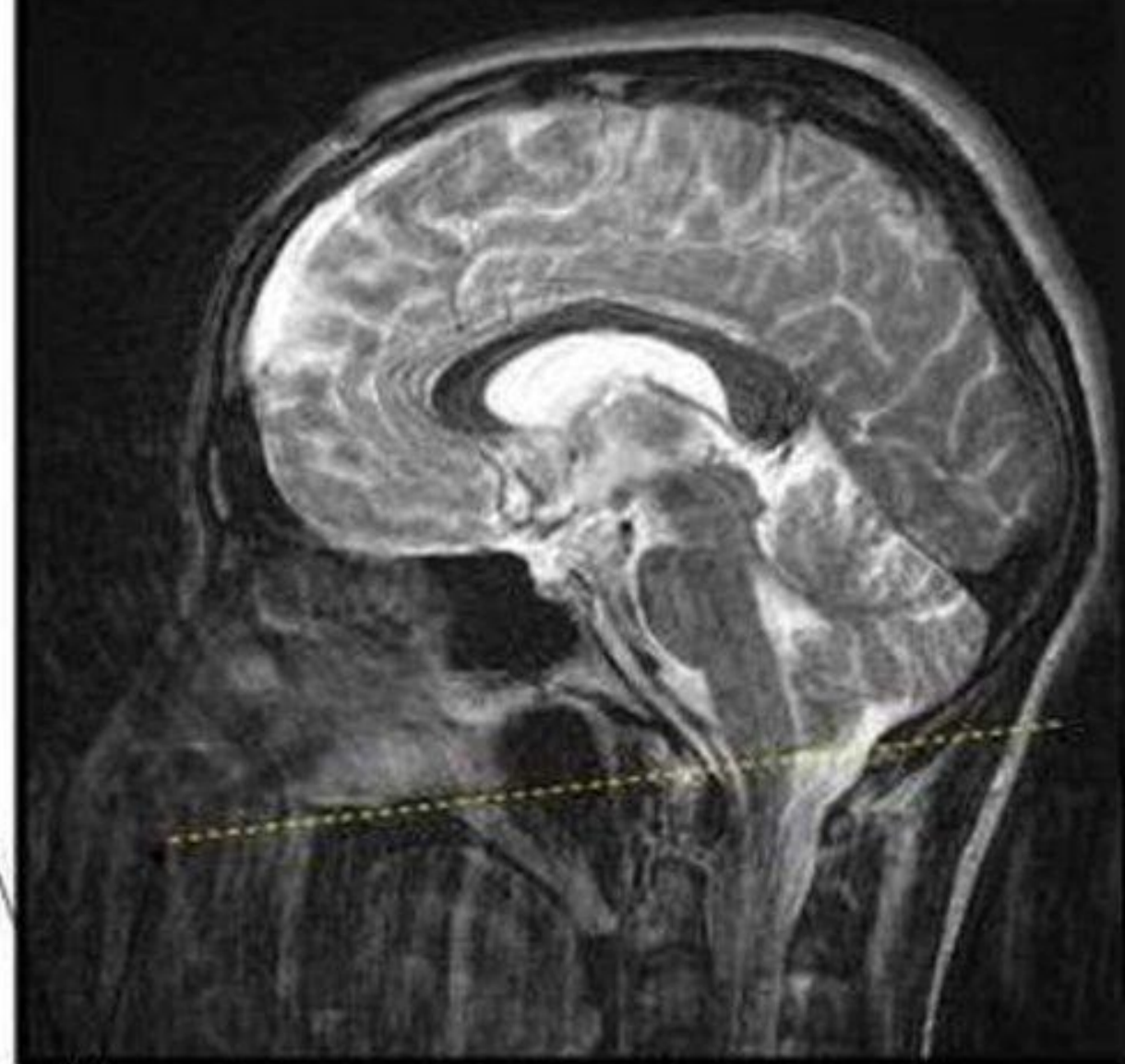


Аномалия Арнольда-Киари



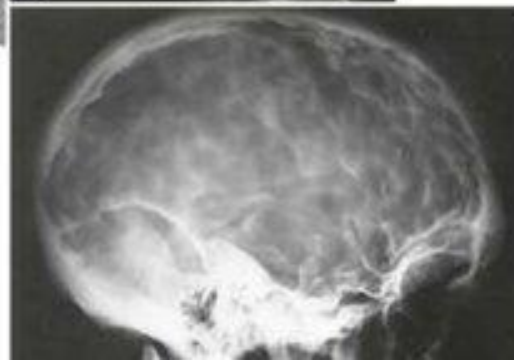
Сирингомиелическая киста

Норма



Линия Чемберлена





## ДИАГНОСТИКА

Рентгенография укажет на стадию зарращения лямбдовидного, коронарного и сагиттального швов. Кроме того, данный метод помогает обнаружить уменьшение параназальных синусов, признаки базилярного кифоза, расширенную гипофизарную ямку, неправильную форму глазниц.

# Лечение синдрома Крузона

## КРАНИОПЛАСТИКА

- Хирургически частично иссекают синостозированные швы, а также исправляют положение глазного яблока.



- Подобное лечение лучше проводить в 4-5-летнем возрасте. Благодаря операции исправляется верхнечелюстная гипоплазия, восстанавливается зубной ряд и убирается экзофтальм (нижний край глазниц выдвигается и увеличивается в объеме). В процессе вмешательства для установления прикуса врач фиксирует челюсти специальными пластинами, которые будут сняты только через 1-1,5 месяца.



- На фоне синдрома Крузона часто развивается гидроцефалия. Чтобы нормализовать внутричерепное давление, производится процедура вентрикулоперитонеального шунтирования. Она состоит в имплантации в желудочек головного мозга полого шунта, через который избыток цереброспинальной жидкости отводится в брюшную полость.
- Другим осложнением синдрома Крузона является аномалия Арнольда-Киари – дислокация миндалин мозжечка в направлении большого затылочного отверстия. В целях коррекции аномалии производят операцию по увеличению объема задней черепной ямки, где располагаются структуры мозжечка.

- Коррекция атрезии хоан -остеотомия по модификации Ле Фор III, восстановление нормального дыхания у пациента



Лекарственная терапия в лечебной схеме при синдроме Крузона не является основной. Так, лекарства могут использоваться лишь для облегчения состояния пациента.

ПИРАЦЕТАМ, ПАНТОГАМ (ноотропные средства, обладают нейрометаболическими, нейропротекторными и нейротрофическими свойствами)



