



Синдром Крузона

частота : 1 случай на 100 000

Код по МКБ-10

**Q75.1 Краниофациальный
ДИЗОСТОЗ**

выполнила Пичугина Э.Н. 5 гр. леч

Классический тип синдрома Крузона

- обусловлен мутациями гена FGFR2, расположенного на 10 хромосоме
 - Это ген - кодирующий аминокислотную последовательность рецептора к фактору роста фибробластов типа 2.
 - что приводит к черепно-лицевому дизостозу
-
- Помимо синдрома Крузона, мутации FGFR2 могут быть причиной синдромов Апера, Сетре-Чотзена, Бира-Стивенсона, Пфайффера и многих других патологий.

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

Зарастание 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.

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

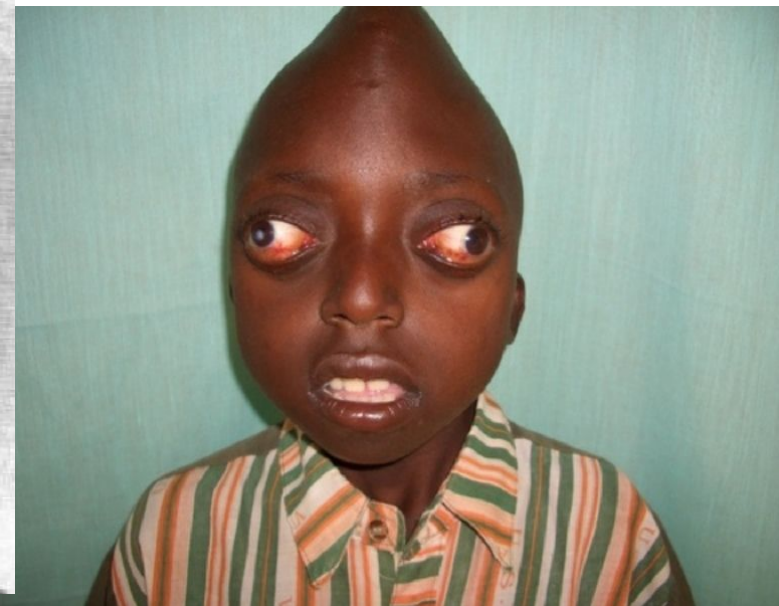
Развитие аномалии Арнольда — Киари — опущение миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие со сдавливанием продолговатого мозга.



- **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

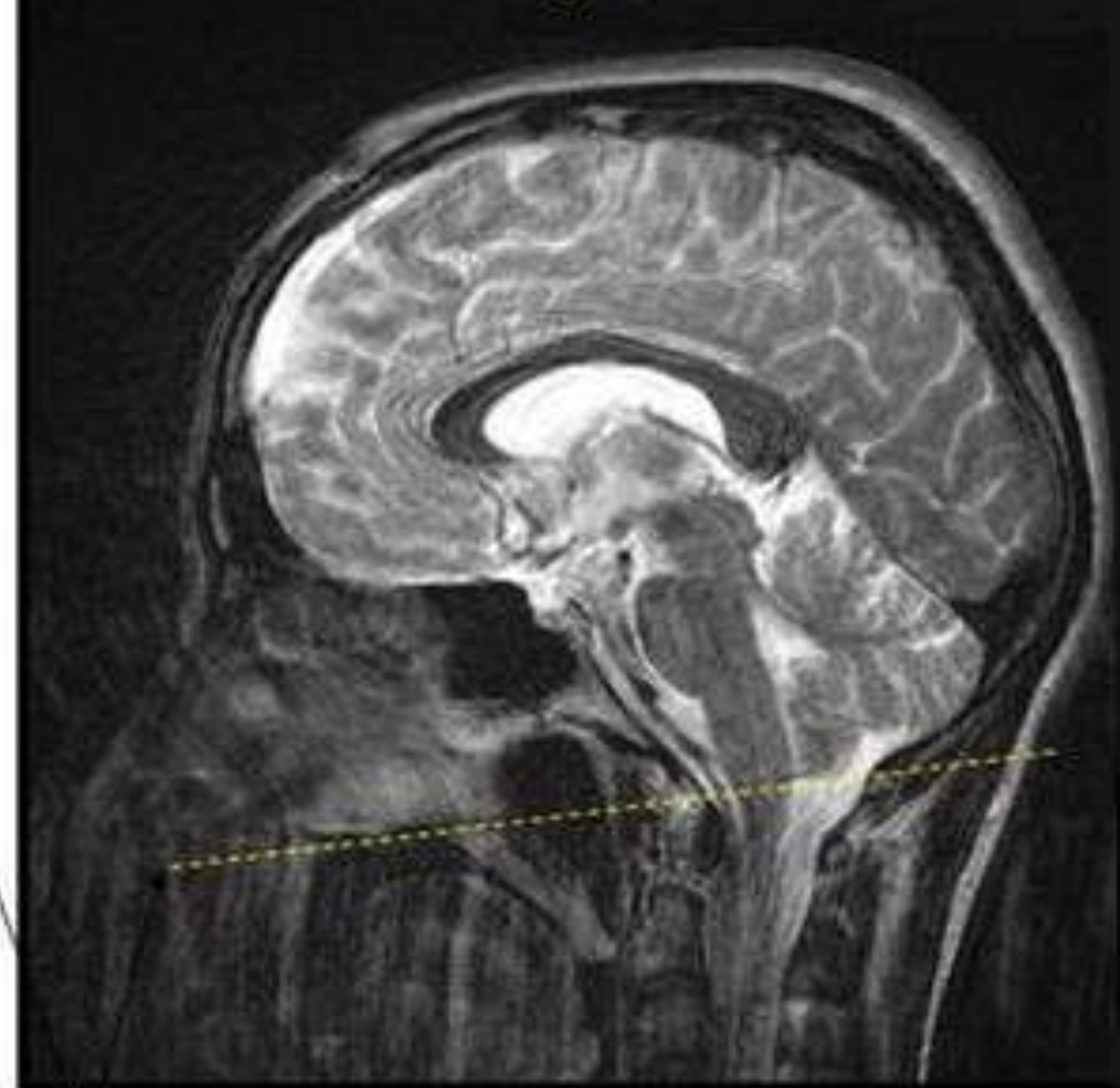


Аномалия Арнольда-Киари

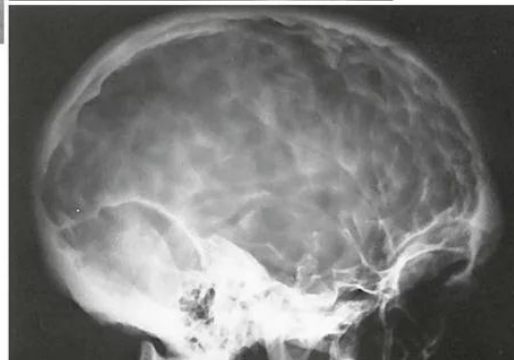


Сирингомиелическая киста

Норма



Линия Чемберлена



ДИАГНОСТИ

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

Компьютерная томография или МРТ подтверждает такие признаки:

- атрезия;
- сужение внешнего слухового канала;
- деформация камер сосцевидного отростка и стремени;
- отсутствие барабанной полости;
- анкилоз молоточка;
- нарушение развития периостального участка лабиринта.

Генетическое тестирование позволяет идентифицировать мутацию и достоверно подтвердить наличие синдрома Крузона, а также оценить риск рождения в семье других детей с аналогичным заболеванием или его передачи по наследству.

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)



