

Hacıyeva G.İ.

KRUZON SİNDROMU – AZƏRBAYCANDA İLK DƏFƏ TƏSVİR OLUNAN PATOLOGİYA: KLİNİK VƏ RADILOLJİ TƏSVİRİ

Azərbaycan Tibb Universitetinin Ağız və üz-çənə cərrahiyyəsi kafedrası, Bakı

Kraniosinostoz – kəllə tikişlərinin vaxtından əvvəl bitməsi nəticəsində çoxsaylı funksional və kosmetik qüsurlar törədən xəstəlikdir. Kraniosinostozla müşayiət edilən xəstəliklərdən bir növü olan Kruzon sindromu autosom dominant yolla nəslə verilən patologiyadır. Nadir hallarda rast gəlinən bu patologiyayı ədəbiyyatda ilk dəfə 1912 ildə fransız nevropatoloqu Louis Crouzon təsvir etmişdir. Təəssüflər olsun ki, Azərbaycanda kraniosinostozla doğulan uşaqların sayı barədə heç bir məlumat yoxdur. Halbuki, bu xəstəliyin vaxtında aşkar edilməsi və müalicə tədbirlərinə başlanılması gələcəkdə kəllə və üz skeleti sümüklərində ciddi deformasiyaların qarşısını alır. Məqalənin müəllifləri klinik praktikada Azərbaycanda ilk dəfə rast gəldikləri xəstə haqqında məlumat verirlər. Məqalədə Kruzon sindromlu xəstənin klinik və radioloji müayinəsində əsaslanan diaqnostikası haqqında məlumat verilir.

Açar sözlər: Kruzon sindromu, kraniosinostoz, radioloji tədqiqat

Ключевые слова: синдром Крузона, краниосиностоз, рентгенологическое исследование

Key words: Cruzon syndrome, craniostenosis, radiological investigation

Dünya statistikasına görə orta hesabla hər 2500 [1], bəzi müəlliflərin məlumatına görə isə hər 1000 yenidoğulmuşdan [2] birində kraniosinostozu rast gəlinir. Kraniosinostozlu xəstələr arasında Kruzon sindromuna (KS) toxunandan hər doğulan 1.000.000 uşağdan 16-da rast gəlinir [1, 3, 4]. Əmələgəlmə səbəblərindən biri kimi fibroblastların inkişaf faktoru reseptorunun (FGFR2) mutasiyası göstərilir [5].

Kraniosinostoz olan xəstələrdə kəllə-üz və digər nahiyələrin qüsurları müşahidə edilir. Hətta kəllənin bir tikişinin vaxtından əvvəl bitməsi qonşu sümüklərin inkişafına təsir göstərərək yekun nəticədə üz sümüklərinin də deformasiyasına səbəb olur. Bu, Virxov qanunu ilə izah edilir: kəllə tikişləri vaxtından tez bitişəndə həmin tikişin oxuna perpendikulyar olan sümüklər kompensator olaraq böyüyür [2]. Bir neçə kəllə tikişinin vaxtından tez bitməsi üzün orta nahiyəsinin inkişafından qalmasına (hipoplaziyasına), göz yuvalarının dayazlaşmasına, yuxarı tənəffüs yollarının daralmasına və bəzən obstruksiyasına səbəb olur [4-6]. Bu patologiyalarda digər klinik göstəricilər – hipertorizm (göz yuvalarının aralı yerləşməsi), ekzoftalm (gözün bəzəlməsi), strabizm (çəp-gözlük), dimdikşəkilli burun (“tutuquşu dimdiyi”); qısa üst dodaq, üzün orta zonasının

hipoplaziyası, çənənin protruziyası [7, 8]. KS digər kraniosinostozlardan əl və ayaqlarda patologiyanın olmaması ilə fərqlənir [4]. Patologiyanın ağırlığı beyninin vəziyyətindən də asılıdır: xəstədə hidrocefaliya varsa, xəstəlik daha da ağırlaşır (beynin sıxılması ilə əlaqədar), əksinə mikrosefallarda daha yüngül keçir [2].

Bu xəstəliyin inkişafının ilkin mərhələsində xəstə uşağın klinik vəziyyəti valideynləri çox da narahat etmədiyindən adətən həkimlərə müraciət edilmir və yalnız anomaliyaların ciddi klinik təzahürləri üzə çıxanda valideynlər həkimlərə müraciət edirlər. Digər tərəfdən, uşaq həkimlərimizin KS barədə məlumatlılığı ucbatından ümumiyyətlə kraniosinostozla doğulan uşaqlar barədə heç bir ədəbiyyat məlumatına və rəsmi statistikaya rast gəlinmir. Halbuki, bu xəstəliyin aşkar edilməsi və vaxtında müalicə tədbirlərinin başlanması olduqca səmərəli olur. Ən yaxşı nəticələr isə uşaqlarda 6 aylıqdan 1 yaşa qədər aparılan əməliyyatlardan sonra alınır [2]. Yuxarıdakılar Azərbaycanda ilk dəfə aşkar etdiyimiz KS olan xəstədə geniş klinik və radioloji müayinələrin təsvirinin verilməsini əsaslandırır. Yuxarıda şərh edilənləri nəzərə alaraq, biz klinik praktikada rast gəldiyiniz xəstə haqqında Azərbaycan oxucusuna məlumat vermək qərarına gəldik.



Şekil 1. Xasta H.N. a) 1 yaşında ve 20 yaşında b) ön ve c) yan görüntüleri

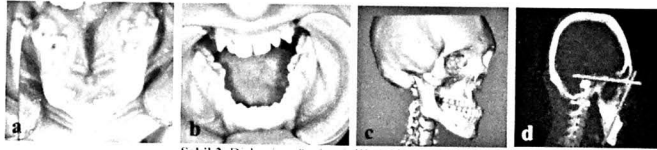
Xasta H.N. (cinsiyeti – kadın, yaşı – 20, azərbaycanlı) valideynlərin müayinəsi ilə Bakı şəhəri, Klinik Tibbi Mərkəzin Üz-çənə cərrahlığı şöbəsinə müraciət edib. Xəstə ailədə ilk və yeganə uşaq olub. Anası hamiləlik dövrünün və doğuşun gedişatı haqqında qeyri-adi bir hal bildirmir, eləcə də yaxın qohumlarında belə bir xəstəlik olmayıb. Uşağda olan patologiyaya – ekzoftalm əlamətlərinə anası doğuşdan dərhal sonra fikir verib (şək. 1a). Dediynə görə o vaxtlar həkimlər də müraciət edib, amma onlar tərəfindən heç bir müalicə təklif edilməyib.

Xəstənin klinik müayinələri üz-çənə cərrahı ilə birlikdə həkim-stomatoloq və ortodont, oftalmoloq, neyrocərrah, nevropatoloq, eləcə də endokrinoloqla birgə aparılıb. Klinik fotosənədləşmələr Nikon D800 (Yaponiya) aparatı ilə çəkilib. Xəstəyə rentgenoloji müayinə TOSHIBA Aquilion PRIME6 (Minato, Tokio, Yaponiya) KT aparatında aparılıb. Radioloji diagnostikanın əsas komponentlərindən biri kəllə və üz sümüklərinin 3D rekonstruksiyasının və 3D selenometriyik ölçmələrinin aparılması və Ştayner usulu ilə

təhlili olub [9].

Xəstə orta boyludur, bədəne nisbətə başının bir qədər böyük olması qeyd edilir. Alın nahiyəsinin yastı, uzun, enli olması və kəskin nəzərə çarpan qaşüstü qövslər müşahidə edilir. Sifəti enli (euriprozopiya), geniş qaşarası məsafə, "qurbağa sifəti" qeyd edilir. Almacıq qövsləri qısa, əng sümüyü və ümumilikdə uzun orta hissəsində hipoplaziya müşahidə edilir. Xəstədə ekzorbitizm və sol göz almasının çölə doğru strobizmi kəskin nəzərə çarpır. Burun "lutluqşu dimdiyi" şəklindədir, sol tərəfə əyriyyəlidir, burun beli qabarıqdır. Burundan tənəffüs çətindir. Xarici qulaq seyvanları bir qədər aşağıda yerləşmişdir (şək. 2 b, c).

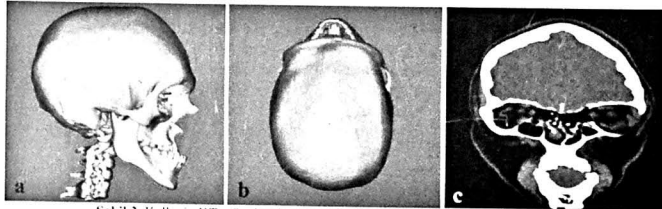
Ağız boşluğunun müayinəsi zamanı III sinif malokkluziya, darın (hündür) və V şəkilli damaq qövsü, əngdə diş qövsünün daralması, dişlərinin sıxlığı, yuxarı mərkəzi kəscii dişlərin xəttinin sağa doğru sürüşməsi müşahidə edilir. Çənədə diş qövsünün kompensator olaraq daralması qeyd edilir (şək.3 a, b).



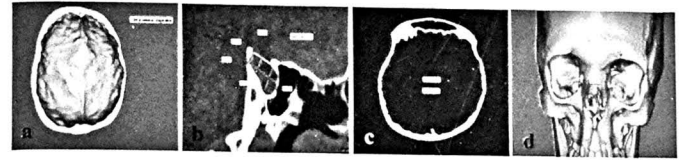
Şəkil 2. Dişlərin müayinəsi. III sinif malokkluziya

a) darın və V şəkilli sırt damaq; b) aşağı diş qövsünün daralması;

c) kəllə-üz skeleti sümüklərinin 3D KT rekonstruksiyası; d) 3D selenometriya ölçüləri



Şəkil 3. Kəllənin KT müayinəsi: a) sagittal və b) koronar tikilşləri nəzərə çarpır; c) kəllə tağının "qüllələri" deformasiyaya uğrayıb.



Şəkil 4. Kəllənin KT müayinəsi: a) kəllənin daxili səthində «barmaq izləri»; b) Türk yohərinin həcmi böyüdü; c) yüngül hidrosefaliya; d) gözyuvasıarası məsafə 26,23 mm-dir.

Diş-çənə sistemində deformasiyanın dərəcəsinə təyin etmək məqsədilə 2D və Ştayner təhlili ilə 3D selenometriya ölçümləri aparılıb. Nəticə olaraq ümumi kəllə əsası ilə münasibətini təyin edən bucaq – SNA: 70,59° (Norma – 82±2°), çənəni kəllə əsası ilə münasibətini təyin edən bucaq – SNB: 80,77° (Norma – 79±3°) alınıb. Bu göstəricilər, eləcə də 3D rekonstruksiyanın yan proyeksiyasında əng ciddi hipoplaziyası sifətin orta zonasının inkişafdan qalmaması müəyyən edilir (şək. 2 c, d). Bunların əsasında əngin intruziyası və çənənin nisbətən protruziyası qeyd edilir.

Kəllə sümüklərinin kompüter tomoqramının 3D rekonstruksiyasında koronar, sagittal və aksial kəsiklərdən istifadə edilib; xəstədə ilk növbədə kraniostozu təsdiq edən koronar və sagittal tikilşlərin mövcud olmaması qeyd olunurdu (şək. 3 a, b).

KT müayinəninin koronar kəsiklərdə kəllənin "qüllə şəkilli" deformasiyası, aksial kəsiklərdə isə zəif hidrosefaliya və kəllə indeksinin (kəllənin ürüqi və şaquli ölçülərinin nisbəti) normadan artıq olması qeyd edilirdi (şək. 4). Sefalik indeks aşağıdakı əmsalla ölçülür

$$\frac{\text{Başın eni (136,95 mm)}}{\text{Başın uzunluğu (165,92 mm)}} \times 100$$

Sefalik indeks normada 82,53 (18 yaşlı qadınlarda) olduğu halda, xəstədə 78,3 təşkil etdiyindən: yüngül hidrosefaliya və kəllə dairəsinin böyüməsi müəyyən edilir.

Kəllə tağının daxili səthində kəllədaxili yüksək təzyiq hesabına baş beyin qişalarının əmələ gətirdiyi "barmaq izlərinin" yaranması müəyyən edilir (şək. 4 a). Eyni səbəbdən Türk yohərinin ölçülərində: uzunluğu (şəbədə) – 9,61 mm (norma 7,0 mm), uzunluğu (əsasında) – 15,14 mm (norma 9,1 mm),

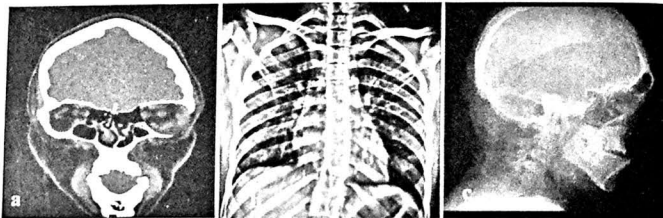
hündürüiyü (öndə) – 9,31 mm (norma 7,2 mm), hündürüiyü (ortada) – 6,44 mm (norma 6,8 mm), hündürüiyü (arkada) – 4,45 mm (norma 6,5 mm) bu sahənin böyüməsi qeyd edilir (şək. 4b).

Gözyuvasıarası məsafə rentgenoloji olaraq bir tərəfindən gözyaşı darağının orta 1/3 hissəsində yerləşən nöqtədən əks tərəfdə olan darağının ekvivalent nöqtəyə qədər olan məsafədir. Gözyuvasıarası məsafə (GAM)=26,23 mm təşkil ediyindən (Hansman üzrə N=22-28 mm) xəstədə hipertenzionun olmadığı təsdiq edilir (şək. 4 c). Gözyuvasının darınlığı (GD) rentgenoloji olaraq görmə sininin dəliyindən göz yaşı darağının orta 1/3 hissəsində yerləşən nöqtəyə qədər məsafənin ölçülməsi vasitəsilə təyin edilir. Xəstəməzdə sağ tərəfdə GD=29,77 mm, solda GD=27,64 mm təşkil etmişdir. Normada GD=42-44 mm olduğunu nəzərə alsaq, təqdim etdiyimiz xəstədə sağdan 12,23 mm, soldan isə 14,36 mm GD defisiti müşahidə edilirdi (şək. 4 c, d). Digər tərəfdən, KT müayinəninin aksial kəsiklərində aparılmış ölçümlər göz almalarının və görmə sinirlərinin ölçülərinin orta statistik anatomik normaya uyğunluğunu göstərirdi (şək. 5). Göz almalarının ölçüləri: sağ – 23,82 mm, sol – 23,91 mm (norma – 24 mm). Beləliklə, hər iki göz yuvalarının göz almalarına və görmə sinirinə nisbətən inkişafdan qalması müəyyən edilir.

KT 2D müayinəsində buruntrafı ciblərin həcmində kiçilməsi, yuxarı tənəffüs yollarının daralması qeyd edilir (şək. 6 A). Burun tənəffüsünün pozulması hesabına döş qafasının rentgenogramında və KT-də 2D yan proyeksiyada 5-cü və 6-cı boyun faqələarəsi məsafəsinin böyüməsi qeyd edilir (şək. 6 B, C).



Şəkil 5. Göz yuvalarının KT müayinəsi: GD =a) sağda 29,77 mm; b) solda 27,64; c) və d) göz almaları və görmə sinirlərinin ölçüləri.



Şəkil 6. Buruntrafi ciblərin və boyun faqərələrin KT müayinəsi: a) ciblərin həcmi kiçikib, b) və c) 5-ci və 6-cı boyun faqərələrasi masafənin böyüməsi qeyd edilir.

Xəstənin ətraflarında patologiya qeyd edilməyib.

Xəstəyə klinik və rentgenoloji göstəricilərə əsasən Kruzon Sindromu diaqnozu qoyuldu.

Beləliklə, alınan nəticələrin ədəbiyyatda bu xəstəliyə aid 75% göstəricilərin uyğun gəldiyindən və on əsası kəllə tağında koronar və sagittal tikişlərin mövcud olmaması Kruzon sindromunun qoyulmasına əsas verir.

Nəticələrdən çıxarış:

1. İndiyə qədər Azərbaycanada Kruzon sindromunun aşkarlanmaması xəstə valideynlərinin həkimlərə müraciət etməməsi və bu xidmət sahəsinə cəlb olunan həkimlərin məlumatsızlığı ilə bağlıdır;

2. Kruzon sindromunun klinik və radioloji göstəricilərinin dərindən öyrənilməsi və nəticələrlə geniş tibb ictimaiyyətinin tanış edilməsi Azərbaycanda bu patologiyamın erkən aşkarlanmasına və vaxtında müalicə tədbirlərinin başlanmasına kömək edə bilər.

REFERENCES

1. Cohen M.M., Kreiborg S. Birth prevalence studies of the Crouzon syndrome: comparison of direct and indirect methods // *Clin Genet.*, 1992, vol. 41 (1), pp. 12-15.
2. Padmanabham V., Hegde A.M., Rai K. Crouzon's syndrome: A review of literature and case report // *Contemp Clin. Dent.*, 2011, vol. 2, pp. 211-214.
3. Olszewski R., Zech F., Cosnard G., Nicolas V., Macq B., Reyckler H. Three-dimensional computed tomography cephalometric craniofacial analysis: experimental validation in vitro // *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.*, 2007, vol. 36, pp. 828-833.
4. Maloth S., Padamashree S., Rema J., Yalsangi S., Ramadoss T., Kalladka M. Diagnosis of Crouzon's syndrome // *Hong Kong Dent. J.*, 2010, vol. 7, pp. 95-100.
5. Singer S.L., Walpole I., Brogan W.F., Goldblatt J. Dentofacial features of a family with Crouzon syndrome // *Case reports // Aust. Dent. J.*, 1997, vol. 42, pp. 11-17.
6. Babic G.S., Babic R.R. Ophthalmological and radiological picture of Crouzon syndrome: A case report // *Acta Medica Mediana*, 2009, vol. 48, pp. 37-40.
7. Haroop K., Waraich H.S., Sharma C.M. Crouzon syndrome. A case report and review of literature // *Indian J. Otolaryngol. Head Neck Surg.*, 2006, vol. 58, pp. 381-382.
8. Rani P.J., Shailaja S., Srilatha S., Sridevi K., Payal, Vinod V.C. Crouzon syndrome: A case report // *Int. J. Dent. Case Rep.*, 2012, vol. 2, pp. 117-122.
9. Pourmima G., Monica Y., Meghna S. Crouzon syndrome: A case report // *European J. Dent. Med.*, 2011, vol. 10, pp. 1-5.
10. Rahimov C., Asadov R., Hajiyeva G., Verdiyev N., Novruzov Z., Farzaliyev I. Crouzon syndrome: Virtual planning of surgical treatment by application of internal distractors // *Ann. Maxillofac. Surg.*, 2016, vol. 6, pp. 135-140.

Гаджиева Г.И.

СИНДРОМ КРУЗОНА – ПАТОЛОГИЯ, ВПЕРВЫЕ ОПИСАННАЯ В АЗЕРБАЙДЖАНЕ: КЛИНИЧЕСКОЕ И РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ

*Кафедра хирургии полости рта и челюстно-лицевой области
Азербайджанского медицинского университета, Баку*

Резюме. Краниосиноз – заболевание, характеризующееся преждевременным сращением костных швов, которое приводит к многочисленным функциональным и косметическим дефектам. Одна из форм краниосинозоза синдром Крузона патология, определяемая аутосомно-доминантным наследованием. Заболевание, впервые описанное еще в 1912 году французским невропатологом Луи Крузоном, встречается достаточно редко.

К сожалению, сегодня в Азербайджане нет какой-либо информации о рождении детей с синдромом Крузона. Тогда как раннее выявление данного заболевания и своевременное лечение достаточно эффективно, что предупреждает серьезные деформации костей черепа и лица. В данной работе демонстрируется тщательное клиническое и радиологическое исследование больной с синдромом Крузона, выявленного впервые в Азербайджане.

Hajiyeva G.I.

CRUZON SYNDROME – PATHOLOGY FIRST TIME DESCRIBED IN AZERBAIJAN: CLINICAL AND RADIOLOGICAL DESCRIPTION

Department of Oral and Maxillofacial surgery, Azerbaijan Medical University, Baku

Summary. Craniosynostosis – pathological condition that is characterizing by premature union of bone sutures that is leading to numerous functional and esthetic defects. One of the forms of craniosynostosis is Cruzon syndrome, that is transmitting by autosomal dominant inheritance. This is relatively rare pathology was first time described by French neurologist Louis Cruzon in 1912.

With taking into account international occurrence rates of this pathology the number of affected patients in Azerbaijan Republic should be 160 per population and occurrence in newborns should be 2-3 babies every year. Unfortunately, the information according occurrence of Cruzon syndrome within newborns in Azerbaijan Republic is missing. However early diagnosis and management consider to be effective and light lead to preventing of severe deformity of facial skeleton. Current study is representing careful clinical and radiological of the patient with Cruzon syndrome, which was first time detected in Azerbaijan Republic.

Hacıyeva Günel İlham qızı – Azərbaycan Tibb Universitetinin Ağız və üz-çənə cərrahiyyəsi kafedrasının baş laborantı

E-mail: gunel_hajiyeva@hotmail.com

Рәйси: т.е.д., проф. Y.Ə.Yusubov