

TERESA MATTHEWS-BRZozowska¹, KATARZYNA GOLUSIK²,
KATARZYNA RAFTOWICZ-WÓJCIK²

Domniemany zespół Saethre-Chotzena oraz zespół Crouzona – prezentacja przypadków

Presumed Saethre-Chotzen Syndrome and Crouzon Syndrome – Description of Cases

¹ Katedra i Zakład Ortopedii Szczękowej i Ortodontji AM we Wrocławiu oraz Katedra i Klinika Stomatologii Zachowawczej i Periodontologii AM w Poznaniu

² Studia Doktoranckie w Katedrze i Zakładzie Ortopedii Szczękowej i Ortodontji AM we Wrocławiu

Streszczenie

Zespół Saethre-Chotzena oraz zespół Crouzona są wadami uwarunkowanymi genetycznie charakteryzującymi się przedwczesnym kostnieniem szwów czaszkowych w wieku 1–3 lat. Typowe objawy zespołów są widoczne w obrębie części twarzowej czaszki oraz wewnątrzustnie. Celem pracy był opis zewnątrzustnych i wewnątrzustnych cech genetycznie uwarunkowanego zaburzenia rozwojowego, jakim jest dysostoz czaszkowo-twarzowa, na podstawie przypadków domniemanego zespołu Saethre-Chotzena oraz zespołu Crouzona. W pracy przedstawiono cechy fenotypowe dwóch osób, objętych leczeniem ortodontycznym w Zakładzie Ortopedii Szczękowej i Ortodontji AM we Wrocławiu. Wczesne rozpoznanie wady, wykonanie odpowiednich zabiegów chirurgicznych (osteotomii, ewakuacji płynu mózgowo-rdzeniowego, korekty całkowitego rozszczepu wargi, wyrostka zębodołowego i podniebienia) pozwala ograniczyć nasilenie zniekształceń części twarzowej czaszki, a leczenie ortodontyczne zapewnia pacjentom prawidłową wymowę, oddychanie i połykanie (**Dent. Med. Probl. 2005, 42, 1, 189–193**).

Słowa kluczowe: zespół Crouzona, zespół Saethre-Chotzena, dysostoz czaszkowo-twarzowa.

Abstract

Saethre-Chotzen Syndrome and Crouzon Syndrome are congenital abnormalities characterized by premature ossification of cranial sutures at the age of 1–3. Typical symptoms of the dysostosis are seen in the craniofacial area and in the oral cavity. The goal of the work was to describe extra- and intraoral features of craniofacial dysostosis on the basis of cases representing presumed Saethre-Chotzen Syndrome and Crouzon Syndrome. There are two cases presented in the work, treated orthodontically in Department of Dentofacial Orthopedics and Orthodontics of Wrocław Medical University. Early diagnosis of the defect and surgery procedure (osteotomy, cerebral liquid evacuation, cleft operation), allow to reduce craniofacial malformation. Orthodontic treatment ensures correct pronunciation, breathing and swallowing (**Dent. Med. Probl. 2005, 42, 1, 189–193**).

Key words: Crouzon syndrome, Saethre-Chotzen syndrome, craniofacial dysostosis.

Craniosynostozą (dysostozą czaszkowo-twarzową, *dysostosis craniofacialis hereditaria*) to zaburzenie polegające na przedwczesnym zrośnięciu się szwów czaszki. Istnieją trzy główne czynniki etiologiczne wady: mutacje genów autosomalnych dominujących, które przyczyniają się do zaburzeń mezenchymy, nadczynność tarczycy, powodująca przyspieszone dojrzewanie kości oraz mikrocefalia, odpowiadająca za brak rozciągnięcia szwów

w czasie wzrostu. Do grupy dysostoz należą m.in. zespół Saethre-Chotzena oraz zespół Crouzona.

Pierwszy z nich został opisany po raz pierwszy przez Saethre'a w 1931 r. oraz przez Chotzena w 1932 r. Wada ta jest spowodowana mutacją w obrębie chromosomu siódmego; dziedziczy się autosomalnie dominująco. W obrębie zespołu Saethre-Chotzena występuje wiele wzorców zaburzeń: kraniostenoz, nisko osadzona przednia granica

czoła i owłosionej skóry, asymetria twarzy, opadanie powiek, skrzywienie przegrody nosa, brachydaktylia, częściowy zrost palców (zwłaszcza drugiego i trzeciego) oraz wiele nieprawidłowości szkieletowych. Kraniosynostoza jest cechą występującą rzadziej niż brachy- trigono- i makrocefalia. W obrębie twarzoczaszki obserwuje się m.in. uwypuklenie guzów ciemieniowych oraz czołowych, spłaszczenie potylicy, powiększenie siodła tureckiego, zaburzenia kostnienia w obrębie sklepienia czaszki, duże i późno zarastające ciemiączko. Oprócz opadania powiek mogą pojawiać się zmiany oczne w postaci hipertelorizmu, zezu, zwężenia szpary powiekowej. W obrębie narządu słuchu zaznaczają się nisko osadzone i zmniejszone małżowiny uszne, a także łagodna utrata słuchu typu przewodzeniowego i wrodzony zrost przewodu słuchowego zewnętrznego. Pacjenci cierpiący na zespół Saethre-Chotzena cechują się spłaszczeniem kąta czołowo-nosowego, hipoplazją szczęki, nadmiernym doprzednim wzrostem żuchwy. W obrębie jamy ustnej stwierdza się wąskie lub wysoko wysklepione podniebienie, wady zgryzu, zęby nadliczbowe, hipoplazję szklia oraz niekiedy rozszczep podniebienia. Rozwój psychiczny jest najczęściej prawidłowy, niekiedy tylko obserwuje się łagodne lub umiarkowane upośledzenie umysłowe.

Zespół Crouzona został opisany po raz pierwszy przez francuskiego neurologa Crouzona w 1912 r. Jest wadą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczną autosomalnie dominująco. Dane źródłowe podają różną częstość występowania – 1:25 000 (według Cohena), 1:160 000 (według Lilja) [1, 2]. Wada występuje proporcjonalnie u obu płci i stanowi 4,5% wszystkich dyzostoz [3]. Zespół Crouzona charakteryzuje się przedwczesnym kostnieniem szwów czaszkowych (głównie wieńcowego i strzałkowego), rozpoczynającym się przed pierwszym rokiem życia, a kończącym się około trzeciego roku życia. Brak występowania zmian chorobowych na obwodzie ciała, zwłaszcza w obrębie dłoni i stóp, odróżnia ten zespół od zespołu Aperta. Istnieje kilka teorii dotyczących etiologii wady. Według Crouzona przedwczesny zrost kostny występuje na skutek zmian zapalnych kości czaszki podczas porodu [2]. Park i Powers natomiast tłumaczą występowanie zespołu uszkodzeniem w obrębie mezenchymy szwów czaszkowych. Zgodnie z teorią Riepinga, powodem przedwczesnego zamknięcia się szwów jest przemieszczenie centrów kostnienia w obrębie czaszki [cyt. wg 1].

Jako typowe objawy zespołu Crouzona podaje się zniekształcenia czaszki – to jest czaszkę wieżowatą (*oxycephalia*), łódkowatą (*scaphocephalia*), klinowatą (*trigonocephalia*), asymetryczną (*plagiocephalia*), wysokie czoło z wydatnymi guzami czo-

łowymi, zmniejszony wymiar przednio-tylny czaszki i zwiększony jej wymiar poprzeczny. Wytworzenie garbu kostnego w obrębie ciemiączka dużego, połączonego w postaci grzebienia z nasadą nosa, nadaje nosowi kształt przypominający zagięty dziób papugi, stąd nazwa ptasi nos (nos Parrota). Często występuje skrzywienie przegrody nosa i zaburzenia oddychania wskutek niedorozwoju tylnych nozdrzy. Do innych cech charakterystycznych należą: wytrzeszcz gałek ocznych, hipertelorizm, spłylenie oczodołów, zez rozbieżny, oczopląs. Zaburzenia rozwojowe twarzowej części czaszki nadają wygląd twarzy żabiej. W wyniku dysproporcji mózgowo-czaszkowej często wzrasta ciśnienie śródczaszkowe, mogące przyczynić się do powstania tarczy zastoinowej na dnie oka, powodującej zanik nerwów wzrokowych i w następstwie zaburzenia widzenia oraz ślepotę. Według Kreiberga, w około 55% przypadków omawianego zespołu występują zaburzenia słuchu. Są to najczęściej: niedorozwój zewnętrznego przewodu słuchowego, zaburzenia rozwoju kosteczek słuchowych i trąbki słuchowej. Nieprawidłowa wentylacja ucha środkowego może być przyczyną nawracających stanów zapalnych. W obrębie jamy ustnej zespół Crouzona charakteryzuje się niedorozwojem szczęki, gotyckim podniebieniem oraz różnymi wadami zgryzowo-zębowymi (stłoczenia w obrębie zębów szczęki i zębów siecznych żuchwy, aplazja pojedynczych zębów, jednostronny lub obustronny zgryz krzyżowy, zgryz otwarty częściowy przedni, hipodoncja, szparowatość oraz ektopowe wyrzynanie pierwszych zębów trzonowych szczęki). Łuki zębowe mają często kształt litery V. Niekiedy występuje rozszczep wargi i podniebienia lub, rzadziej, pośredkowy rozszczep podśluzówkowy. Na zdjęciu rentgenowskim czaszki jest widoczne znaczne pogłębienie wycisków palczastych pod postacią „plastra miodu”, poszerzenie siodła tureckiego oraz hipoplazja szczęki wraz z jej zatokami. Rozwój umysłowy chorych z zespołem Crouzona może być upośledzony. Niekiedy są rozpoznawane objawy neurologiczne w postaci napadów padaczkowych oraz cech wodogłowia [1–6].

Opis przypadków

Przypadek 1 – domniemany zespół Saethre-Chotzena

Pacjent K. Sz., lat 14, zgłosił się do Zakładu Ortodoncji AM we Wrocławiu w celu leczenia wad zgryzowo-zębowych. Stwierdzono stan po operacji obustronnego rozszczepu wargi, wyrostka zębodo-

lowego i podniebienia. W historii choroby odnotowano, że pierwsza operacja chirurgiczna rozszczepu wargi odbyła się w wieku 3 lat. Po miesiącu wykonano zabieg pogłębienia przedsionka jamy ustnej, pobierając przeszczep z pachwiny. W 4. roku życia przeprowadzono korektę rozszczepu podniebienia, a w 6. ponowną korektę wargi według Randalla. Kompleksową korektę nosa i wargi wykonano w wieku 9 lat. Pacjent wykazywał opóźnienie rozwoju psychosomatycznego. Na podstawie badania klinicznego stwierdzono zaburzenia rozwojowe odpowiadające cechom zespołu Saethre-Chotzena. W badaniu zewnątrzustnym potwierdzono brachycefalię, spłaszczenie czoła, powiększenie kąta nosowo-czołowego, asymetrię twarzy, spłaszczenie potylicy. W obrębie narządu wzroku stwierdzono hiperteloryzm, zez rozbieżny, wytrzeszcz gałek ocznych. Zaobserwowano zniekształcenie, spłaszczenie oraz zakrzywienie nosa w prawą stronę, a także uniesienie prawego skrzydła nosa. W okolicy podnosowej były widoczne dwie równoległe blizny pooperacyjne sięgające od czerwieni wargowej do dolnego ograniczenia nozdrzy przednich. Uwypuklona i uniesiona wargą górną uwypuklała powiększony język o upośledzonej ruchomości. Profil twarzy pacjenta określono jako wypukły (ryc. 1). Badanie wewnątrzustne ujawniło wady zębowo-zgryzowe, to jest: zwężenie szczęki, odwrotny nagryz poziomy, zaburzenie linii symetrii łuków zębowych, II klasę Angle'a na pierwszych stałych zębach trzonowych strony prawej, a III klasę Angle'a po stronie lewej, mezjorotację przyśrodkowych górnych zębów siecznych, mezjoinklinację pierwszych zębów przedtrzonowych górnych, palatopozycję drugich zębów przedtrzonowych górnych, retruzję zębów siecznych dolnych. Wzdłuż podniebienia przebiegała blizna pooperacyjna (ryc. 2). Ze względu na nieprawidłową ruchomość powiększonego języka (skrócenie wędzidła języka) mowę pacjenta określono jako niewyraźną.

Opisany zespół wad zębowo-zgryzowych był powodem podjęcia leczenia ortodontycznego. W planie leczenia uwzględniono zastosowanie aparatu stałego w łuku górnym i dolnym oraz montaż aparatu grubołukowego. W pierwszym etapie przeprowadzono leczenie aparatem Derischweilera w celu poszerzenia szczęki, a następnie aparatem stałym w obu łukach zębowych. Pacjent kontynuuje leczenie ortodontyczne zaplanowane na kilka lat.

Przypadek 2

– zespół Crouzona

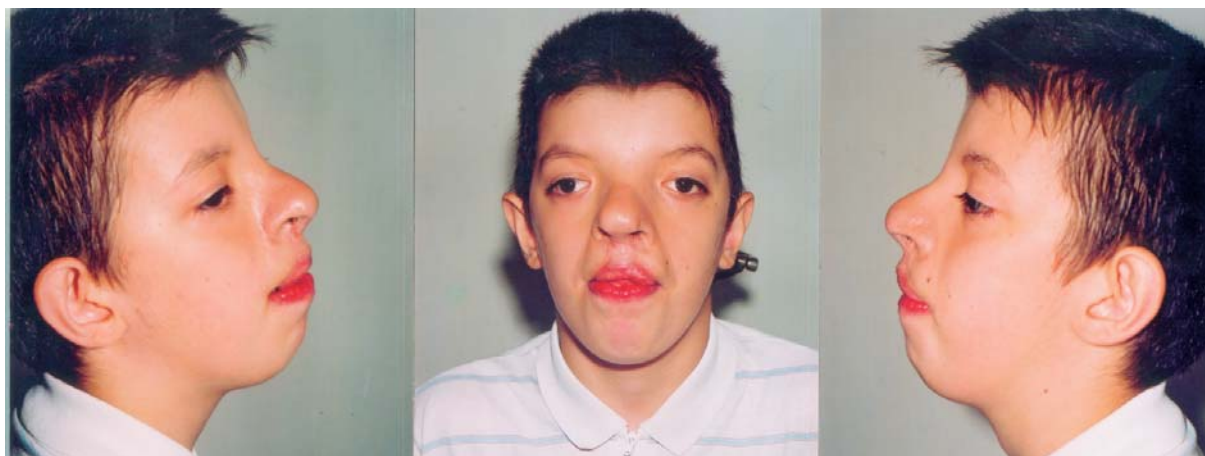
Pacjent K. P., lat 9, zgłosił się do Zakładu Ortodoncji AM we Wrocławiu w grudniu 2002 roku. W historii choroby odnotowano, że matka chłopca

chorowała na gripę w 9. miesiącu ciąży, a poród odbył się o czasie siłami natury. W badaniu zewnątrzustnym stwierdzono czaszkę o kształcie wieżowatym z wydatnymi guzami czołowymi – skutek przedwczesnego zarośnięcia szwów czaszki. Zaobserwowano także hiperteloryzm, wytrzeszcz i antymongoidalne ustawienie gałek ocznych oraz niskie umiejscowienie małżowin usznych. Profil twarzy został określony jako cofnięty, skośny do przodu, z wygładzoną bruzdą bródkowo-wargową, wydatną wargą dolną i opadającymi kącikami ust. Dolny odcinek twarzy był wydłużony w porównaniu z odcinkiem nosowym. Rysy nadawały twarzy wygląd żabi (ryc. 3). Pacjent oddychał przez usta, a trudności oddechowe były spowodowane przewlekłym stanem zapalnym górnych dróg oddechowych. Stwierdzono mowę wyraźną, z nieznacznym nosowaniem. W badaniu wewnątrzustnym rozpoznano rozszczep podniebienia wtórnego, zwężenie szczęki, przodozgrzyz rzekomy oraz liczne wady zębowe. U pacjenta występowało uzębienie mieszane (ryc. 4).

W pierwszym etapie leczenia zalecono sanację jamy ustnej z ekstrakcją wszystkich zębów mlecznych z uwagi na rozległość procesu próchnicowego – w przeważającej większości obejmujący korzenie zębów. Drugi etap leczenia zakładał poszerzenie szczęki za pomocą łuku podniebiennego, a następnie w celu uszeregowania zębów oraz doprzedniej rozbudowy łuku górnego zastosowanie maski Delaire'a oraz cienkołukowego aparatu stałego w łuku górnym i dolnym. Pacjent obecnie jest w aktywnej fazie leczenia ortodontycznego, przewidywany czas leczenia – ponad 3 lata.

Omówienie

Jak najszybsze rozpoznanie przedwczesnego zrostu szwów czaszki twarzowej jest bardzo istotne ze względu na możliwość zapobiegania powikłaniom wynikającym ze wzrostu ciśnienia śródczaszkowego oraz ocznych zmian zanikowych [1]. W przypadku rozwijającego się wodogłowia są wykonywane zabiegi neurochirurgiczne polegające na wytworzeniu drogi odpływu płynu mózgowo-rdzeniowego. Korektę nosa Parrota wykonuje się zazwyczaj po ukończeniu przez pacjenta 16. roku życia za pomocą odpowiedniej rynoplastyki. Zniekształcenia kości koryguje się stosując zabiegi osteotomii typu le Fort III lub łącznie le Fort I i le Fort III. W razie potrzeby wykorzystuje się przeszczep kości pobierany głównie z żebr, np. w niedorozwoju górnego brzegu oczodołu [5]. W ostatnich latach coraz szersze zastosowanie znajduje technika osteogenezy dystrykcyjnej w celu korekty hipoplazji środkowej części twarzy. Wykonywane są dwa typy osteotomii dystrykcyjnej cza-



Ryc. 1. Pacjent K. Sz. Fotografie twarzy: en face oraz profile

Fig. 1. Patient K. Sz. Faces' photos: en face and profiles



Ryc. 2. Pacjent K. Sz. Fotografie wewnątrzustne

Fig. 2. Patient K. Sz. Intra-oral photos



Ryc. 3. Pacjent P. K. Fotografie twarzy: en face oraz profile

Fig. 3. Patient P. K. Faces' photos: en face and profiles



Ryc. 4. Pacjent P. K. Fotografie wewnątrzustne

Fig. 4. Patient P. K. Intraoral photos

szkowo-twarzowej: osteotomia zewnętrzna i wewnętrzna. W dystrakcji zewnętrznej jest stosowany zewnętrzny utrzymywacz połączony z mechani-

zmem poszerzającym. Przy każdym obrocie śruby mechanizmu następuje poszerzenie o 0,5 mm. W celu umocowania aparatu w obrębie linii pośrodk-

kowej twarzy używa się wkrętów mocowanych do kości jarzmowej. W okolicy skroniowej są przytwierdzone obustronnie płytki o średnicy 3 cm. Dystrakcja zewnątrzczaszkowa nie jest wygodna dla pacjenta, dlatego też częściej wykonuje się dystrakcję wewnętrzną, z podziałem na dystrakcję części środkowej twarzy i czaszkową. Urządzenie do dystrakcji wewnętrznej składa się z trzech części wykonanych ze stopu tytanowego – prostokątnej i okrągłej płytki oraz łączącego je pręta. Każdy obrót pręta generuje 0,5 mm dystrakcji. Płytki są przytwierdzone mikrośrubami do kości jarzmowej i skroniowej [7].

Leczenie ortodontyczne pacjentów cierpiących na przedwczesny zrost szwów czaszki rozpoczyna się już na wczesnych etapach życia pacjentów. Po wykonaniu niezbędnych etapów chirurgicznych służących korekcie rozszczepu jest wprowadzane leczenie ortodontyczne aparatami ruchomymi, a w okresie uzębienia stałego również precyzyjne leczenie różnego rodzaju aparatami stałymi. Terapia ortodontyczna ma najczęściej na celu rozbudowę szczęki oraz poprawę estetyki twarzy i funkcji narządu żucia. Jest nieodzownym etapem kompleksowego, wielospecjalistycznego leczenia pacjentów z zespołami Saethre-Chotzena i Crouzona.

Piśmiennictwo

- [1] KRZESKA-MALINOWSKA I., SKARŻYŃSKI H., SZWEDOWICZ P.: Niedosłuch w zespole Crouzona. *Nowa Pediatría* 1999, 11, 1, 5–7.
- [2] PERZYNA B., OSTROWSKI J.: Wielkość żuchwy w zespole Crouzona. *Czas. Stomat.* 1988, 41, 565–573.
- [3] COHEN M. M. JR.: Crouzon syndrome, Craniosyntosis. In: *Craniosyntosis. Diagnosis, evaluation and management.* Eds.: Cohen M. M. Jr., MacLean R. E., Oxford University Press. 2000, 361–365.
- [4] DARCUK D., RADWAŃSKA E., WĘGRZYN M.: Zespół Crouzona. *Stomat. Klin.* 1993, 14, 93–101.
- [5] BARTKOWSKI S. B.: Wady rozwojowe twarzy i jamy ustnej, Zespół Crouzona. W: *Chirurgia szczękowo-twarzowa.* Bartkowski S. B. Collegium Medicum UJ, Kraków 1996, 398–399.
- [6] KOPYŚC Z.: Kompendium zespołów i rzadkich chorób dziecięcych. PZWL, Warszawa 1984.
- [7] AKIZUKI T., OHMORI K.: Craniofacial distraction osteogenesis for correction of midface and cranial hypoplasia. In: *Craniofacial distraction osteogenesis.* Eds.: Mikhail L. et al., Mosby, Inc., USA 2001, 561–569.

Adres do korespondencji:

Teresa Matthews-Brzozowska
Katedra i Zakład Ortopedii Szczękowej i Ortodoncji AM
ul. Krakowska 26
50-425 Wrocław
tel.: +48 71 784 02 99

Praca wpłynęła do Redakcji: 28.07.2004 r.

Po recenzji: 3.09.2004 r.

Zaakceptowano do druku: 3.11.2004 r.

Received: 28.07.2004

Revised: 3.09.2004

Accepted: 3.11.2004