

Черепно-лицевой дизостоз Крузона

Симптомы черепно-лицевой дизостоз крузона

- Характерная деформация черепа и лица:
 - широко расставленные глаза;
 - расходящееся косоглазие (глаза направлены в разные стороны);
 - экзофтальм (выстояние глазных яблок) — глаза словно выпучены;
 - короткая верхняя губа, недоразвитая верхняя челюсть;
 - выступающие нижняя губа и нижняя челюсть.
 - клювовидный нос (“ клюв попугая”);
 - редкие шиповидные зубы.
- Задержка умственного развития: позднее развитие речи, отставание в умственном развитии от сверстников. Интеллектуальный дефект может быть выражен в различной степени и чаще всего сохраняется на всю жизнь.

Причины

- Генетическое нарушение: нарушение функционирования гена FGFR2 в десятой хромосоме, результатом чего является внутриутробное или раннее (в первый год жизни) сращение венечных швов (отделяют лобную кость от височных и теменных костей) и недоразвитие костей лица (неглубокие широко расставленные глазницы, выступающая нижняя челюсть, недоразвитая верхняя челюсть).
- Тип наследования – аутосомно-доминантный, то есть в семье, где один из родителей имеет синдром Крузона, вероятность рождения больного ребенка составляет от 50 до 100%.

Диагностика

- Анализ жалоб и анамнеза заболевания: были ли в семье случаи подобного заболевания (с характерными особенностями лица (широко расставленные, выпученные глаза, выступающий подбородок) и умственными нарушениями).
- Рентгенография черепа: оценка формы черепа и наличия сращений швов черепа.
- КТ (компьютерная томография) и МРТ (магнитно-резонансная томография) головы: оценка формы черепа и наличия сращений швов черепа. Кроме того, у людей с синдромом Крузона отмечается опущение миндалин мозжечка (из-за уменьшения объема задней черепной ямки).
- Генетическое обследование: поиск мутаций в гене FGFR2 десятой хромосомы.
- Возможна также консультация нейрохирурга, генетика.

Лечение черепно-лицевой дизостоз Крузона

- Лечение хирургическое, выполняется оно как можно раньше. Состоит в проведении пластической операции, целью которой является:
декомпрессия (снижения давления внутри черепа) — для этого раскрываются рано заращенные швы черепа;
- исправление костно-мышечных деформаций — с помощью специальных устройств исправляется форма лица (глазницы, выступающая нижняя челюсть).

Осложнения и последствия

- Потеря зрения: из-за длительного повышения внутричерепного давления зрительный нерв сдавливается, и происходит его атрофия (истончение волокон и нарушение функции).
- Язвы роговицы: из-за выстояния глазных яблок из глазниц невозможно их полное закрытие, роговица полностью не прикрывается веками, сохнет, что приводит к образованию на ней дефектов – язв.
- Сохранение умственного дефекта при отсутствии своевременного хирургического лечения.
- Нарушение социальной и трудовой адаптации: умственный дефект в сочетании с косметическими особенностями лица (широко расставленные выпученные глаза, выступающая нижняя челюсть) может нарушать взаимодействие больного с другими членами общества.

Профилактика черепно-лицевой дизостоз Крузона

- Проводить профилактику развития синдрома Крузона невозможно в связи с наследственным характером этого заболевания.
- В семьях, где уже были случаи этого заболевания, целесообразно проводить генетическое обследование (поиск мутаций в гене FGFR2).

