

Crouzon Sendromunda Oftalmolojik ve Radyolojik Özellikler

OPHTHALMOLOGIC AND RADIOLOGIC FEATURES OF CROUZON SYNDROME

Esin F. ERKİN*, Serdar TARHAN**, S. Sami İLKER***, Übeyt İNAN****

* Yrd.Doç.Dr.Cclal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,
** Yrd.Doç.Dr.Cclal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji AD,
*** Doç.Dr.Cclal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,
**** Arş.Gör.Dr.Cclal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD, MANİSA

Özet

Crouzon sendromu erken kranial sütür kapanması, lipetielerizm, ekzoftalmus. maksdla hipoplazisi ve tipik kurbağa benzeri yüz ile karakterize, genellikle otozomal dominant geçiş gösteren bir kraniofasiyel sendromdur. Bu makalede Crouzon sendromu özelliklerini gösteren baba - oğula ait bulgular sunularak sendromun oftalmolojik ve radyolojik özellikleri vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Kraniosinostoz, Kraniofasiyel disostoz, Kraniofasiyel sendromlar

T Klin Oftalmoloji 1997, 6:199-202

Orbita yüz ve kranium arasında bir köprü gibi durduğundan kraniofasiyel sendromlarda oküler anomaliler olması kaçınılmazdır; bu nedenle iyi bir oftalmolojik değerlendirme ve tedavi gerektirirler (1). Kraniofasiyel anomalilerden olan Crouzon sendromu erken kranial sütür kapanması, midfasiyel hipoplazi ve ekzoftalmus triadından oluşur (1-3). Bu olgu sunumunda Crouzon sendromu tanısı almış baba oğula ait oftalmolojik bulgular ve radyolojik özellikler sunularak sendromun oftalmologları ilgilendiren yönlerinin vurgulanması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

Olgu 1

15 yaşında erkek hasta gözlerde ağrı, sulanma ve kızarıklık yakmmalarıyla polikliniğimize başvurdu. Hastanın anamnezi alınırken tipik "kurbağa benzeri yüz" ve "papağan gagası burun" özelliklerini taşıdığı, her iki

Geliş Tarihi: 18.07.1996

Yazışma Adresi: Dr. Esin F. ERKİN
Mithatpaşa Cad. No: 144 / 9
35260 Karataş / İZMİR

T Klin J Ophthalmol 1997, 6

Summary

Crouzon syndrome, usually autosomal dominant, is a craniofacial syndrome which is characterised by premature cranial suture closure, hypertelorism, exophthalmos, hypoplasia of maxilla and typical frog-like face. In this paper, ophthalmologic and radiologic features of Crouzon syndrome are emphasized while presenting a son and father diagnosed as Crouzon syndrome.

Key Words: Cramosynostosis, Craniofacial dysostosis, Craniofacial syndromes

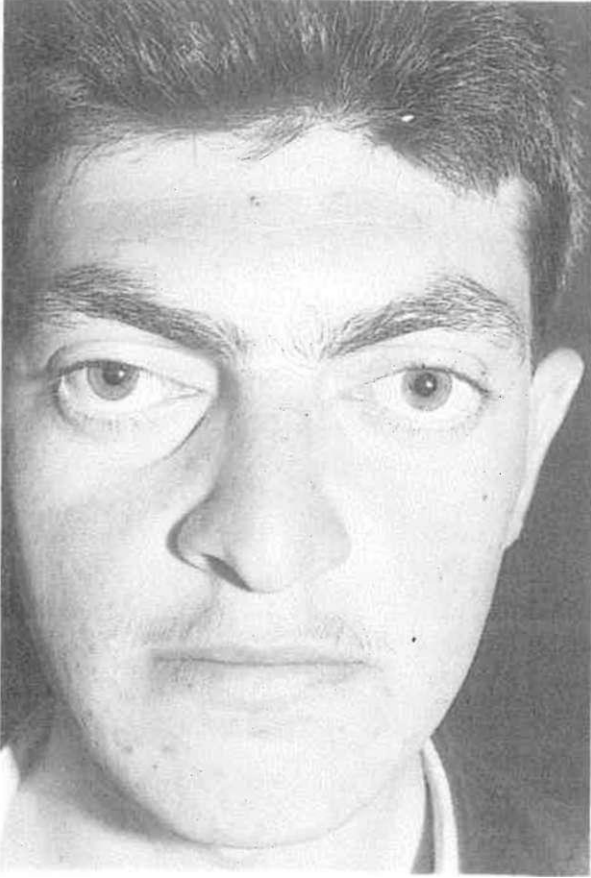
T Klin J Ophthalmol 1997, 6:199-202

globun proptotik, elmacık kemiklerinin silik olduğu ve hipertelorizm bulunduğu dikkati çekti (Şekil 1).

Oftalmolojik muayenede her iki göz görme keskinliği +0.50 tashihle tamdı. Biyomikroskopik muayene bulber konjonktivada yüzeysel hiperemi dışında doğaldı. Göz içi basınçları aplanasyonla 12 mmHg bulundu. Pupil ışık reaksiyonları ve renk hissi doğal, konfontasyonla görme alanları normaldi. Fundus muayenesinde her iki papilla nazal sınırları belirgin silik, temporal sınırlar hafif silikti; fizyolojik çukurluk yoktu, venöz pulsasyon mevcuttu.

Okulomotor sistem muayenesinde 15 prizim dioptrilik V pateni ekzotropeya ve her iki inferior oblik adalede hiperfonksiyon gözlendi (Şekil 2). Göz hareketlerinde herhangi bir kısıtlılık yoktu. İnterpupiller mesafe 71 mm olarak tesbit edildi (oküler hipertelorizm). Hertel ekzoftalmometresi sağda 23 mm, solda 21 mm ölçüldü. Hastada Crouzon sendromu düşünülerek direkt ve lateral kafa grafileri ile beyin ve orbita bilgisayarlı tomografisi tetkikleri yapıldı.

Direkt ve lateral grafilerde kafa yüksekliği 14 cm, kafa genişliği 13.5 cm, kafa boyu 15.5 cm olarak tesbit edildi. Frontal ve etmoid sinüslerde aşırı havalanma görüldü. Lateral grafide kraniumda dövülmüş bakır



Şekil 1. Olgunun önden görünümünde hipertelorizm, silik elmacık kemikleri, ekzotropya ve globların proptotik olduğu izleniyor.



Şekil 2. İnfirior oblik kas hiperfonksiyonu

görünümü ve J sella yanı sıra maksilla hipoplazisi ve prognatizm dikkati çekti (Şekil 3).

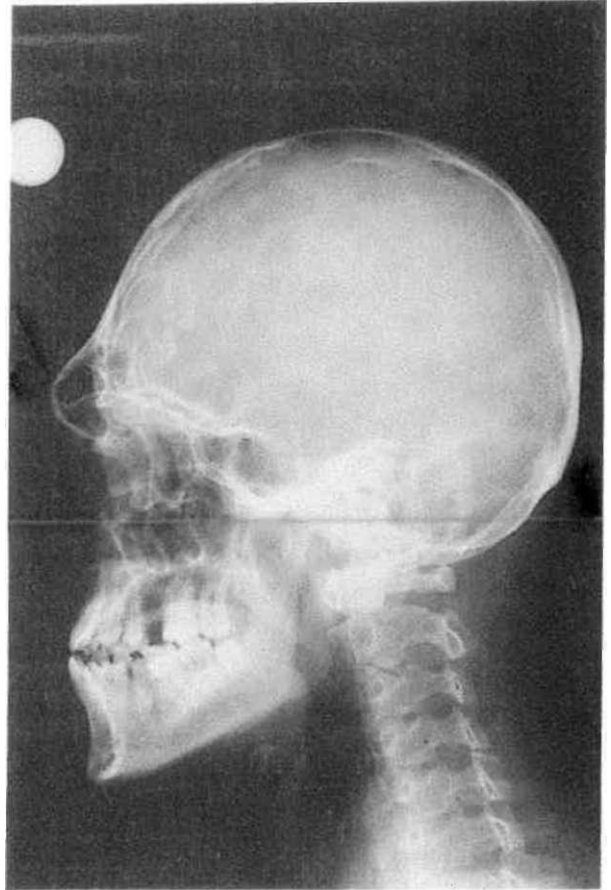
Beyin tomografisinde de kranial kemiklerde dövülmüş bakır manzarası yanısını ventrikül asimetrisi

tesbit edildi. Orbita tomografisinde etmoid sinüslerde aşırı havalanma nedeniyle latérale deplasman ve genişleme, orbita medial duvarında bombeleşme ve relatif orbital sığılaşma tesbit edildi. Orbita medial duvarları arası mesafe 38 mm olarak ölçüldü (orbital hipertelorizm). Orbita tomografisinde her iki medial rektus kasının latéral rektuslara göre hipertrofik olduğu dikkat çekti (Şekil 4).

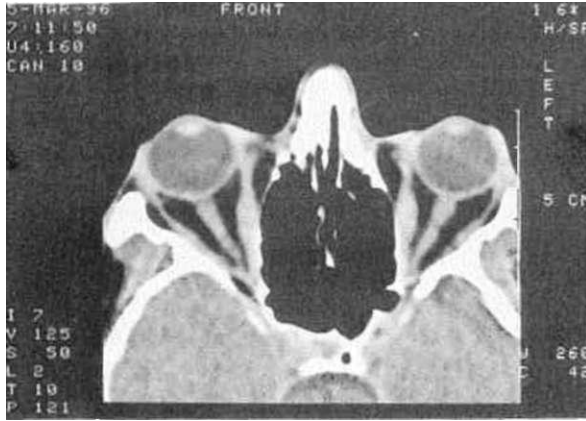
Hastanın sistemik ve dahili muayenelerinde başka bir özellik saptanmadı. Tiroid fonksiyon testleri normal düzeydeydi. Hasta normal zeka düzeyine sahipti. Olgunun muayeneye davet edilen aile bireylerinden babası ikinci olgu olarak sunulmuştur.

Olgu 2

40 yaşındaki olguda kurbağa benzeri yüz, hipertelorizm ve silik elmacık kemikleri mevcuttu. Görme keskinlikleri tam, biyomikroskopik muayene doğal, göz içi basıncı 15 mm Hg idi. Fundus muayenesinde papilla sınırlarında minimal bir siliklik izlendi.



Şekil 3. Lateral grafide kraniumda dövülmüş bakır manzarası, frontal sinüslerde aşırı havalanma, maksilla hipoplazisi, prognatizm izleniyor.



Şekil 4. Orbita tomografisinde etmoid sinüslerde aşırı havalanma ve laterale itilme ile hipertelorizm izleniyor.

Okülomotor sistem muayenesinde 20 prizm dioptrilik V patern ekzotropya ve bilateral inferior oblik kas hiperfonksiyonu tesbit edildi, tnterpupiller mesafe 73 mm idi. Hertel ekzoftalmometresi her iki gözde 20 mm olarak ölçüldü.

Direkt ve lateral grafide kata yüksekliği 13.7 cm, kafa genişliği 14.5 cm. kafa boyu 18.2 cm olarak tesbit edildi. Direkt ve lateral grafilerde krankımda dövülmüş bakır görünümü, maksilla hipoplazisi ve prognatizm dışında, etmoid ve frontal sinüslerde aşırı havalanma dikkati çekti. İnterorbital mesafe 36 mm olarak belirlendi. Bu olguya bilgisayarlı tomografik inceleme yapılmadı.

Zeka düzeyi normal olan olgunun sistemik başka bir anomalisi yoktu. Diğer aile bireyleri muayeneye gelmediler; ancak ailenin diğer çocukları olan iki kız kardeşte benzer yüz görünümü olduğu öğrenildi.

Tartışma

Kraniofasiyel disostozlardan en sık görülenleri Crouzon sendromu ve Apert sendromudur. Ortak özellikler kranial sürürlerin erken kapanmasına bağlı kraniofasiyel deformiteler olan bu iki sendrom arasındaki kesin ayırıcı fark Apert sendromunda sindaktili olmasıdır (1,2,4,5).

Crouzon sendromu kranial sinostozis, hipertelorizm, ekzoftalmus, strabismus, papağan gagası burun, üst dudak kısalığı, hipoplazik maksilla ve relatif mandibuler prognatizmle karakterizedir (1,3,4). Sendromu ilk kez 1912'de Crouzon tarif etmiş ve ailesel geçişi belirtmiştir (3). Crouzon sendromu genelde otozomal dominant geçiş ile kalıtılmakla beraber sporadik vakalar ile sıklıkla karşılaşılar; inkomplet penetrans söz

konusu olabilir (2,3,5). Başar ve arkadaşları (6) tek gen mutasyonuna bağlı sporadik bir olgu, Kal ve arkadaşları (7) ise otozomal dominant geçişli olgular bildirilmiştir. Birinci olgumuzla babasında benzer bulguların olması otozomal dominant kalıtım şeklini düşündürmektedir.

Crouzon sendromunda kranial deformite şekli son derece değişkendir. Tüm kranial sütünler tutulmuş olabileceği gibi klinik olarak hiç bir sütün tutulumu olmayan olgular da olabilir; bu nedenle bu sendromda karakteristik kafa şeklinin olmadığı belirtilmiştir (1). Birinci olgumuzda kafa yüksekliğinin artmış olması (normali erkeklerde 13.2 cm), kafa genişlik ve boyunun normalden kısa oluşu (normali sırasıyla 14.5 cm ve 18.2 cm'dir), oksisefali (kule kafa) özelliğine uymaktadır (8). İkinci olguya ait ölçümler kafa yüksekliğinin artması dışında normaldir.

Olgularımızın radyolojik tetkiklerinde krankımda dövülmüş bakır manzarası tesbit edilmiştir. Bu bulgu erken kranial sütün kapanmasına işaret etmektedir (9). Kranial sürürlerin erken kapanması beyin büyümesi üzerinde kısıtlamalara yol açtığından bazı nörokranial bulgu ve semptomlar ortaya çıkabilir (1,9). Değişik çalışmalarda hastaların %29-50'sinde sık başağnsı, %13 oranda mental retardasyon ve %11.5 oranda epilepsi bildirilmiştir (1). Her iki olgumuzda sorgulandığında başağnsı olduğu öğrenilmiştir; mental düzeyleri ise normaldir.

Crouzon sendromunda hipertelorizm ve ekzoftalmus sabit bulgulardır. Ekzoftalmus midfasiyel kemik büyümesinin yetersizliğine bağlı sığ ve ayırık duran orbitalara (hipertelorizm) ve diverjans açısının artmış olmasına bağlıdır (eksorbitizm) (1,4). Hertel ekzoftalmometre değerleri birinci olguda normalin üzerinde, ikinci olguda normalin üst sınırında bulunmuştur. Normal erişkinlerde interorbital mesafe kadınlarda 25 mm, erkeklerde 28 mm'dir (4,5). Olgularımızda bu değerler 38 mm ve 36 mm olarak saptanarak radyolojik olarak, interpupiller mesafe ölçümüyle de (71 mm ve 73 mm) klinik olarak hipertelorizm doğrulanmıştır.

Hipertelorizmin sebebi anterior etmoid sinüslerde genişlemedir (1,4). Kraniosinostoz intrakranial basıncı artırarak beyin gelişiminin anterior kranial fossaya doğru olmasına yol açmakta, bu da kribriiform plağı aşağı, etmoid sinüsleri laterale itilmektedir. Ayrıca maksilla hipoplazisi orbita tabanının kısalığına yol açarak proptozisi artırmaktadır (1).

Crouzon sendromunun oküler komplikasyonları proptozise bağlı kornea ve konjonktivanın açıkta kalması ile bazen ileri derecede proptozise bağlı glob luksasyonudur (1,10). Proptozise bağlı oküler yüzey problemleri bizim olgumuz gibi ileri olmayan vakalarda görülmeyebilir; eğer gelişmişse lubrikanlar ile tedavi edilir (1).

Crouzon sendromunun en korkulan oftalmik komplikasyonlarından biri optik sinir tutulumudur (1,2,4,9,10); bunun primer mi sekonder mi olduğu bilinmemektedir. Optik sinir tutulumu klinikte optik atrofi veya papil ödemi şeklinde izlenir. Optik atrofının hidrosefaliye sekonder geliştiği veya kemik optik kanalın darlığına bağlı olduğu bildirilmiştir (1,2,4,5). Değişik çalışmalarda optik sinir tutulumu insidansı %20-85 oranda bildirilmiştir(1). Ancak son zamanlarda optik kanal darlığına bağlı optik atrofının ender olarak altta yatan sebep olabileceği, optik atrofının çoğu kez hidrosefaliye bağlı geliştiği ileri sürülmüştür (5). Kal ve ark. (6) hidrosefaliye bağlı, Başar ve ark (7) dar optik kanala bağlı optik atrofi olgular bildirmişlerdir. Bizim olgularımızda ise dar optik kanal tesbit edilmemiştir.

Strabismus Crouzon sendromunun sık rastlanan bir özelliğidir. Ekzotropya, esotropya, vertikal ve horizontal foryalar ve hipertropya olabileceği bildirilmiştir (1,5,10,11). Sıklıkla V patern ile birlikte görülen ekzotropya inferior oblik kasının relatif hiperfonksiyonu ile beraber anormal superior oblik kas fonksiyonuna da bağlı olabilir (1,5-7). Vertikal şaşılıkların vertikal rektus kaslarının anomalisine veya yokluğuna bağlı olabileceği söylenmiştir (1,11). Her iki olgumuzda da V patern ekzotropya ve inferior oblik hiperfonksiyonu izlenmiştir. Birinci olguda medial rektuslar laterale göre hipertrofik izlenmiş ancak göz hareketlerinde kısıtlılık saptanmamıştır. Muhtemelen orbitaların boyut ve pozisyonlarındaki değişiklikler anormal kas gelişimine yol açmaktadır (11).

Crouzon sendromunda bildirilmiş diğer oküler bulgular katarakt, aniridi, korektopi, mavi sklera, lens ektopisi, glokom, iris ve koroid kolobomu, megalokornea, mikrokornea, nistagmus, optik sinir hipoplazisi, retina dekolmanı ve glob luksasyonudur (1,10,11).

Crouzon sendromunda komplikasyonlar gelişmemiş ise sorun sadece midfasiyal ve orbita şekil bozukluğuna bağlı kozmetik görünüm olabilir. Komplikasyonların görülmediği hafif vakalar sosyal yaşama uyum gösterirler ve durumlarından çok rahatsız değildirler. Olgularımızda olduğu gibi bunların bir kısmı bir plastik ve çocuk cerrahına veya göz hekimine görünmedikçe tanı almayabilir. Erken görülen ciddi vakalarda hem kozmetik amaçlı hem de muhtemel komplikasyonların gelişmesini önlemek için rekonstrüktif cerrahi ve gerek-

li olgularda şaşılık cerrahisi önerilir (1,5,11). Bulguları daha belirgin olan 1. olgu kraniofasiyal cerrahi yaşını geçirdiğinden ve asemptomatik olduğundan girişim düşünülmemiştir.

Crouzon sendromunda kraniofasiyel cerrahi öncesinde tam bir oftalmolojik muayene yapılmalıdır. Özellikle ambliyopinin önlenmesi ve korneanın korunması önemlidir (1). Bu hastalarda strabismus cerrahisinin kraniofasiyel cerrahiden önce yapılmasının daha avantajlı olabileceği söylenmektedir. Bunun sebebi daha erken cerrahi ile binoküleritenin kazanılmasının muhtemel olması ve orbital girişim sonrası strabismus cerrahisinin teknik olarak ideal olmamasıdır (1,11).

İki olgu dolayısıyla tanımı, oftalmolojik ve radyolojik özellikleri ile tartıştığımız Crouzon sendromunun oftalmologlarca iyi bilinmesi ve erken tanı konması bu hastalara gereken zamanda müdahale edilmesine ve bilinmeyen yönlerinin de aydınlanmasına yardımcı olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Fries PD, Katowitz JA. Congenital craniofacial anomalies of ophthalmic importance. *Survey of Ophthalmology* 1990; 35: 87-119.
2. Haslam R. Nervous system. In: Behrman RE, Cliegman RM, Nelson WE, cds. *Textbook of pediatrics*. 14 th cd. Philadelphia: WB Saunders Company 1992: 1473-538.
3. McKusick VA. Mendelian Inheritance in man. A catalog of human genes and genetic disorders. 11. cd. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1994: 379.
4. Rowe MI, O'Neill JA, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG. *Essentials of pediatric surgery*. St Louis: Mosby-Year Book Inc, 1995; 853-61.
5. Boger WP, Petersen RA. Pediatric Ophthalmology. In: Pavan-Langston D, cd. *Manual of ocular diagnosis and therapy*. 3. cd. Boston: Little, Brown and Company, 1991; 251-93.
6. Başar E, Erçikan C, Korman U, Cenani A. Crouzon sendromu: Oftalmolojik, radyolojik, genetik inceleme. *Türk Oftalmoloji Gazetesi* 1992; 22:410-3.
7. Kal İ E, İnce İC, Şencan S, Baş HA, Bölükbaşı HA. Crouzon sendromlu bir aile. *Türk Oftalmoloji Gazetesi* 1995; 25: 148-51.
8. Meschan I. Analysis of roentgen signs in general radiology. Philadelphia: WB Saunders Company 1973: 433-523.
9. Jinkins JR. CT findings in complete premature craniosynostosis. *Neuroradiology*. 1987; 29:216.
10. Martyn LJ. Disorders of the eye and ear: pediatric ophthalmology. In: Behrman RE, Cliegman RM, Nelson WE, cds. *Textbook of Pediatrics*. 14 th cd. Philadelphia: WB Saunders Company 1992: 1561-99.
11. Diamond GR, Whitaker L. Ocular Motility in craniofacial reconstruction. *Plastic and Reconstructive Surgery* 1984; 73:31-5.