

Kraniofaciální synostóza – Crouzonův syndrom

MUDr. Miriam El Husseiní

Pediatrická ambulance, Mediclinic, a. s., Praha

Crouzonův syndrom (CS) je vzácná autozomálně dědičná porucha vznikající v důsledku mutací, ke kterým dochází v receptorech pro růstové faktory fibroblastů (gen FGFR2 a FGFR3). Příčina, kterou je předčasný uzávěr lebečních švů, způsobuje u rostoucích dětí řadu komplikací, např. zvýšení intrakraniálního tlaku v důsledku snížení intrakraniálního prostoru u rostoucí mozkové tkáně, epilepsii, poruchu sluchu či atrofie optického nervu. Léčba pacientů s Crouzonovým syndromem vyžaduje multidisciplinární přístup na specializovaných centrech a je především chirurgická (remodelace lebky). Pokud je operace zdárně provedena, postižení jedinci se dožívají normálního věku.

Klíčová slova: Crouzonův syndrom, kraniofaciální dysostóza.

Craniofacial Synostosis – Crouzon syndrome

Crouzon syndrome is a rare autosomal dominant disease due to mutation of genes encoding fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2). Premature closure of the cranial sutures causes a number of complications in growing children, such as increased intracranial pressure due to reduced intracranial space and growing brain tissue, epilepsy, hearing impairment, and optic nerve atrophy. The management of patients with Crouzon syndrome requires a multidisciplinary approach at specialized centers. Treatment is mainly surgical (remodulation of the skull) with very good prognosis.

Key words: Crouzon syndrome, craniofacial synostosis.

Úvod

Kraniosynostóza je definovaná jako předčasná fúze nebo zástava růstu na jednom či více kranálních švech a postihuje 3 až 5 jedinců na 10 000 živě narozených dětí.

Kraniosynostózu lze rozdělit do dvou hlavních skupin: syndromickou a nesyndromickou. Nesyndromická kraniosynostóza je typickým izolovaným nálezem a tvoří 85 % případů. Syndromová kraniosynostóza je pak spojena s různými dysmorfismy postihujícími obličej, kostru, nervový systém a dalšími anomáliemi. Je běžné, že je také obvykle doprovázena opožděním vývoje jedince.

Syndromy nejčastěji spojené s kraniosynostózou zahrnují Apert, Crouzon, Pfeiffer, Carpenter a také Saethre-Chotzen (5). Jelikož je molekulární základ mnoha

typů syndromické kraniosynostózy znám, strategie diagnostického testování často vedou ke specifické diagnóze. Syndromické kraniosynostózy jsou obvykle sporadické a jsou výsledkem de novo autozomálních dominantních mutací zahrnujících receptory fibroblastového růstového faktoru (FGFR) a genů TWIST. Hlavní rizikové faktory kraniosynostózy lze spatřovat v nikotinismu matky, asistované reprodukci, vyšším věku rodičky či mužském pohlaví dítěte.

Popis kazuistiky

V červnu 2021 se narodila dívka z II/II nekomplikované gravidity. Porod proběhl ve 38. gestačním týdnu, spontánně záhlavím, CTG bylo v normě, k odtoku čiré VP došlo těsně před porodem, GBS bylo negativní. Jednalo

se o donošenou eutrofickou holčičku s dobrou poporodní adaptací, AS 10-10-10, porodní váha činila 3 140 g, porodní délka byla 47 cm.

Již po narození však byl patrný turicefalický tvar hlavy, mikrocefalie, synostóza okcipitálních švů, hypertelorismus, relativní makroglosie, gotické patro a dívka měla nížce posazené ušní boltce. Syndaktylie však nebyla přítomna, stejně jako byly v normě ostatní somatické nálezy (Obr. 1, 2).

Genetické konzilium provedlo během hospitalizace v šestinedělí odběry krve za účelem genetického vyšetření. Došlo též k vyšetření očního pozadí, které bylo s fyziologickým nálezem. USG CNS – tvar postranních komor byl modifikován tvarem neurokrania, jinak byl bez patologického nálezu. USG ledvin bylo s fyziologickým nálezem, a to bilaterál-