

СИНДРОМ КРУЗОНА (СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ)

С.С. Лисоцкий, Л.В. Гизитдинова

Кафедра неврологии АГИУВ; ДГКБ № 2, г. Алматы, Казахстан

В последние годы широкая сеть медицинских учреждений с наличием лабораторно-диагностических возможностей по Республике Казахстан позволила диагностировать различные редкие генетические заболевания у детей. Приводимый нами случай относится к редкой генетической патологии. К синдрому Крузона приводят мутации в гене рецептора фактора роста фибробластов-2 FGFR2 (Fibroblast growth factor receptor). Ген FGFR2 локализован в хромосоме 10q26 и состоит из 20 экзонов. Мутации, вызывающие развитие этого синдрома, в основном располагаются в экзонах 7 и 9 гена. Всего в гене FGFR2 выделено 35 различных мутаций, приводящих к заболеванию. При исследовании происхождения мутаций *de novo* с помощью внутригенных полиморфных маркеров во всех информативных случаях показано их отцовское происхождение. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу. Генетические нарушения происходят в сперматозоидах и яйцеклетках здоровых родителей. Частота заболевания оценивается как 1:10000 новорожденных.

Синдром Крузона (черепно-лицевой дизостоз, дискефалия, наследственная черепно-лицевая дисплазия) впервые описан в 1912 году врачом О.Крузоном (L.E. Ostave Crouzon). Характеризуется преждевременным закрытием швов черепа, вследствие чего появляются различные деформации мозговой и лицевой частей черепа. Лицо обретает характерные черты: выпуклый лоб, широко поставленные глаза навывкате, нос маленький, похож на птичий клюв, нижняя челюсть выступает вперед, а верхняя, маленькая, как бы западает. Со стороны глаз: монголоидный тип глазных щелей, астигматизм, нистагм, врожденные подвывихи хрусталика, гидрофтальм, катаракта, косоглазие, застойные явления на глазном дне, атрофия зрительных нервов. Зрение обычно снижается до 6-7-летнего возраста, а затем стабилизируется. Наиболее постоянны из глазных симптомов экзофтальм и косоглазие. Твердое небо высокое и узкое, отвислая нижняя губа. Может иметь место расщелина твердого неба и язычка, редкие кривые зубы, большой язык. Из-за преждевременно закрывшихся черепных швов, дети могут страдать внутричерепной гипертензией. Отмечается задержка психомоторного развития, судорожные приступы. Иногда может наблюдаться атрезия слухового прохода и глухота, нарушение обоняния.

Дифференциальный диагноз с синдромом Аперта, Карпентера и краниостенозом, микроцефалией, опухолями головного мозга.

Мальчик О.Б. в возрасте 4 лет и 5 мес (рис. 1). Состоит на «Д» учете с рождения у невропатолога с диагнозом: РОП ЦНС. Синдром Крузона. Последняя госпитализация в марте 2012г. в неврологическом отделении областной больницы. Из анамнеза: Ребенок от 1-ой доношенной беременности, 1-х родов. Беременность протекала без особенностей. Роды физиологические, без особенностей, на 39 неделе. Масса тела при рождении 3340г, рост – 52 см. Закричал ребенок сразу. К груди приложен сразу. Из роддома выписан на 7-е сутки. Профилактические прививки по календарному плану. Период новорожденности протекал без особенностей. Туберкулез, бронхиальная астма в семье отрицают. Аллергоанамнез не отягощен. Гемотрансфузии не проводились. Мама 25 лет, национальность – казашка,

здоровая. Папа 28 лет, национальность – казах, инвалид II группы (синдром Крузона).

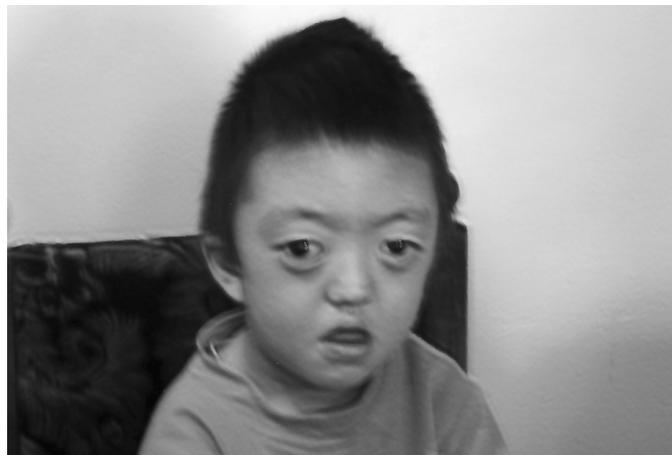


Рис. 1. Пациент О.Б., Синдром Крузона

Объективно: отмечаются характерные деформации черепа, экзофтальм, нистагм, гипертелоризм, гипоплазия верхней челюсти, прогнатия нижней челюсти, короткая верхняя губа, «орлиный» нос, высокое «готическое» небо, редкие шиповидные зубы, большой язык. Самочувствие страдает умеренно. Удовлетворительного питания. Кожные покровы чистые, бледные, высыпаний нет. Язык чистый и влажный. Носовое дыхание периодически затруднено. Зев спокоен. Кашля нет. Регионарные лимфоузлы не увеличены. Грудная клетка обычной формы. Аускультативно ослабленное везикулярное дыхание проводится по всем полям. Перкуторно над легкими легочный звук. Границы сердца не расширены. Тоны звучные, ритм правильный. Живот при пальпации мягкий и безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул оформленный, ежедневный. Мочепускание свободное, безболезненное, диурез не нарушен.

В неврологическом статусе: Сознание ясное, ориентирован, на осмотр реагирует адекватно. Общемозговой цефалгический синдром выражен умеренно. Отмечается умеренная задержка психомоторного развития. Словарный запас и эмоции снижены. Зрачки D=S, округлой формы. Движения глазных яблок безболезненные, в полном объеме. Лицо симметричное, язык по средней линии. Речь, глотание не нарушены. Парезов конечностей нет. Глубокие рефлексы с рук D=S, торпидные. Менингеальные знаки и патологических рефлексов нет. Чувствительность не нарушена. Координаторные пробы выполняет с легкой интенцией, с дисметрией. В позе Ромберга – устойчив. Функции тазовых органов не нарушены. ЭКГ: Синусовая тахикардия с ЧСС 132 уд/мин. Нормальное положение ЭОС. В анализах крови и мочи патологии не обнаружено. На МРТ от 26.02.2013 г.: на полученных МР томограммах суб- и супратенториальных структур головного мозга кости черепа имеют неправильную форму (башенный). Белая и серая субстанция без очаговых изменений. Мозолистое тело сформировано правильно. Гиппокампы без особенностей. Признаки объемного образования не выявлены. Краниоцервикальный переход, стволовые отделы мозга, мозжечок не имеют локальных изменений. Срединные структуры

мозга не смещены. Экстрацеребральные ликворные пространства не расширены. Боковые желудочки не увеличены, симметричность сохранена. Миндалины мозжечка расположены у входа в большое затылочное отверстие. Глазные яблоки широко расставлены, выстоят вперед. Заключение: Патологий головного мозга не выявлено. Краниостеноз (?) Экзофтальм. Орбитальный гипертелоризм (рис. 2).

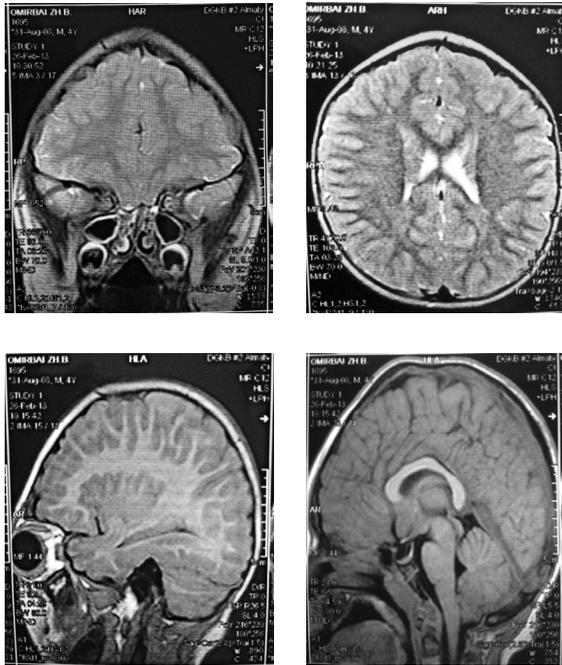


Рис. 2. МРТ-картина пациента О.Б.

Осмотр оториноларинголога: Нос - искривление носовой перегородки вправо, дыхание несколько затруднено. Миндалины чистые. Диагноз: Искривление носовой перегородки вправо.

Осмотр офтальмолога: ОУ роговица чистая. Деструкция стекловидного тела. На глазном дне - ДЗН белого цвета с четкими границами. Артерии сужены, извиты, умеренно полнокровны. Диагноз: атрофия зрительных нервов.

Осмотр генетика: мальчик с выраженной патологией черепно-лицевой дизостоз (синдром Крузона). Голова неправильной конфигурации, кльвовидный нос, выражен экзофтальм. Телосложение правильное. Кожные покровы обычной окраски. По внутренним органам без патологии. Половые органы: криптохризм справа. В контакт

вступает. Отмечается задержка психомоторного развития. Родословная отягощена: младший брат, отец с синдромом Крузона. Диагноз: черепно-лицевой дизостоз. Синдром Крузона (рис. 3).

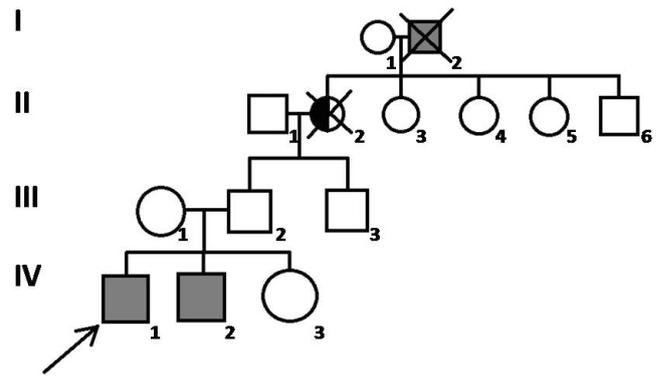


Рис. 3. Генетическая схема семьи пациента О.Б.

Учитывая жалобы на периодические головные боли, задержку психомоторного развития, данные объективного осмотра, а это характерные черты мозгового и лицевого черепа и сопутствующие осложнения, в числе которых атрофия зрительных нервов, а также данные МРТ головного мозга и клинико-генеалогического анализа установлен клинический диагноз: синдром Крузона.

Рекомендации: В большинстве случаев ребенку в течение первого года жизни следует пройти краниальную операцию, которую проводит детский нейрохирург, иногда может потребоваться помощь пластического хирурга. Через несколько лет у пластического хирурга проводится дополнительная операция для исправления костей лица и щек, возможно, операция для исправления челюстных костей. Для нейрореабилитации необходимо проводить медикаментозную терапию, занятия с логопедом, нейропсихологом, музтерапевтом, массаж, лечебную физкультуру, водные процедуры, магнитотерапию, транскраниальную электростимуляцию, иглорефлексотерапию.

Заключение. Синдром Крузона – редкое наследственное заболевание, которое связано с развитием выраженных деформаций лицевого скелета, что при росте и развитии ребенка создает угрозу для нормального функционирования важнейших структур лицевого и мозгового черепа, прежде всего головного мозга. Высокотехнологичные методы лучевой диагностики КТ и МРТ – неотъемлемое звено в комплексе обследования пациентов с данным заболеванием.

УДК 616.8.00

ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ АНГИОМАТОЗ

Жантлеуова А.Р., Кадржанова Г.Б., Кемпрекова А.Е., Сейтказыкызы А.

Казахский Национальный медицинский Университет имени С.Д. Асфендиярова,
Кафедра нервных болезней, Республиканская детская клиническая больница «Ақсай»,
г. Алматы, Казахстан

Энцефалотригеминальный ангиоматоз (синдром Штурге-Вебера) - это наследственное заболевание с аутодоминантным способом передачи. Классическое проявление болезни характеризуется следующими симптомами: сосудистые пятна на коже лица (ангиомы), эпилепсия, гемипарез, умственная отсталость, повышение внутриглазного давления (глаукома), нарушение чувствительности по гемитипу, гемипарез. Основное

проявление заболевания характеризуется врожденным сосудистым невусом (капиллярная ангиодисплазия) на лице. Невусы, их часто называют «портвейными», обычно односторонние, но могут быть двухсторонние, вовлекают верхнюю половину лица вариабельно от лобной до верхнечелюстной области, часто ограничиваясь зонами иннервации ветвей тройничного нерва. Кожный ангиоматоз является следствием расширения капилляров,