

İKİ KIZ KARDEŞDE CROUZON TIPİNDE
KRANİOFASİYAL DİZOSTOZ^(x)

Dr. Hikmet Özçetin^(xx)

Dr. Nihat Balkır^(xxx)

Dr. Nevzat Pehlivan^(xxxx)

ÖZET

Kraniostenozlar arasında Crouzon hastalığının yeri hakkında kısaca bilgi verilerek herediter eğilim gösteren bir ailenin: digital impresyon, sella ve optik kanal defor- masyon, maksillerhipoplazi, mandibüler prognatizm, yüksek damak, bilateral ekzoftalmus, diverjan strabismus, iyi gör- me, ekspojur keratit, temporal görme alanı defekti, normal intrakraniyel basınç, anormal EEG bulguları olan birincisi brakisefalik, ikincisi dolikosefalik olan 18 ve 14 yaş- larındaki iki kız kardeşte herediter eğilimli Crouzon hasta- lığı bildirilmiştir.

SUMMARY

As given brief knowledge about Crouzon's disease and its position among craniostenosis than first dolicocephalic, second brachycephalic sisters of a family, 14 and 18 years old, who have digitatae imprestion, sella and optic foramen

(x) XI. Ulusal Psikiyatri ve Nörolojik Bil.Kong.Tebliğ edilmiştir.

(xx) Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniği Uzmanı

(xxx) Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöropsikiyatri Kl.Öğr. Üyesi

(xxxx) Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöropsikiyatri Kl. Asistanı

deformation, maxillary hypoplasia, mandibuler prognatism, arched palate, bilateral exophthalmus, divergent strabismus, good vision, exposure keratitis, temporal visual field defect, normal intracranial pressure and abnormal EEG signs were presented.

So They were third hereditary Couzon disease of Turkish Medical literature.

Yeni doğan çocuklarda kafatası sütürleri açıktır. 6 ile 12 ay arasında birbirlerine yaklaşmaya başlar. Kafatasının büyümesi beyinin gelişmesine paralel olarak artmaya devam eder. İlk üç senede % 80 oranında olan bu gelişme daha sonraları yavaşlamaya başlar ve orta yaşlara kadar açık kalmaya devam eder⁽¹⁾. Eğer sütürlerden biri birkaçı veya tamamı erken olarak kapanırsa beyinin büyümesi ile sütürlerin açık olduğu kısımlarda kafada büyüme olur. Bu şekilde erken sinoztoza bağlı olarak oluşan kafa deformitelerine kranios-tenoz denir^(2,3,4,5).

Bazı araştırmacılar erken kemikleşme ve mineralizasyon hızlanmasına⁽⁴⁾, bazıları embriyodaki sütürlerin inflamasyonuna^(4,5,6), interstisyel mezamkim dokusunun bir germ defekti⁽⁵⁾, Kerstein ise erken sütür sinoztozunda bir tohum hücrelerinin blastem devresindeki lezyonunu düşünmüşlerdir⁽⁴⁾.

Oksisefali, skafosefali, plagiosefali, trigonosefali, platisefali şeklinde görülen kraniotenezler^(1,2,3,4,7), arasında çeşitli görünüm arzedenler vardır. Oksisefali ile skafosefali arasında iki değişik tip mevcuttur. Birincisi, bregmatik bölge çıkıntısı olan dar kafataslı brakisefali, diğeri ise frontal bölgede kabarıklık gösteren dolikosefalidir. Crouzon tipi kranios-tenoz son grub içinde kabul edil-

mekte olup (3,4,8,9), Lund (10) cranium-cerebrale sınıfında cranium faciale'ye ek değişiklikleri olan bölümde mütela eder.

Oksisefaliye benzeyen bu durum ilk defa 1912 yılında üç yaşındaki bir kız çocuğunda Crouzon tarafından bildirilmiştir (8). Hastalık hayatın ilk aylarında meydana çıkmaya başlar, herediter otozomal familyal bir karakter gösterirse de literatürde sporadik olarak rastlanması (1,3,4,8,9,11) nedeni ile bu düşünceye katılmayanlar da görülmektedir (6). Bu nadir kafatası şekil bozukluğu bilateral ekzoftalmus, maksiller hipoplazi, mandibuler prognatizm (üst çeneyi birkaç mm. geçen), papağan gagası gibi geniş köklü ve çentikli bir burun (3,7,8,9,11), divergent strabismus ve nistagmus (1,3,9,11), kafatasındaki değişikliğe bağlı olarak optik formende daralma (8,12,13) veya Mann'a (2) göre optik sinir traksiyonuna bağlı olarak Delmas ve Marselat'a göre vakaların 1/3 ünde (11), bazılarında göre ise 3/4 ünde (1) optik atrofi (1,3,7,8) veya görme alanı değişiklikleri (1,3) olmaktadır. Paypebral fissürde antimogoloid obliklik (1,3,7,8,9) ve ekseri vakalarda zeka geriliği (1,3,5,7,8,9,10,11) olmasına karşın I.Q su 100 olanlarda rastlanmaktadır (3). Epilepsi ve anosmia olan vakalarda vardır (10). Kafatasında intrakraniyel basınç artmasına bağlı imprestio digitatae (1,3,5,7,9,11), sinüs longitudinalis superior (4,7,9,11) ve bregmatik bölgede (7) kemik anormalliklerinin görülmesi genel karakterlerini içerir. Bunların yanısıra orta kulak tipi sağırılık (11), dış anomalileri patent ductus arteriosus anomalisi (14), superior rektus adalesinin yokluğu (15) gösteren vakalar bildirilmiştir.

Tedavisinde, intrakraniyel basıncın husule getireceği harabiyeti önlemek gayesi ile çeşitli tipte kraniektomiler tavsiye edilmektedir (4,5,16,17,18)

OLGU BİLDİRİSİ

F.I., 18 ay., Kız, Sivas 1957 doğumlu, prot. No:13726

9.5.1975 tarihinde Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniğine gözlerindeki yanma ve kızarıklık şikayeti ile başvurdu. Hastanın görünümü ve ilk klinik bulgularının Crouzon tipi kraniofasial dizostozu düşündürmesi nedeni ile Nöroloji servisine yatırılarak tetkik altına alındı.

Hikâyesi: Doğduğu günden beri gittikçe ilerleyen ekzoftalmi ve zaman zaman gözlerde kızarma olan hastada son iki ay içinde kusma bulantı olmaksızın yaygın baş ağrısı, başda ağırlık hissi, ani kalma ve yatma esnasında baş dönmesi, gözlerinde batma ve yanma olmaya başlamış.

Öz Geçmişi : Normal doğum, herhangi bir hastalık geçirmemiş.

Soy Geçmişi : Anne 40, baba 43 yaşında olup sağ ve sıhhatte, aralarında akrabalık yok. 6 ve 16 yaşlarında iki erkek ile 14 ve 10 yaşlarında iki kız kardeşi mevcut.

Genel Durum : Hasta aktif sorunlara doğru ve yerinde cevap veriyor. Mental retardasyon mevcut değil. Yüz kurbağa yüzü şeklinde, burun kökü geniş ve semerli, maksiller çukuntular yok denecek kadar düz, alt çene dişleri üst çene dişlerini iki üç mm. geçiyor. Damak derin alın dar ve düz (Resim : 1 ve 2).



Resim: 1 - Vak'a I'in Önden Görünüşü.

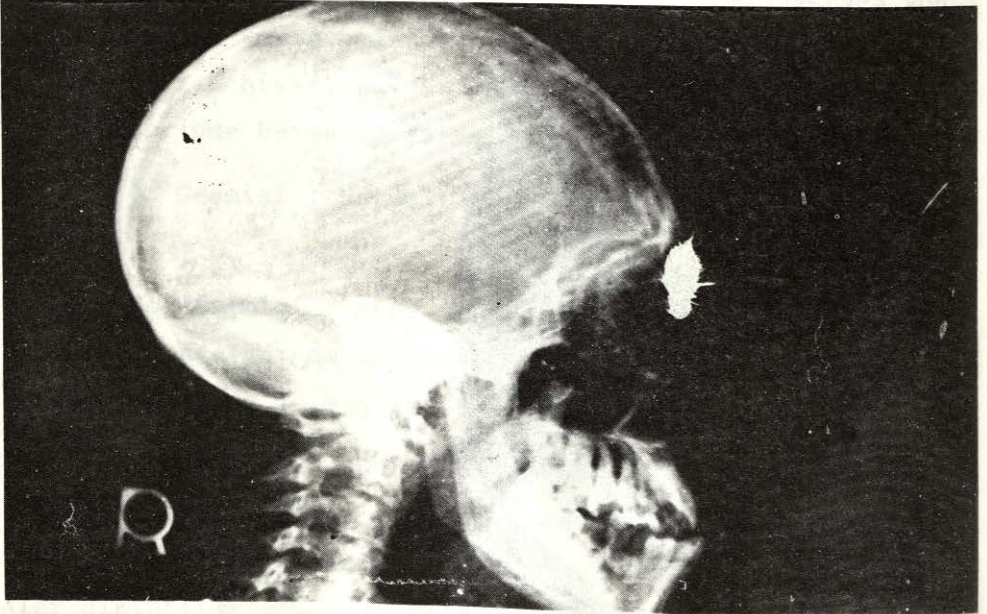


Resim: 2 - Vak'a I'in Yandan Görünüşü.

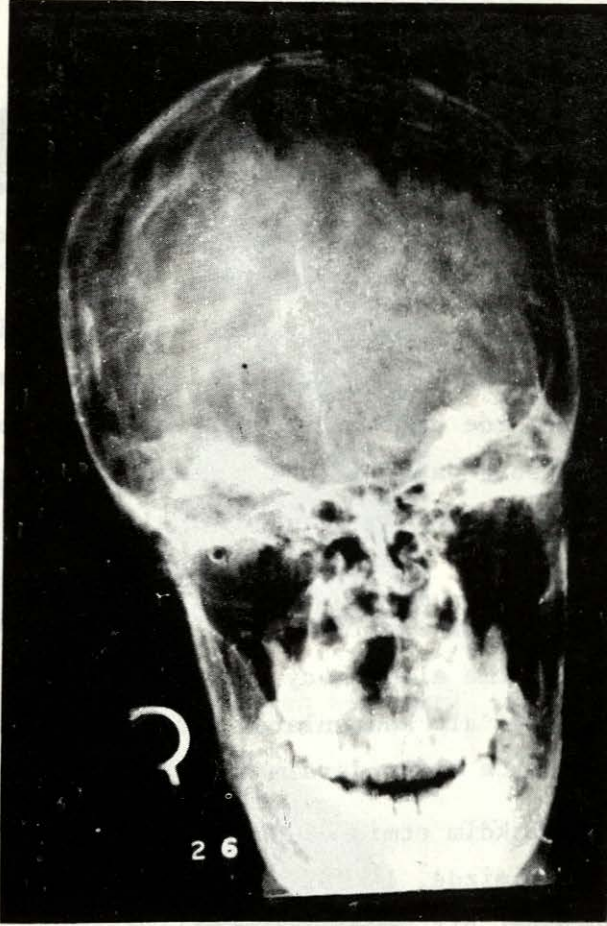
Sistem bulguları normal, herhangi bir patoloji yok.

Nörolojik bir bozukluk tesbit edilemedi.

Röntgen Bulguları: Kafa bilimlerinde yaygın digital impresyon mevcut, sütürler belli değil tamamen kaynamış, kafa brakisefalik, Sella tursika da hafif düzleşme ve deforme mevcut (Resim:3 ve 4). Mukayeseli optik foramen grafisinde sağ optik foramen normal genişlikte ve şeklinde olmasına karşın sol optik foramen saat beşe doğru oval ve daha dar (en dar yer 5 mm. en geniş yer 8 mm.).



Resim: 3 - Vak'a l'e ait Yan Kafa Grafisi



Resim: 4 - Vak'a 1'in Ön Arka Kafa Grafisi

Laboratuvar Bulguları :

B.O.S.: Basınç normal, şeker: % 160 mg., Klorür: % 138.8 mg., protein: % 26 kg. Açlık kan şekeri % 88 mg., Üre: % 33 mg., kan ve idrar bulguları normal.

E.E.G.: Fokal şüpheli sol temporal ve jeneralize paroksizmal aktivite tarzında serebral kortikal fonksiyon bozukluğu mevcut.

GÖZ BULGULARI

Hipertelorizm ve bilateral ekzoftalmus mevcut.

Sağ göz primer pozisyonda 42 derece dışa deviye, göz hareketleri her yöne mevcut örtme testi ile alternan. Kapaklar kapandığında rima 3 mm. kadar açık kalıyor. Bulbus konjunktivası alt kadranda hiperemik, kornea alt kadranı punktiye boya alıyor (ekspojur keratit), diğer kısımlar normal. Fundoskopide venlerde hafif dolgunluk ve kıvrım artması haricinde herhangi bir patoloji yok. Görme 0.7 olup artı 0.50D ile tam, sol gözde de durum aynı olup görme bu gözde tam.

Her iki göze ark perimetride 3 mm. test obje ile yapılan periferik görme alanı muayenesinde, sağda 15 solda 5 derece kadar üst ve alt kadrarlarda geniş olmasına karşın temporalde 10 derece kadar daralma mevcuttu.

Yukarıda takdim etmiş olduğumuz hastanın kardeşlerini tetkik ettiğimizde, 14 yaşındaki kız kardeşi hariç diğerlerinde herhangi bir anomaliye rastlamadık.

14 yaşındaki kız kardeşte bulgular şöyle idi :

E.I., 14 y., kız, ailenin üçüncü çocuğu (Resim: 5 ve 6).

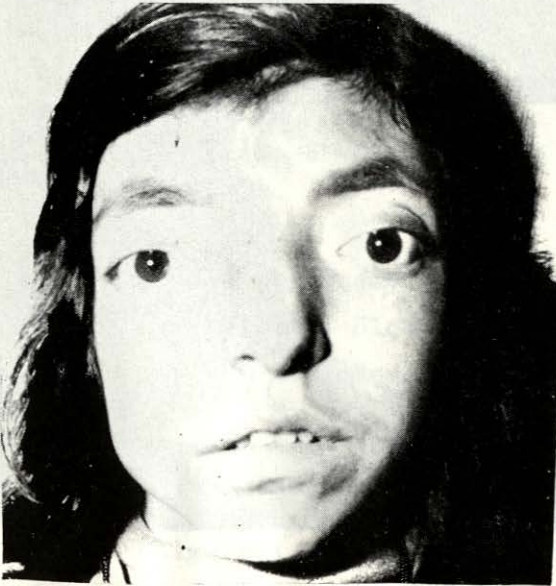
Hastanın genel durumu iyi, sorularına doğru ve yerinde cevap veriyor. Zekası normal seviyede. Diğer duyu ve sistem bulguları normal.

Nörolojik bir bozukluk tesbit edilemedi.

Kafa dolikosefalik, burun kavisli ve kökü geniş, maksiller bölge silik dişler intizamsız, damak derin,

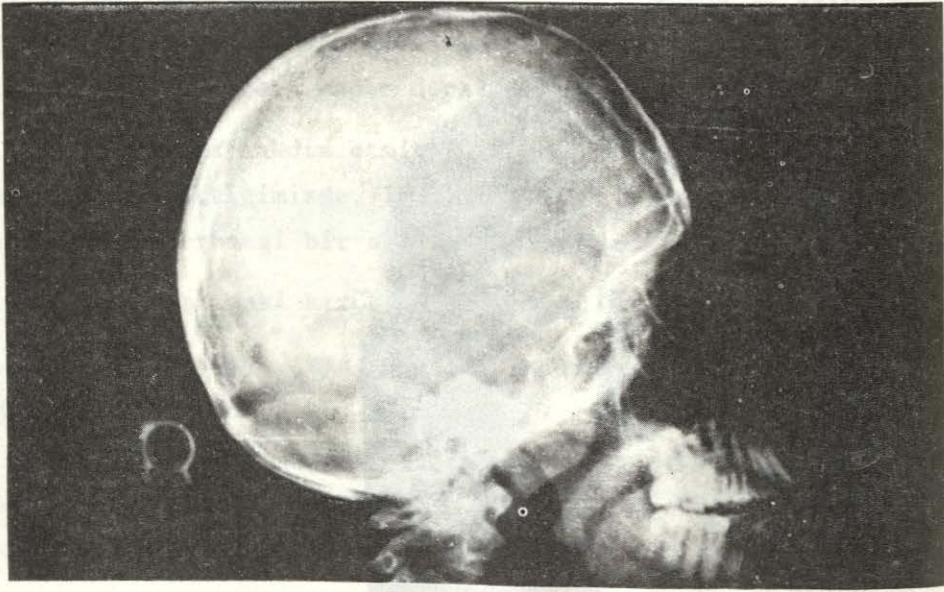
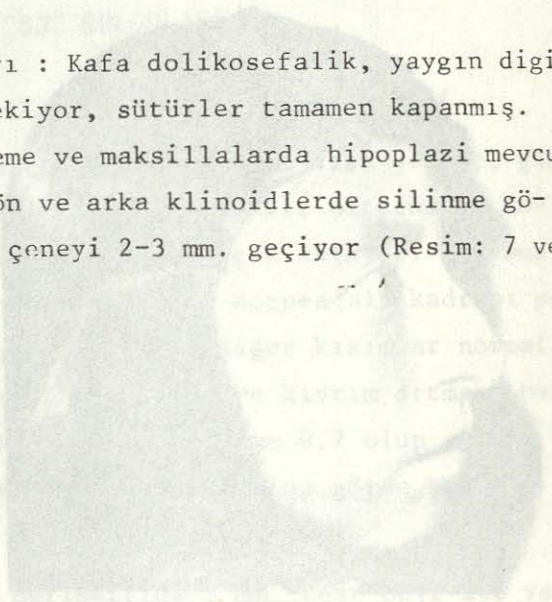


Resim: 5 - Vak'a 2'nin Yandan Görünümü

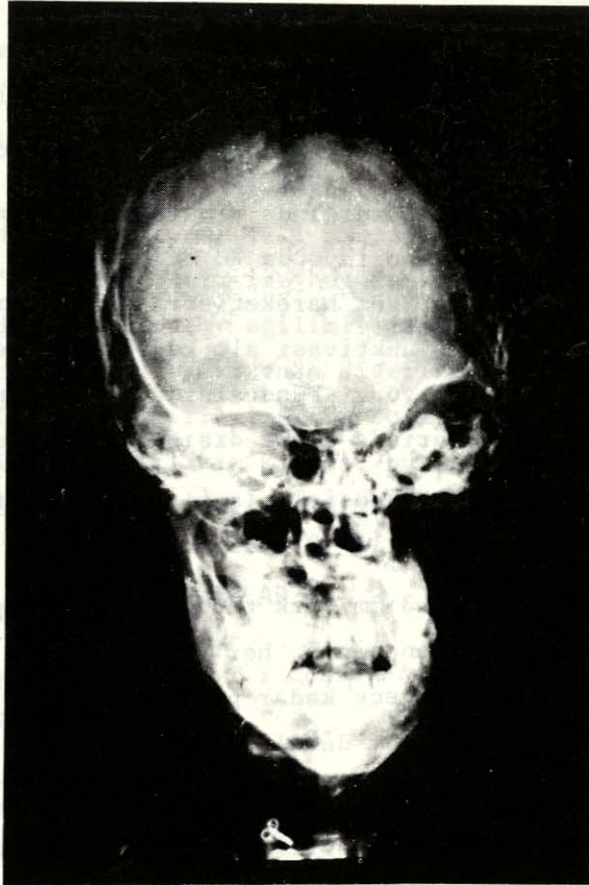


Resim: 6 - Vak'a 2'nin Önden Görünümü

Röntgen Bulguları : Kafa dolikosefalik, yaygın digital
impresyonlar dikkati çekiyor, sütürler tamamen kapanmış.
Frontal bölgede genişleme ve maksillalarda hipoplazi mevcut.
Sellada derinleşme ve ön ve arka klinoidlerde silinme gö-
rülüyor. Alt çene üst çeneyi 2-3 mm. geçiyor (Resim: 7 ve
8).



Resim: 7 - Vak'a 2'nin Yan Kafa Grafisi



Resim: 8 - Vak'a 2'nin Ön-Arka Kafa
Grafisi

Mukayeseli optik foramen grafisinde, sağ optik foramen yuvarlak ve normal ölçülerde iken solda oblik pozisyonda ve saat 10-4 yönünde derinliği 9 mm. ye varan genişleme mevcut.

Laboratuvar bulguları normal hudutlarda.

E.E.G. Bulguları : Hafif anormal hiperventilasyon EEG'-sinde, jeneralize paroksizmal aktivite tarzında serebral kortikal fonksiyon bozukluğu mevcut olup paroksizmal bir hadiseyi

desteklemektedir.

GÖZ BULGULARI

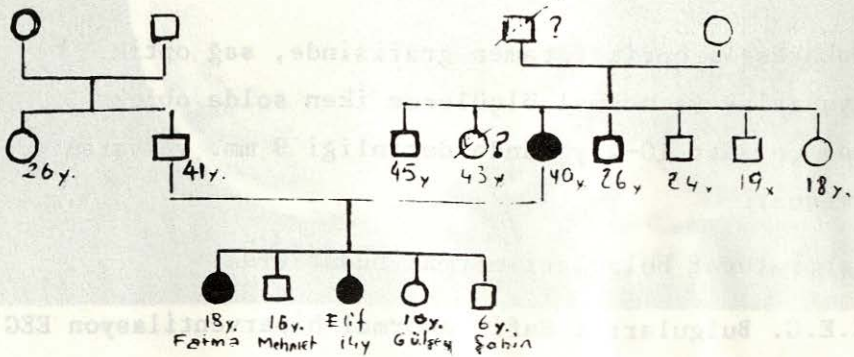
Hipertelorizm ve bilateral ekzoftalmus mevcut.

Göz kapakları kapandığında rima 2 mm. kadar aralık kalıyor. Sol göz primer pozisyonda 20 derece kadar dışa deviyeye, örtme ile alternan, göz hareketleri her yöne mevcut. Her iki göz bulbus konjunktivası alt kadranda hiperemik, kornea şeffaf ve boya almıyor. Funduslarda hafif ven dolgunluğu ve damar kıvrımlarında artma dışında bir patoloji yok.

Görme sağda: 0.8 tahsisle (artı 0.75 ile) tam, solda: 0.2 tashihle (artı 0.75 ile) 0.5 derecesinde.

Ark perimetrinde 3 mm. lik test obje ile yapılan periferik görme alanı muayenesinde, her iki gözde üst kadranda 20 ve alt kadranda 5 derece kadar genişleme olmasına karşın temporalde 10 derece kadar daralma mevcut.

Hastalarımızın annesinde hipertelorizm, burun kökünde genişleme ve gözlerinin iriliği dışında bir özellik yoktu. Aynı görünüm bir kız kardeşinde ve babasında da mevcutmuş (Şekil: 1).



Şekil: 1 - Vak'alarımızın Aile Pedigrisi

Hereditör şekilde olan Crouzon vakalarına ait bilgilere Fransız literatüründe fazlaca rastlamamıza karşın⁽³⁾, ilk defa Türk Tıp Literatüründe Bengisu⁽¹⁹⁾ tarafından bildirilmiş, bunu takiben 13 kadar vaka takdimi ve bildiri yapılmıştır. Bunların arasında 11 i sporadik^(1,16,20,21,22,23,24,25,26,27,28), diğeri ise hereditör eğilimli iki Crouzon vakasıdır. Hereditör eğilimli olan vakalardan ilki 1946 da Bengisu⁽¹⁹⁾ baba ve kızında diğeri ise 1961 de Gördüren⁽²⁹⁾ tarafından bildirilmiştir. Dolayısı ile yukarıda takdim etmiş olduğumuz iki kız kardeş, bu tip vakaların üçüncüsünü teşkil etmesi nedeni ile takdimi uygun görülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Ergun,R., Açunaş,A., Aray,T.: Couzon hastalığı, Türk Oft. Gazt., 63-68, 1973.
2. Mann,I.: *Developmental Abnormalities of The Eye, Sec,Ed., London: British Medical Association, 1957, 43-49.*
3. Duke-Elder,S.: *System of Ophthalmology, Vol. 3, Part 2, London: Henry Kimptom 1964, 1038-1053.*
4. Özden,B.: *Kraniostenozis, İst. Üni.Tıp Fak. Mecm., 36: 635-644, 1973.*
5. Jane,J.A.: *Surgery of craniofacial deformities, J.Neurol. Neurosurg. and Psych., 38: 405, 1975.*
6. Vancea,P., Barbu,G., Vancea,P.P., Cernea,P.: *Das Augen und die kraniofacial dysostosis, Al bercht v.Graefe's Arch.Ophthal., 163:358-375, 1961.*
7. Fırat,T.: *Oftalmolojide Sendromlar, Ankara: Güzel İstanbul, 1965, 29.*

8. Caffey, J.: *Pediatric X-Ray Diagnosis, Sixth Ed., Vol.1,* Chicago: Year Book Medical, 1969, 48.
9. Walsh, F.B., Hoyt, W.F.: *Clinical Neurophthalmology, Third Ed., Vol. 1,* Baltimore: W.Wilkins, 1969, 700-704.
10. Lund, E.: *Combinations ocular and cerebral malformations with craniofacial dysplasia. A Clinical, morphogenetical and histopathological investigation. Ophthalmologica (Basel),* 152: 13-36, 1966.
11. Gözönar, S., Kendiroğlu, G., German, M.: *İkizlerde ve baba oğulda kraniostenoz Symposium, Aralık: 13-26, 1969.*
12. Özçetin, H.: *Radyolojinin göz hastalıklarındaki yeri, Türk Oft. Gazt.,* 3: 140-144, 1973.
13. Blatt, N., Zamfir, D., Atanasiu, M., Slobozianu, H.: *Altérations du canal optique dans la maladie Crouzon, J. Radiol. Electrol.,* 41: 645-649, 1960.
14. Gurlin, R.J., Chaudnry, A.P., Moss, M.C.: *Craniofacial dysostosis, patent ductus arteriosus, hypertelerism, hypoplasia labia major, dental and eye abnormalities, J.Pediat.,* 56: 778, 1960.
15. Weinstock, F.J., Hardesty, H.H.: *Absence of superior recti in craniofacial dysostosis, Arch.Ophthal.,* 74: 152-153, 1965.
16. Özden, B., Kaya, U., Tarcan, B.: *Kraniostenozis tedavisinde bilateral fronto-temporo-parietal fleb ile kraniektomi, İst.Üni.Tıp Fak. Mecm.,* 36: 494-507, 1973.
17. Matson, D.D.: *Neurosurgery of Infancy and Childhood, Sec. Ed., Springfield: Charles C.Thomas, 1969, 122-168.*

18. Stallard, H.B.: *Eye Surgery, Fifth Ed., Bristol: Wright, 1973, 153.*
19. Bengisu, B.: *Baba ve kızında Crouzon tipinde kraniofacal dizostosis, Oto-nöro-oft., 1: 1-5, 1946.*
20. Doğulu, S., Şenol, K., Balkır, N.: *Bir kraniofacial dizostosis (crouzon hastalığı) Tıp Dünyası, 26: 7485-7494, 1953.*
21. Yener, N.: *Dizostoz craniofacialis, Crouzon, Dirim, 35: 123-126, 1956.*
22. Kırmızı, F.: *Bir crouzon hastalığı, Dirim, 32: 68-70, 1957.*
23. Doğulu, S., İlhan, M., Yıldız, N.: *Kliniğimizde müşahade edilen ikinci dizostoz kraniofasialis. Gülhane Ask. Tıp Akad. Mecm., 2: 17-22, 1957.*
24. Çoruh, M.: *Crouzon hastalığı, bir vaka münasebeti ile, Çocuk Sađl. ve Hast. Dergisi 3: 104-106, 1960.*
25. Algun, T., Dođan, N.: *Bir kraniofasial dizostoz vakası, Crouzon hastalığı, Deniz Tıp Bült., 9: 44-47, 1963.*
26. Mirzataş, Ç.: *İki Crouzon Hastalığı vakası, Acta III. Afro-Asian Corg. Ophth., 369-371, 1965.*
27. Yardımcı, E.: *Bir Crouzon hastalığı nedeni ile kraniostenozislere kısa bir bakış, Hast., 5-6, 1972.*
28. Örgen, C., Özcan, Ş.: *Crouzon hastalığı, Ank. Oft. Cem. Tebl., 1972.*
29. Gündüren, S., Mengüç, F.: *İki dizostoz kraniofasialis herediter vakası, Ank. Üni. Tıp Fak. Mecm., 3-4: 41-62, 1961.*