



## CROUZON SÜNDROOM

ORPHA: 207 OMIM #123500

**Esinemissagedus:** 0,9/100 000 (Euroopas); 16,5/ 1 000 000 sünni kohta

### Ülevaade

Crouzoni sündroomi (CrS) iseloomustab kraniosünostoos (koljuõmbuste enneaegne luustumine), mille tagajärjel tekivad kolju- ja näodeformatsioonid. CrS on üks paljudest kraniosünostoosi sündroomidest ja seda peetakse kergeimaks vormiks.

Enneaegne luustumine on sünnil enamasti märkamatu või vaid kergelt nähtav. Tavaliselt avaldub CrS ühe-kaheaastaselt ja muutub järk-järgult tõsisemaks. Enamasti on kaasatud mitu koljuõmbust. CrS-ga inimesel on jäsemed tavapäraselt arenenud.

CrS on sageli aladiagnoositud kliiniliste tunnuste varieerumise tõttu. Siiski on kirjeldatud varajasi ja kaasasündinud vorme, mille puhul on üla- ja alalõualuu alaareng väljendunud ja võib põhjustada hingamisraskusi. Silmakoobaste vähene sügavus võib olla nii tõsine, et tekib silmalaugude valesti asetsemine. Üsna sage on ka hüdrotsefaalia esinemine.

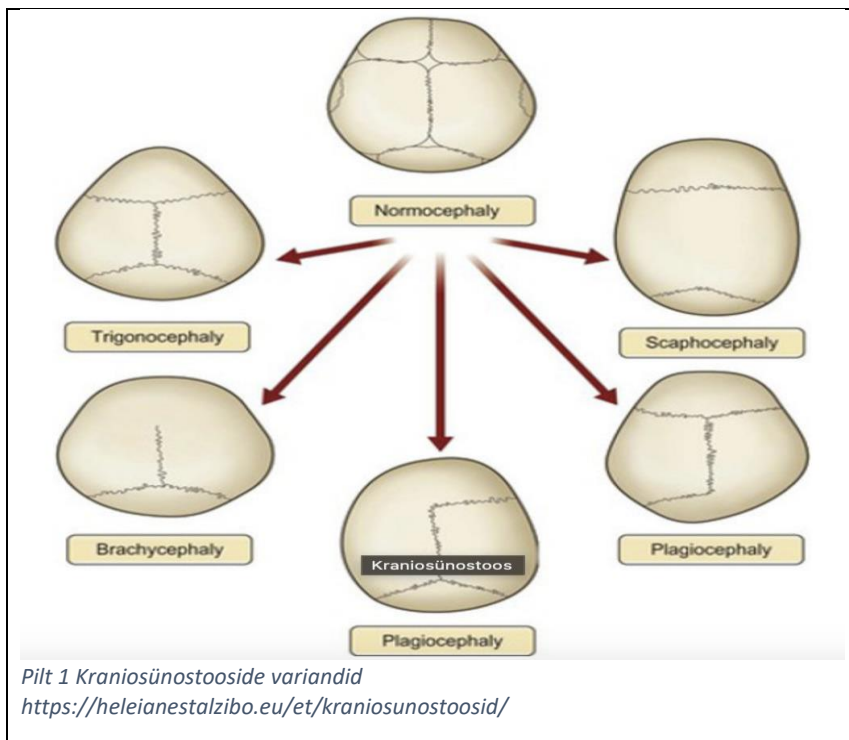
### Tekkepõhjused

Crouzoni sündroom on põhjustatud fibroblastide kasvufaktori retseptori FGFR2 (10q25.3-q26) mutatsioonidest, millest 80% asuvad rakuvälise piirkonna immunoglobuliinitalises domeenis III (IgIII domeen). Sündroom mõjutab enim esimest branhiaalkaart, mis on ala- ja ülalõualuu eelkäija.

### Kliiniline pilt

Crouzoni sündroomi määravaks tunnuseks on, et kolju ei kasva normaalselt. Koljuõmbuste enneaegse luustumise tõttu võib esineda:

- Kõrge ja kitsas laup ning väljaulatuv tagakolju,
- lühipea (koronaalse õmbusesulgumine),
- pikipea (sagitaalse õmbuse sulgumine),
- kaldpea (lambdoidse ja koronaalse õmbuse ühepoolne enneaegne sulgumine),
- teravpea (koronaalse ja lambdoidse õmbuse sulgumine)
- kompleksne kraniosünostoos (mõne või kõigi õmbuste enneaegne sulgumine)



Enamik sümptomeid on tingitud ebanormaalsest kolju struktuurist.

- Ligikaudu 30% Cr sündroomiga esineb progresseeruvat hüdroksefaaliat Chiari malformatsiooni tõttu (väikeaju pitsumine suures koljuaugus).
- Mõnel CrS inimesel on piiratud hingamisteed ja nad võivad kogeda tõsiseid hingamisprobleeme. 22% esineb kaelalülide kokkukasv.
- Silmade ebanormaalne paigutus silmakoobastes võib põhjustada nägemishäireid, millest kõige levinum on sarvkesta paljastumine, mis võib viia nägemise halvenemiseni. Mõnel juhul esineb kuulmiskaotus.
- *Foramen jugular'*e stenoosi ja sellega seonduvat kägiveeni obstruktsiooni on täheldatud 60%-l juhtudest ning nende korral võib tulemuseks olla kõrgenenud intrakraniaalne rõhk.

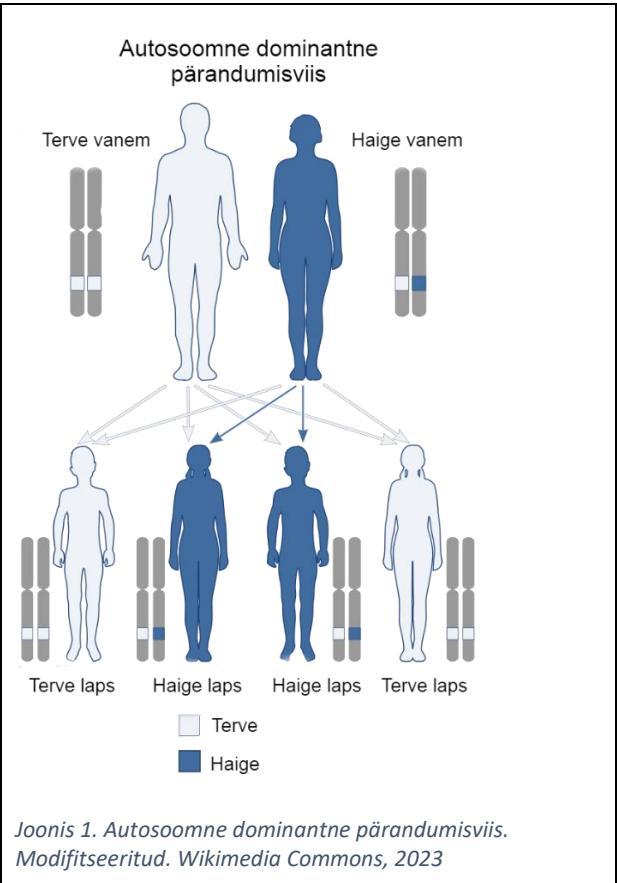
Levinud tunnuste hulka kuuluvad: silmadevaheline suurenenud kaugus, silmakoobaste vähenenud sügavus, punnsilmsus, „papagoinina“ , lühike ülemine huul, üla- ja alalõualuu alaareng, suhteline alalõua ettepoolekumerus, kitsas/kõrge suulagi, tagumine kahepoolne risthambumus, mõnede hammaste puudumine ja hammaste tihedus.

### Diagnoosimine:

Toimub hinnates vastsündinu/lapse füüsilist välimust ja küsides perekonna anamneesi. Diagnoosi kinnitamiseks kasutatakse röntgenülesvõtteid, kompuutertomograafiat, magnetresonantstomograafiat ja geneetilist testimist.

## Pärandumine

Haigus pärandub autosoom-dominantselt (vt joonis 1) mitetäieliku penetrantsusega st et kui üks vanematest omab Crouzoni sündroomi põhjustavat muutust, siis iga raseduse korral on 50% tõenäosus, et laps pärib antud muutuse. Mittetäielik penetrantsus tähendab seda, et ühe ja sama geenimuutuse korral mitte alati ei avaldu sümptomid või vahel võivad olla sümptomid vaevumärgatavad.



## Jälgimine ja ravi

Crouzoni sündroomi ravi on peamiselt kirurgiline. Kirurgiliste sekkumiste eesmärk on parandada nii näo esteetikat kui ka funktsiooni. Operatsioonid võivad hõlmata kolju rekonstrueerimist, silmakoobaste süvendamist, nina kuju muutmist ja hammaste joondamist. Operatsioonide ajastus sõltub lapse kasvust ja arengust ning võib alata juba varases lapseas. Mõned kirurgilised sekkumised võivad olla vajalikud ka täiskasvanueas.

## Prognosis

Crouzoni sündroom on geneetiline haigus, mis mõjutab iga inimest erinevalt. Kuigi see ei ole surmav haigus, võib see oluliselt mõjutada inimese elukvaliteeti ja vajada elukestvat hooldust. Üldiselt ei lühenda Crouzoni sündroom inimese eluiga, kui komplikatsioone õigeaegselt diagnoosida ja ravida.

## Kasutatud kirjandus

Zibo HN, Tall K, Leibur E , Hukki J (2011) Kraniosünostooside ja nendega sagedamini kaasnevate sündroomide diagnostika. Eesti Arst <https://eestiarst.ee/kraniosunostooside-ja-nendega-sagedamini-kaasnevate-sundroomide-diagnostika/> (30.11.2024)

[Entry - #123500 - CROUZON SYNDROME - OMIM](#) (27.11.2024)

[Crouzon Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf](#) (27.11.2024)

[Orphanet: Crouzon syndrome](#) (27.11.2024)

[Crouzon syndrome - Wikipedia](#) (27.11.2024)