

## ЛУЧЕВАЯ ДИАГНОСТИКА ПРИ СИНДРОМЕ КРУЗОНА

Серова Н.С.<sup>1</sup>, Бабкова А.А.<sup>1</sup>, Мамисеишвили Т.Г.<sup>1</sup>, Васильев И.Г.<sup>2</sup>

Представленный случай из практики демонстрирует редкое генетическое заболевание - синдром Крузона. Представлен случай 6-летней пациентки с жалобами на головную боль и быструю утомляемость. Данные лучевых методов исследования (КТ, МРТ) позволили уточнить состояние черепа и головного мозга, выявить синдром Арнольда-Киари 1 степени, что дало возможность планировать дальнейшую тактику лечения пациентки.

Ключевые слова: синдром Крузона, синдром Арнольда-Киари, КТ, МРТ.

1 - ГБОУ ВПО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова  
2 - ФГБУ «Республиканская детская клиническая больница»  
г. Москва, Россия

## RADIOLOGIC DIAGNOSTICS OF CROUZON SYNDROME

Serova N.S.<sup>1</sup>, Babkova A.A.<sup>1</sup>, Mamiseishvili T.G.<sup>1</sup>, Vasilyev I.G.<sup>2</sup>

The presented case demonstrates a rare genetic disease – Crouzon syndrome – in 6-year-old female patient complaining of headache and rapid fatigability. Data from radiological diagnostic methods (CT, MRI) allowed clarifying the skull and brain condition as well as detecting the presence of Arnold-Chiari syndrome (I degree), which provide the opportunity to plan further patient treatment.

Keywords: Crouzon syndrome, Arnold-Chiari syndrome, CT, MRI.

1 - I.M. Sechenov First Moscow State Medical University  
2 - Russian Children's Clinical Hospital (RCCH)  
Moscow, Russia

Синдром Крузона (craniofacial dysostosis type I) – аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся врожденным нарушением синостоза черепа с типичной конфигурацией и характерными чертами лица. Частота заболевания оценивается как 16.5:1 000 000 новорожденных [1, 3].

Семейные случаи заболевания впервые описаны врачом О. Крузоном в 1912 году, когда были исследованы мать с сыном, страдающие этим заболеванием. Эта аномалия была названа автором «черепно-лицевым дизостозом» [3].

Клинические проявления данного заболевания характеризуются преждевременным окостенением швов черепа (особенно венечного и ламбдовидного), что обуславливает типичную форму головы пациентов, расширение акроцефальной части черепа. Очень часто синдром Крузона сопровождается прогрессирующими глазными аномалиями (экзофтальмом, атрофией зрительного нерва, слепотой, гипертелоризмом, дивергирующим косоглазием, нистагмом, астигматизмом, врожденными подвывихами хрусталика, катарактой), а также гипоплазией верхней челюсти, прогнатией нижней челюсти, короткой верхней губой, «орлиным» носом. Может сочетаться с расщелиной неба и язычка, высоким небом, аномалиями зубов, атрезией

слухового прохода и глухотой, нарушением обоняния [2, 3].

Характерная деформация черепа, помимо косметического дефекта, несет в себе серьезную угрозу для здоровья пациентов, связанную со сдавливанием важных анатомических структур, прежде всего головного мозга, что приводит к увеличению внутричерепного давления, нарастанию неврологической симптоматики. Описаны случаи эпилептических припадков у пациентов с синдромом Крузона [4, 5].

Методы лучевой диагностики играют важную роль в оценке структур лицевого и мозгового черепа у таких больных, позволяют выявлять развивающиеся сопутствующие патологические состояния.

**Приводим клиническое наблюдение.**

В клинику обратилась пациентка Л., 6 лет.

Анамнез жизни (со слов матери): Девочка родилась от 2 беременности (старший брат 14 лет, здоров) на 38 неделе путем кесарева сечения. Беременность матери протекала тяжело, с угрозой прерывания. Наследственный анамнез не отягощен. Растет и развивается соответственно возрасту, в умственном развитии не отстает.

Анамнез заболевания: на первом году



Рис. 1.

**Рис. 1. Фотография пациентки.**

Отмечается типичная деформация черепа, экзофтальм.

жизни стали наблюдаться признаки деформации лицевого скелета. В больнице по месту жительства был поставлен диагноз «экзофтальм», который в последствие проведения анализов не подтвердился. С 1,5 лет стали прогрессировать внешние проявления болезни в виде краниостеноза, прогении. В 2009 году у ребенка случился вывих правого глазного яблока. После полного обследования был поставлен диагноз «болезнь Крузона».

В настоящее время родители обращают

внимание на быструю утомляемость девочки, жалобы на периодические головные боли, что послужило поводом для обследования.

Направительный диагноз: синдром Крузона.

По данным внешнего осмотра у ребенка отмечаются характерные деформации черепа, экзофтальм, дивергирующее косоглазие, нистагм, гипертелоризм, гипоплазия верхней челюсти, прогнатия нижней челюсти, короткая верхняя губа, «орлиный» нос, высокое небо, редкие шиповидные зубы, большой язык (рис. 1).

Для уточнения состояния костей, швов черепа, размеров черепной коробки, состояния головного пациентке была назначена компьютерная томография черепа (рис. 2, 3).

По результатам мультиспиральной компьютерной томографии были выявлены деформации лицевого скелета, характерные для синдрома Крузона. Отмечался поликраниосиностоз, черепные швы не визуализировались. При этом размер черепа был уменьшен, лобные бугры уплощены, по средней линии выбухал теменной бугор. Пальцевые вдавления костей черепа были резко усилены. Скаты занимали более вертикальное положение, чем в норме. Турецкое седло углублено, гипофиз уменьшен в размерах.

При обследовании головного мозга отмечались признаки внутричерепной гипертензии с выраженным сужением наружных и внутренних ликворных пространств. В межполушарной щели выявлялся пиальный кальцинат. Миндалины мозжечка были эктопированы в большое затылочное отверстие – синдром Арнольда-



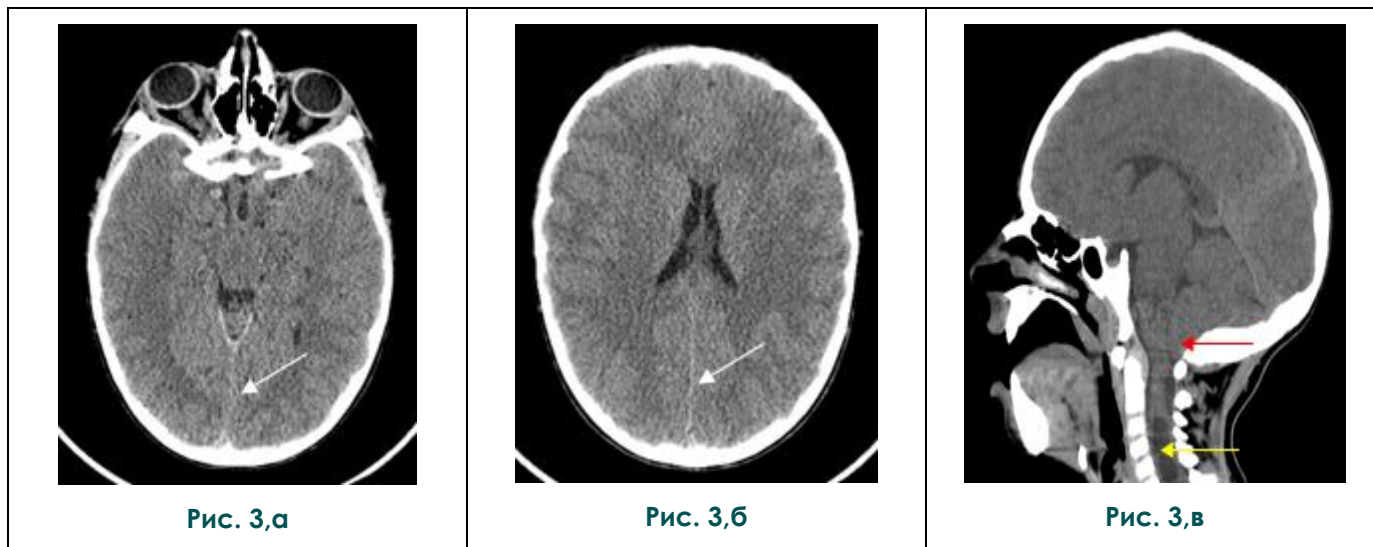
Рис. 2,а



Рис. 2,б

**Рис. 2. МСКТ. 3D-реконструкции.**

а- Лицевой и мозговой отделы черепа деформированы (поликраниосиностоз, уплощение лобного бугра, выбухание теменного бугра по средней линии), швы черепа не визуализируются.  
б- На внутренней поверхности костей свода отмечаются гипертрофированные пальцевые вдавления.



**Рис. 3. МСКТ. Аксиальные (а, б) и сагиттальная (в) реконструкции.**

На серии компьютерных томограмм определяется сужение наружных и внутренних ликворных пространств (признаки внутричерепной гипертензии), в межполушарной щели выявляется кальцинат (белые стрелки). Отмечается эктопия миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие (красная стрелка). В шейном отделе спинного мозга определяется кистозная полость – гидромиелия (желтая стрелка). Размеры турецкого седла и гипофиза уменьшены. Отмечается уменьшение глубины орбит, экзофтальм OU, деформация и утолщение зрительных нервов.

Киари (1 типа). Кроме этого, обращали на себя внимание изменения структур орбиты (извитость и утолщение зрительных нервов, интраорбитальное расширение их периневральных пространств, дистопия глазных яблок, экзофтальм).

Также при МСКТ на уровне исследования в шейном отделе спинного мозга была выявлена кистозная полость – гидромиелия, которая могла быть вызвана спино-медулярным сдавлением на уровне кранио-verteбрального перехода или каудальной миелодисплазией.

Для уточнения состояния головного и спинного мозга пациентке была проведена магнитно-резонансная томография (рис. 4).

Данные МРТ позволили уточнить и дополнить результаты, полученные с помощью компьютерной томографии. Изменения головного мозга включали каудальную дистопию мозжечка, нижний полюс миндалин визуализировался на уровне входа в большое затылочное отверстие (подтвержден синдром Арнольда-Киари 1 типа). Цистернальные пространства задней черепной ямки были резко сужены, медулярный угол сглажен. Желудочковая система и субарахноидальные пространства конвексимальной поверхности мозга также были сужены. Кроме этого, была выявлена тотальная мультикистозной трансформации спинного мозга от СII до ThVII-VIII.

Таким образом, методы лучевой диагностики дали возможность выявить основные патологические изменения костей, структур лицевого и мозгового черепа, спинного мозга.

По результатам клинико-лучевого исследования был поставлен диагноз: Синдром Крузона, синдром Арнольда-Киари 1 типа.

#### **Обсуждение.**

В нашем исследовании мультиспиральная компьютерная томография позволила уточнить состояния костей черепа у пациентки, подтвердить патогномичные для синдрома Крузона деформации. Полученные данные имели решающее значение при планировании дальнейших реконструктивных операций.

Однако опасность состояния данной пациентки была обусловлена не только изменениями и деформациями костных структур, которые приводили к серьезным косметическим дефектам. Особую тревогу вызывала нарастающая неврологическая симптоматика. Ведущую роль в выявлении патологии головного мозга играла магнитно-резонансная томография, которая позволила диагностировать синдром Арнольда-Киари.

Синдром Арнольда-Киари (описан Н. Chiari в 1896 г.) включает комплекс изменений центральной нервной системы, характеризуется каудальным смещением продолговатого мозга, моста, мозжечка. Выделяют три типа мальформации Арнольда-Киари в зависимости от степени вклинения структур продолговатого мозга в позвоночник: I тип - удлинение ствола мозга и проникновение миндалин мозжечка в шейный отдел позвоночного канала; II тип - вклинивание дисплазированного мозжечка в большое затылочное отверстие в сочетании с удлинением ствола мозга; III тип - тотальное сме-

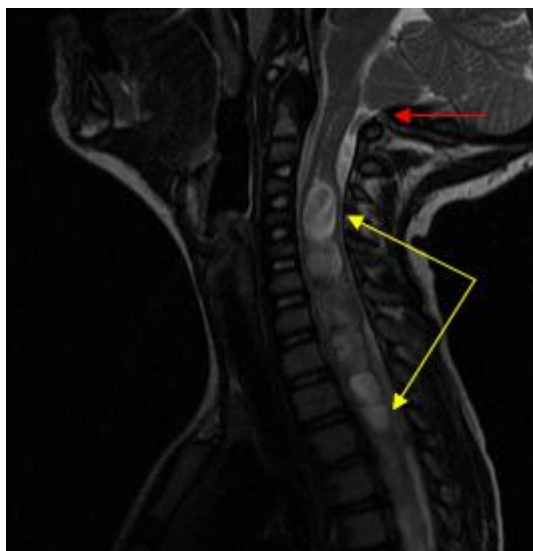


Рис. 4,а



Рис. 4,б

**Рис. 4. МРТ. T2-ВИ, сагиттальные реконструкции шейного (а), грудного и поясничного (б) отделов спинного мозга.**

Определяется каудальная дистопия мозжечка - нижний полюс миндалин визуализируется на уровне входа в большое затылочное отверстие (красная стрелка). Мультикистозная трансформация спинного мозга от СII до ThVII-VIII (желтые стрелки).

щение структур заднего мозга в расширенное затылочное отверстие, сопровождаемое грыжей в затылочной области [4, 5]. В представленном клиническом случае у пациентки был выявлен данный синдром 1 типа.

В литературе приводятся данные о возможности сочетанных изменений и аномалий спинного мозга при синдроме Арнольда-Киари, что также было выявлено у пациентки [5]. В диагностике патологических состояний спинного мозга в нашем случае наибольшее значение имела также магнитно-резонансная томография.

#### Заключение.

Синдром Крузона – редкое наследствен-

ное 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 – МСКТ и МРТ – неотъемлемое звено в комплексе обследования пациентов с данным заболеванием.

В нашем случае своевременная диагностика позволила корректно планировать дальнейшее хирургическое и неврологическое лечение и избежать развития тяжелейших осложнений.

#### Список литературы:

1. Топольницкий О.З., Васильев А.Ю. Атлас по детской хирургической стоматологии челюстно - лицевой хирургии: учебное пособие / О.З. Топольницкий, А.Ю. Васильев. - М.: ГЭОТАР - Медиа, 2011. - 264 с.: ил.
2. Трон Е. Ж. Заболевания зрительного пути / Трон Е. Ж. — М.: Медицина, 1968.-280 с.:ил.
3. Glaser, R. L., Jiang, W., Boyadjiev, S. A., Tran, A. K., Zachary, A. A., Van Maldergem, L., Johnson, D., Walsh, S., Oldridge, M., Wall, S. A., Wilkie, A. O. M., Jabs, E. W. Paternal origin of

4. FGFR2 mutations in sporadic cases of Crouzon syndrome and Pfeiffer syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* 66: 768-777, 2000
5. Воеводин С.М. Эхографическая диагностика порока Арнольда — Киари у плода // *Sonoace international*. — Русская версия. — 1999. — Вып. 4. — С. 43–50.
6. Захарова Е.М. Роль МРТ в диагностике аномалии Арнольда-Киари.- *Неврологический вестник им. В.М. Бехтерева*.- 2005.- Вып. 1-2.- С.113-114.