

BÖLÜM 20

SENDROMİK KRANİOSİNOSTOZLAR

Mehmet Sait ŞİMŞEK¹
Ferit DADAŞLI²

GİRİŞ

Kraniosinostoz, Virchow (1) tarafından ortaya atılan bir terim olup bir veya daha fazla kranial sütürün erken kaynaşması ile karakterize konjenital bir bozukluktur (2). Bu durum anormal kranial büyümeyle sonuçlanır. Kaynaşmış sütür, onadık doğrultudaki normal kafa büyümesini kısıtlar; bunun sonucunda açık kalan sütürler üzerinden telafi edici bir büyüme gerçekleşir. Sinostoz sonrası kranial büyümenin baskın yönelimi ise kaynaşmış sütüre paralel olmaktadır.

Kafa sütürlerinin yalnızca tek başına erken kapanması durumunda **non-sendromik kraniosinostoz** söz konusudur. Buna karşın, sütür kaynaşmasının başka anomalilerle birlikte, belirli ve tanımlanabilir bir klinik tablo şeklinde görülmesi **sendromik kraniosinostoz** olarak adlandırılır (2). Yaklaşık her 2.500 yeni doğandan birinde kraniosinostoz görülmektedir (3). Vakaların büyük bir kısmı non-sendromik ya da izole tiptedir. Sendromik kraniosinostozlar ise ek bulguların eşlik ettiği olgular olup, tüm kraniosinostozların yaklaşık %40'ını oluşturur ve ortalama her 6.250 doğumda bir rastlanır (4). Kraniosinostoz sendromları klinik özelliklere dayanarak tanı alır. Anormal baş şekli, orta yüz yetersizliği ve ekzorbitizm tipik kraniofasiyal bulgulardır (5,6). Genel olarak tek sütür sinostozu görülen çocuklarda sendromik tabloya rastlanma olasılığı düşüktür; ancak bazı kraniofasiyal sendromlar yalnızca tek sütür sinostozu ile de klinik olarak ortaya çıkabilir. Kraniosinostozda tutulan sütür sayısının artmasıyla birlikte, kafatasındaki hacimsel boşluk azalır ve buna bağlı olarak intrakraniyal basınç yükselme riski artar. Bir çalışmada, tek sütür kraniosinostozu bulunan olguların %14'ünde, çoklu sütür tutulumunun görüldüğü olguların ise %47'sinde intrakraniyal basınç ar-

¹ Uzm. Dt., İnönü Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş ve Çene Cerrahisi, sait.simsek@inonu.edu.tr, ORCID iD: 0009-0003-4177-140X

² Uzm. Dt., Özel Klinik, fdadasli@gmail.com, ORCID iD: 0009-0009-0803-1905

tüpü önemlidir.

İntrakraniyal basınç yönetimi, multisütüral kraniosinostozlu bebeklerde intrakraniyal basınç artışı sık görülür ve genellikle ilk yıl içinde tedavi edilmelidir. Kranyial kubbe ekspansiyonu bu dönemde tercih edilen yöntemdir; posterior veya anterior genişletmenin sırası cerrahın tercihinine bağlıdır. Posterior kranyial kubbe distraksiyonu, özellikle intrakraniyal hipertansiyon riski olan olgularda erken dönemde profilaktik amaçla uygulanabilir. Cerrahi Yaklaşımlar, fronto-orbital ilerletme ve kranyial kubbe yeniden şekillendirme, hem alın konturunun düzeltilmesini hem de orbital barın ilerletilerek gözlerin korunmasını sağlar. aynı zamanda intrakraniyal hacmi artırarak intrakraniyal basınç yükselme riskini azaltır. Daha az invaziv bir yöntem olarak endoskopik sütürektomi bazı olgularda tercih edilmektedir. Orta yüz hipoplazisini düzeltmek için subkraniyal Le Fort III osteotomisi veya monoblok ilerletme yapılabilir. Kalıcı dentofasiyal deformitelerin düzeltilmesinde ise ortognatik cerrahi planlanır (23,24).

SONUÇ

Sendromik kraniosinostozlar, genetik kökenli ve çoklu sistemleri etkileyen kompleks tablolardır. Sadece kraniyal şekil bozukluklarıyla sınırlı kalmayıp solunum, görme, işitme, beslenme ve nörolojik gelişim üzerinde de önemli etkiler gösterirler. Bu nedenle tanı ve tedavi süreci, pediatrist koordinasyonunda multidisipliner bir ekip tarafından yürütülmelidir. Erken tanı, düzenli takip ve uygun cerrahi girişimler sayesinde hem beyin gelişimi korunabilir hem de fonksiyonel ve estetik sonuçlar iyileştirilebilir.

KAYNAKLAR

1. Virchow R. Über den Cretinismus, samentlich in Franken, und über pathologische schadelformen. Verh Phys Med Ges Wurz. 1851;2:230–70.
2. Zins JE, Gordon CR. Handbook of craniomaxillofacial surgery. World Scientific; 2014.
3. Wilkie AOM. Craniosynostosis: genes and mechanisms. Hum Mol Genet. 1997;6(10):1647–56.
4. Lajeunie E, Heuertz S, El Ghouzzi V, Martinovic J, Renier D, Le Merrer M, et al. Mutation screening in patients with syndromic craniosynostoses indicates that a limited number of recurrent FGFR2 mutations accounts for severe forms of Pfeiffer syndrome. European journal of human genetics. 2006;14(3):289–98.
5. Kimonis V, Gold JA, Hoffman TL, Panchal J, Boyadjiev SA. Genetics of craniosynostosis. In: Seminars in pediatric neurology. Elsevier; 2007. p. 150–61.
6. Cohen Jr MM. Craniosynostoses: phenotypic/molecular correlations. Am J Med Genet. 1995;56(3).
7. Renier D, Sainte-Rose C, Marchac D, Hirsch JF. Intracranial pressure in craniostenosis. J Neurosurg. 1982;57(3):370–7.
8. Boyadjiev SA, Consortium IC. Genetic analysis of non syndromic craniosynostosis. Orthod Craniofac Res. 2007;10(3):129–37.
9. NH R. FGFR-related craniosynostosis syndromes. GeneReviews^ . 2011;

10. Crouzon O. Dysostose cranio-facial herediaire. Bull Soc Med Hos Paris. 1912;33:545–55.
11. Derderian C, Seaward J. Syndromic craniosynostosis. In: Seminars in plastic surgery. Thieme Medical Publishers; 2012. p. 64–75.
12. Moloney DM, Slaney SR, Oldridge M, Wall SA, Sahlin P, Stenman G, et al. Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome. Nat Genet. 1996;13(1):48–53.
13. Fearon JA, Podner C. Apert syndrome: evaluation of a treatment algorithm. Plast Reconstr Surg. 2013;131(1):132–42.
14. Sisco M, Bauer BS. Craniofacial syndromes and sequences. Principle and Practice of Pediatric Plastic Surgery St Louis, MO: QMP. 2008;389–437.
15. Cohen Jr MM. Pfeiffer syndrome update, clinical subtypes, and guidelines for differential diagnosis. Am J Med Genet. 1993;45(3):300–7.
16. Fearon JA, Rhodes J. Pfeiffer syndrome: a treatment evaluation. Plast Reconstr Surg. 2009;123(5):1560–9.
17. Chotzen F. Eine eigenartige familiäre Entwicklungsstörung (Akrocephalosyndaktylie, Dysostosis craniofacialis und Hypertelorismus). Monatschr Kinderheilkd. 1932;55:97.
18. Saethre H. Ein Beitrag zum Turmschädelproblem, (Pathogenese, Erbllichkeit und Symptomatologie). Dtsch Z Nervenheilkd. 1931;117(1):533–55.
19. Howard TD, Paznekas WA, Green ED, Chiang LC, Ma N, Luna RIO De, et al. Mutations in TWIST, a basic helix–loop–helix transcription factor, in Saethre-Chotzen syndrome. Nat Genet. 1997;15(1):36–41.
20. El Ghouzzi V, Lajeunie E, Le Merrer M, Cormier-Daire V, Renier D, Munnich A, et al. Mutations within or upstream of the basic helix–loop–helix domain of the TWIST gene are specific to Saethre-Chotzen syndrome. European Journal of Human Genetics. 1999;7(1):27–33.
21. Cai J, Goodman BK, Patel AS, Mulliken JB, Van Maldergem L, Hoganson GE, et al. Increased risk for developmental delay in Saethre-Chotzen syndrome is associated with TWIST deletions: an improved strategy for TWIST mutation screening. Hum Genet. 2003;114(1):68–76.
22. Brueton LA, Van Herwerden L, Chotai KA, Winter RM. The mapping of a gene for craniosynostosis: evidence for linkage of the Saethre-Chotzen syndrome to distal chromosome 7p. J Med Genet. 1992;29(10):681–5.
23. Hersh DS, Hughes CD. Syndromic craniosynostosis: unique management considerations. Neurosurgery Clinics. 2022;33(1):105–12.
24. Taylor JA, Bartlett SP. What's new in syndromic craniosynostosis surgery? Plast Reconstr Surg. 2017;140(1):82e–93e.