

İKİ DYSOSTOSE CRANIO - FACIALE HÉRÉDITAIRE
(CROUZON HASTALIĞI) VAK'ASI (*)

Merhum Ord. Prof. Dr. Mazhar Osman UZMAN'ın aziz hâtirasına

Prof. Dr. Süreyya GÖRDÜREN

Asistan Dr. Fikri MENGÜÇ

Dizostoz kranio fasiyal yani Crouzon hastalığı kafa sütürlerinde erken yapışıklıkla beraber entrakraniyen tazyikin artması neticesi fontanelerin kabarmasına bağlı bir kafa tası anomalisidir. İlk defa 1912 yılında Crouzon tarafından tarif edilmiş ve üç esas semptomla karakterize edilmiştir.

- 1 — Kafa tası malformasyonu
- 2 — Yüz malformasyonu
- 3 — Ekzoftalmi

Kafa tası malformasyonu: Kafa tasında mevcut sütürlerin birinde sinostozun erken oluşu ile sfenosefali, skafosefali, akrosefali ve bilhassa trigonosefali gibi çeşitli şekil bozuklukları husule gelmektedir.

Kafa tası kemiklerinin cidarları çok incelmıştır. Dijital empresyonlar derinleşmiş olup kemik sütürleri iyi görülemez. Optik kanallar arkadan öne doğru tedricen daralarak görme sinirlerini boğarlar.

Bilhassa ön fontanel öne ve yukarıya doğru kabarıklık gösterir

Yüz malformasyonu: Basık geniş alın, papağan gagası gibi eğri burun ile karakterizedir. Üst çene kemikleri rüdimanter olduğundan alt çene dişleri üsttekilerden daha ileridedir. Dudaklar kurbağa ağız manzarasını alır, damak kubbesi dardır.

Ekzoftalmi: Orbita çukuru çok daralmış olduğundan hastalarda ekzoftalmi vardır. Parmakla görme siniri hissedilebilir.

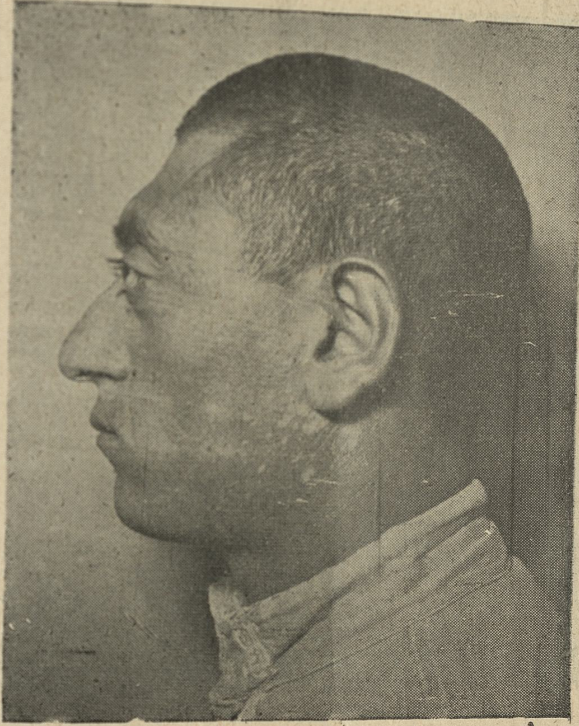
(*) 16/Aralık/1950 tarihinde Gülhane müsameresinde takdim edilmiştir.

Crouzon hastalığında görme siniri atrofini sık görülür. Kafa tası deformasyonu ile ekzoftalmus ve görme siniri atrofini bir sendrom teşkil etmektedir. Hastalarımızda Crouzon'un üç semptomu yani kafa tası, yüz malformasyonu ve ekzoftalmus bulunmakla beraber primer görme siniri atrofini birinci vak'amızda yoktur.

Vak'a 1: Mehmet Oran 21 yaşında Kastamonu. Küçük yaşından beri gözlerinin az görmesinden şikâyetle mürcaat ederek yatırılmıştır. Soruşturmalarımızda doğumunun vaktinde ve kolay olduğunu tesbit ettik. Bir sene evvel geçirdiği ateşli bir hastalıktan başka hastalık geçirdiğini hatırlamıyor. Anne, baba ve 5 kardeşi sağ ve sağlam. Ailesinde kendine benzer şekil bozukluğu gösteren kimse yok. Evli bir çocuğu sağ ve sağlam, ölü ve düşük yok.

Muayenesinde boynunun iki tarafında ve yüzünde pityriasis Versicolor vardır (Şekil 1). Gövde ve ekstremiteleri yapısı normaldir. Baş kemikleri rüdimanter bir şekilde olup ön fontanel hafif yukarı ve öne doğru —horoz ibiği şeklinde— kabarıktır (Şekil: 2). Frontal kemiğin margo süpra orbitalisi bir tümör gibi çıkıntılıdır. Alın basık, hafif geniş, yüzün üst kısmı çökük durumda, burun papağan gagası gibi köküne doğru incelmış ve ucuna doğru geniş ve eğri biçimdedir (Şekil: 3). Üst çene kemiği rüdimanter, palatum durum yukarıya çökük piramit halini almıştır. Kesici dişlerin arkasında iki tane diş mevcuttur (Şekil: 4). Başın radyolojik tetkikinde kafa tasının ön ve yan radyografilerinde (Şekil: 5 - 6) frontal kemik düz bir durumda olup konveksitesi yoktur. Frontalde daha fazla olmak üzere kafa kemiklerinde dijital empresyonlar derinleşmiştir (Şekil: 7). Sütürler görülmemektedir. Sella tursika ön arka yüzleri horizontal olmayıp yukardan aşağı ve öne doğru oblik durumdadır (Şekil: 8) ve kuturları tabiidir. Foramen optikumlar üçgen biçimindedir (Şekil: 7), orbita çukuru küçülmüştür.

Göz muayenesinde her iki kaş altına uyan frontal kemik kenarı kabarık bir tümör gibidir. Kaş, kapak, kirpikler normal ve rima palpebrarum genişlemiştir. Orbitanın yukarı dış yönünden sokulan parmakla görme siniri hissediliyor. Her iki gözde 22 derecelik direkt ve itilmeyen bir ekzoftalmi bulunmuştur. Gözün dış bölgeleri tabii ve göz dibi muayenesinde her iki papillada hafif temporal solukluk vardır.



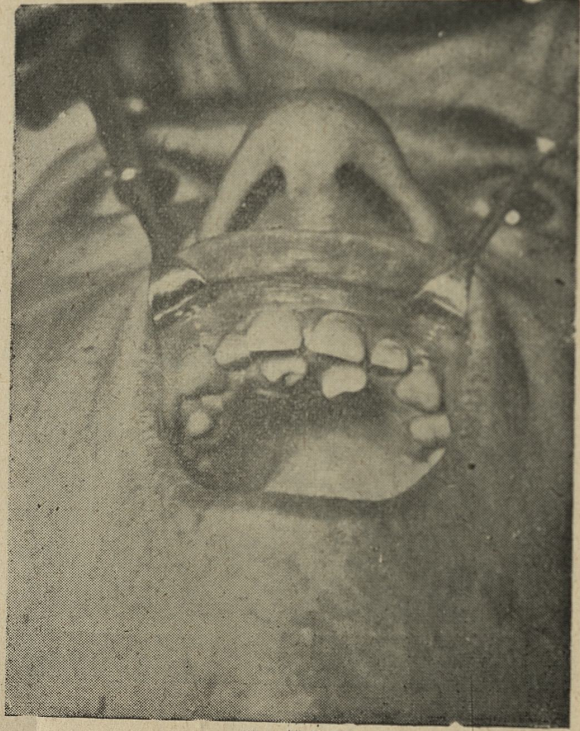
(Şekil : 1)



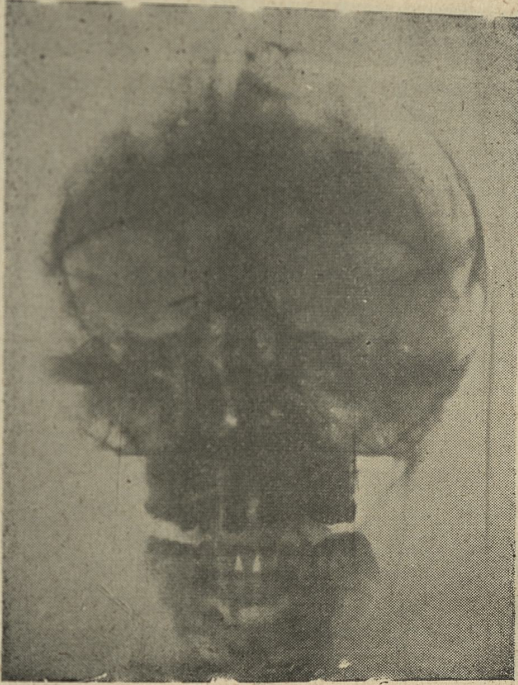
(Şekil : 2)



(Şekil : 3)



(Şekil : 4)



(Şekil : 5)



(Şekil : 6)



(Sekil : 7)

Venler dolgun ve tortuozeitesi artmıştır. Oftalmotonüs her iki gözde 22 mm. Hg. Schiötz dir. Görme alanı; sağ normal, solda temporal kısmıda 20 derecelik daralma vardır. Merkezî görmeler tamdır.

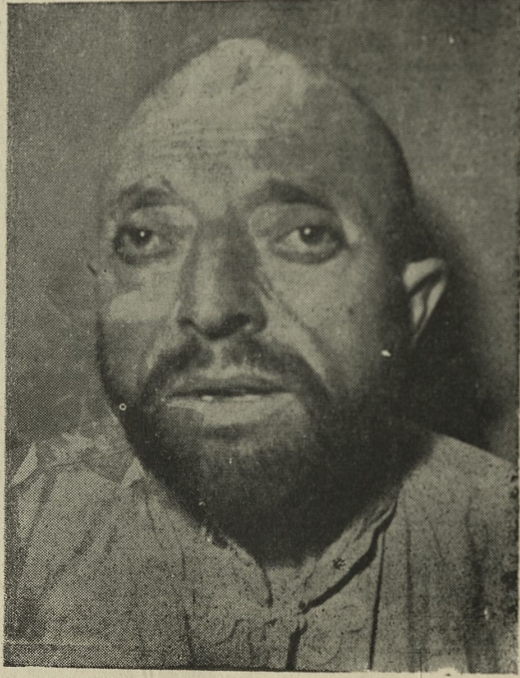
Organların muayenesinde kayda değer bir bulgu yoktur. Laboratuvar araştırmalarında bazal metabolizma % + 6 dir. A. B. V. 15/9 dur. K. K. 5,000,000, B. K. 11, 200; formül: Stab % 50, Eo % 5, Mono % 15, Lympho % 20 dir. Matiyer fekalde ascarite ve tricocephal tesbit edildi. İdrar normal. Kanda şeker litrede 1,03 gr. azotomi litrede 0,30 gr., kollerestemi litrede 2 gr. dir. Sedimentasyon birinci saatte 8, ikinci saatte 18 mm. dir. Pıhtılaşma zamanı 5 dakika, kanama zamanı 2,5 dakika. Kanda WaR ve Mantoux menfidir. Likör muayenesinde: manzara tabii, renk açık, basınç 32, Queckenstedt açık: 43, Nonne ve Pandý menfi, hücre sayımı 0,50, albümin % 22 gr. ve WaR menfidir.

Vak'a 2 : Hasan Damar, 40 yaşında, Kayseri. Küçük yaşından beri görmesinin kaybolmasından şikâyetle müracaat ederek yatırılmıştır. Soruşturmalarımızda doğumunun zamanında ve kolay olduğunu tesbit ettik. 2 yaşından sonra başının ön tarafının kabardığını ve gözlerinin büyüdüğünü görenler annesinin ve dedesinin durumuna benzetirlermiş. Küçük yaşından beri iyi göremiyormuş. 33 yaşına kadar görmesi daha çok azalmış ve kendisini sevk edemeyecek hale düşmüş. Annesi, teyzesi, teyze çocukları ve dedesinde kendine benzer kafa ve yüz şekil bozukluğu varmış. 4 kardeşi var hiç birisi kendisine benzeriyormuş.

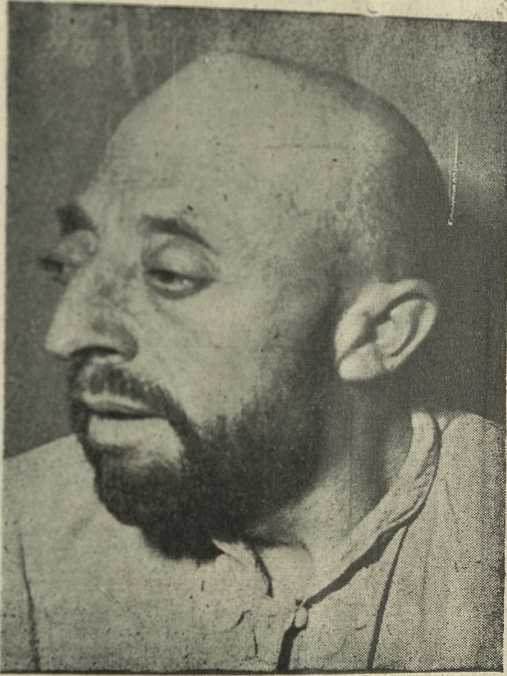
Muayenesinde gövde ve ekstremite yapısı normal, sağda ingüinal herni var. Alın basık ve geniş olup ön fontanel yukarı ve bir az öne doğru horoz ibiği şeklinde kabarıktır (Şekil: 9). Burnun sol tarafında şark çıbanı sikatrizasyonu vardır (Şekil: 10). Yüzün üst kısmı hafif çökük, burun papağan gagası gibi köküne doğru incelmış ve ucuna doğru geniş ve eğridir (Şekil: 11). Başın radyolojik tetkikinde kafa tasımın ön ve yan radyografilerinde (Şekil: 12, 13) frontal kemik düz bir durumda olup konveksitesi yoktur. Bütün kafa kemiklerinde dijital empresyonlar derinleşmiştir (Şekil: 12). Sütürler görülmemekte olup sella tursika silik bir durum almıştır. Foramen optikular ve orbita çukurları küçülmüştür. Göz muayenesinde her iki kaş altına uyan



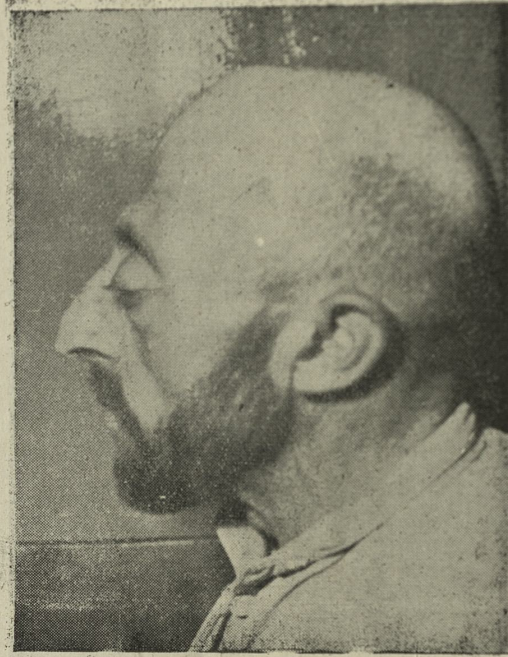
(Şekil : 8)



(Şekil : 9)



(Şekil : 10)



(Şekil : 11)



(Şekil : 12)



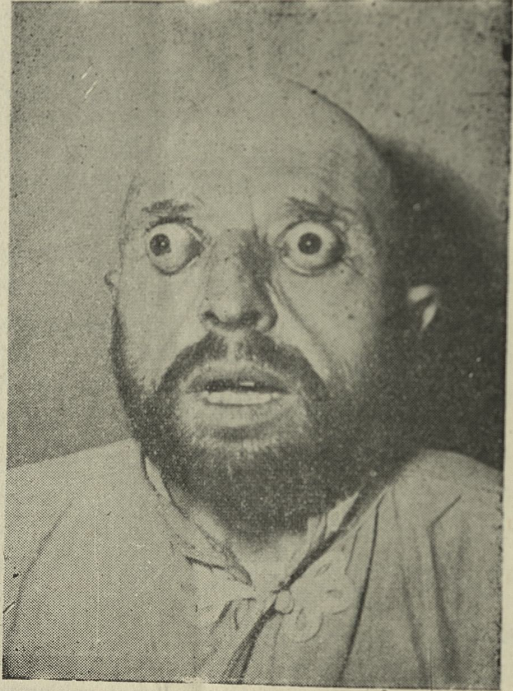
(Şekil : 13)

frontal kemiğin kenarı kabarık, kapaklarda hemiptozis var. Rima palpebrarum daralmış sağda diverjan şaşılık ve her iki gözde 23 derecelik direkt ve itilmeyen ekzoftalmi vardır. Orbitanın dış üst kenarından sokulan parmakla görme siniri hissediliyor. Bu hizadan yapılan hafif tazyikle bulbus oküli lükse olmakta (Şekil: 14, 15, 16) ve mukabil bir tazyik ile kolayca eski hali almaktadır. Gözün dış bölgeleri tabii olup sağda pupilla reaksiyonları hafif tembeldir. Göz dibi muayenesinde papillalar sedef renginde atrofik, venler hafif dolgun ve tortuoziteleri artmıştır. Oftalmotonüs tabiidir. Biyomikroskopik muayenede lensin kapsüle yakın korteks bölgelerinde ve nükleüste noktavi opasiteler mevcut olup sütürler barizleşmiştir. Organların muayenesinde: Koku hissi yoktur. Astım bronşial ve anfizem tesbit edildi. Labratuvar araştırmalarında bazal metabolizma % + 29 dur. A. B. V 11/8, K. K. 4,800,000, B. K. 8,600 olup formül Sgm. % 62, Eo % 2, Mono % 9, Lympho % 27 dir. Matiyer fekal ve idrar normal. Kan şekeri litrede 0,85 gr. kollesteremi litrede 1,57 gr. dir. Sedimentasyon birinci saatte 8, ikinci saatte 12mm. dir. Pıhtılaşma zamanı 3 dakika kanama zamanı 3,5 dakikadır. WaR ve Mantox menfidir. Likör muayenesinde: manzara tabii, renk açık, basınç 45 dir. Nonne, Pandý menfi, hücre sayımı 0,50, albümin 0,22 gr. ve WaR menfidir.

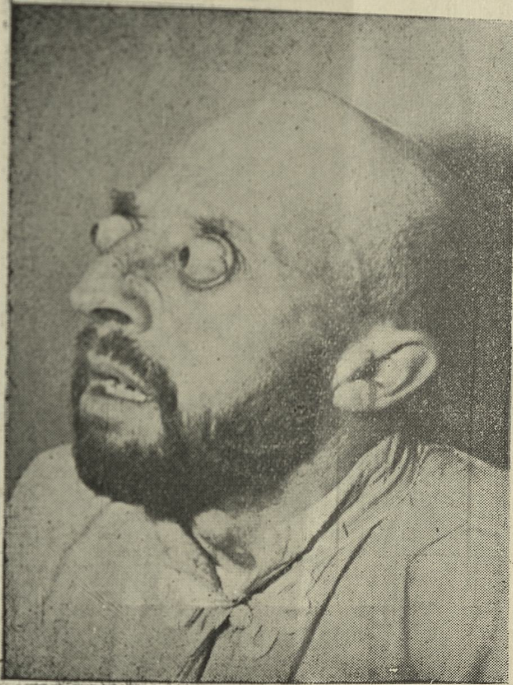
Crouzon hastalığında göz belirtileri: Alın ve kafa kaidesinin genişlemesi ile göz yuvarlaklarının arasındaki mesafe artar. Ekzoftalmus 19, 20 veya 22 mm. liktir. Primer görme siniri atrofisinin erken teşekkülü neticesinde tam körlük husule gelebilir. Görme bozuklukları 10 uncu yaşa kadar ilerleme gösterdikten sonra duraklar. (İkinci vak'ımız görmesinin 33 yaşında kaybolduğunu bildirmektedir). Bu hastalıkta orta kulak tipinde sağırılık ve zekâ geriliği görülebilirse de vak'alarımızda bu belirtiler mevcut değildir. İkinci vak'amızda koku hissi yoktur.

Crouzon hastalığının patojenisi henüz aydınlanmamıştır. Dizostoz tam mânasiyle konjenital bir hastalık değildir. Doğuştan bir kaç ay sonra meydana çıkar. Sinostozun bir iltihap neticesi husule geldiği kanaati vardır. İç ifraz bezlerinin de rol oynadığı düşünülmüştür.

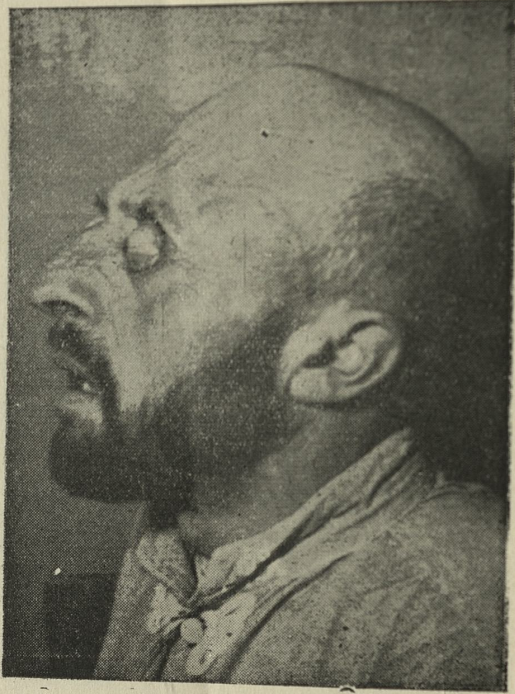
Tedavi: Görme sinirini tazyikten kurtarmak için küçük yaşlarda trepanasyon veya kanal optiğe dekompresif bir ameliyat yapılabilir.



(Şekil : 14)



(Sekil : 15)



(Şekil : 16)

Hilderberandt dekompresif ameliyatını 5 vak'asında tatbik etmiştir. Müellif neticesinin faydalı olduğu kanaatindedir. İkinci vak'amızda olduğu gibi atrofinin teessüs ettiği hallerde plasenta emplantasyonları, vitamin B enjeksiyonları ve striknin dielekrolizinden faydalanabilir. Nitkim bu vak'ada görme sağda ışık hissi, solda yarım metreden parmak sayacak derecede iken bu tedavilerle sağda yarım metre ve solda 1,5 metreden parmak sayacak derecede yükseldi.

Hastalığın seyrek görülmesi ve bilhassa ikinci vak'amızda bulbus okülü lüksasyon göstermesi bakımından neşrini uygun bulduk.

BİBLİYOGRAFI

- 1 — Finlay C. E. (1949), Archives of ophthalmology S. 195.
- 2 — Fuchs A. (1945), Lehrbuch der Augenheilkunde S. 892 Franz Deuticke. Wien.
- 3 — Halbery Gy. P. and Paunese J. M. (1949), British Journal of ophthalmology, S. 709.
- 4 — Gördüren S. (1946) Göz kliniği (ayrı baskı).
- 5 — Patry A. (1939), Traite d'ophtalmologie tom, VI, S. 413, Masson et Cie, Paris.
- 6 — Rea R. L. (1941), Neuro-ophtalmology, S. 192.
- 7 — Reese W. S. (1943), Archives of ophthalmology, S. 325.