

Crouzon 综合征二例

程广，卢林民

【中图分类号】R682.11; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)10-1080-02

【关键词】 颅面骨发育不全; 成像, 三维; 体层摄影术, X 线计算机

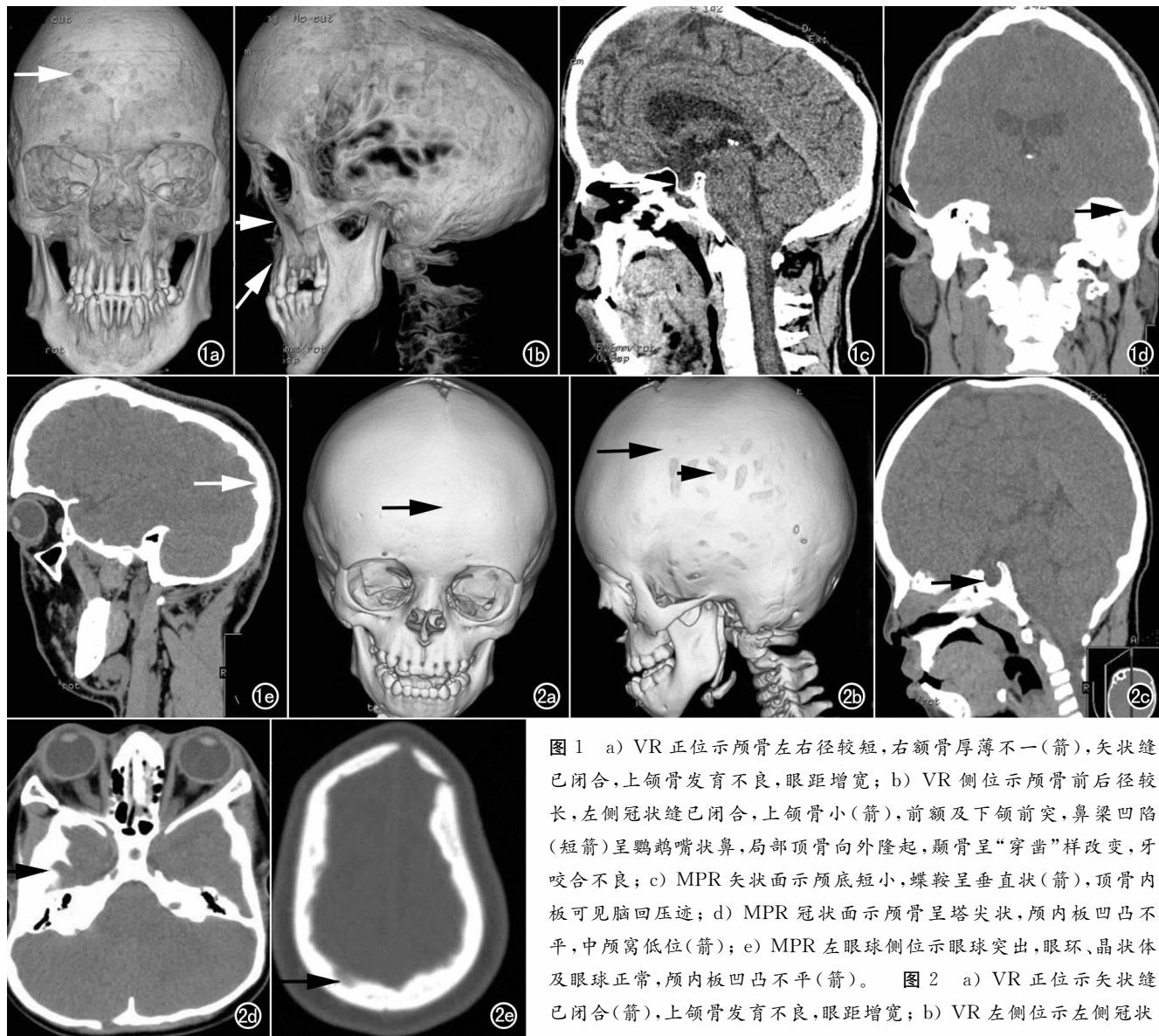


图1 a) VR 正位示颅骨左右径较短,右额骨厚薄不一(箭),矢状缝已闭合,上颌骨发育不良,眼距增宽; b) VR 侧位示颅骨前后径较长,左侧冠状缝已闭合,上颌骨小(箭),前额及下颌前突,鼻梁凹陷(短箭)呈鹦鹉嘴状鼻,局部顶骨向外隆起,颞骨呈“穿凿”样改变,牙咬合不良; c) MPR 矢状面示颅底短小,蝶鞍呈垂直状(箭),顶骨内板可见脑回压迹; d) MPR 冠状面示颅骨呈塔尖状,颅内板凹凸不平,中颅窝低位(箭); e) MPR 左眼球侧位示眼球突出,眼环、晶状体及眼球正常,颅内板凹凸不平(箭)。

图2 a) VR 正位示矢状缝已闭合(箭),上颌骨发育不良,眼距增宽; b) VR 左侧位示左侧冠状

缝已闭合(箭),上颌骨发育不良,前额及下颌略前突,鼻梁凹陷呈鸚鵡嘴状鼻,顶骨后段向外隆起,颞顶枕骨厚薄不一、呈“穿凿”样改变(短箭),鼻咽腔狭窄; c) MPR 矢状面示蝶鞍宽深、呈垂直状(箭),顶骨后段向外隆起; d) 眼球横断面示中颅窝形态不规则(箭),颅内板凹凸不平,眼距增宽,眼球突出,视神经未见异常; e) 顶骨横断面示顶骨呈舟状畸形,前后径长、左右径短,颅内板略凹凸不平(箭)。

病例资料 病例 1,男,43 岁,因头痛、抽搐就诊。查体:头颅畸形,前额及下颌突出,鼻梁凹陷呈鹦鹉喙状鼻,眼距增宽,眼球突出。CT 平扫及三维重建:头颅呈舟状头畸形,颅缝已闭合;面部见上颌骨发育形态小,下颌骨形态较大,下颌骨与前额

作者单位:545001 广西,柳州市妇幼保健院放射科
作者简介:程广(1977—),男,广西南宁人,主治医师,主要从事儿科影像诊断工作。

前突,鼻梁凹陷,牙咬合不良;颅内板以颞顶骨显著凹凸不平(脑回压迹),颅底短小,蝶鞍呈垂直状,中颅窝低位;眼距增宽,眼球突出。诊断:Crouzon 综合征,合并舟状头畸形(图 1)。

病例 2, 女, 2 岁, 例 1 之女, 因智力低下、运动发育迟缓就诊。查体: 头颅畸形, 前额及下颌突出, 鼻梁凹陷呈鸢鹬嘴状鼻, 眼距增宽, 眼球突出。CT 平扫及三维重建: 头颅呈舟状头畸形, 矢状缝及冠状缝已闭合; 面部见上颌骨发育不良, 下颌骨

及前额略前突,鼻梁凹陷,牙咬合不良;颅内板以颞顶骨显著凹凸不平(脑回压迹),蝶鞍宽深呈垂直状,中颅窝形态不规则,鼻咽腔狭窄;眼距增宽,眼球突出。诊断:Crouzon 综合征,考虑合并舟状头畸形(图 2)。

讨论 Crouzon 综合征亦称遗传性颅面骨发育不良,1912 年由 Crouzon 首次报道并命名,约占颅缝早闭症的 4.8%,发病率为活产儿的 1/25000~1/31000^[1],大多为常染色体显性遗传,少数为散发病例。现已证实该病的突变基因位于成纤维细胞生长因子受体-3(FGFR-3)^[2],突变导致其过度表达,在胚胎期即引导干细胞向骨细胞转化,导致颅缝早闭。大概分为 5 型^[3]:上颌型、颜面型、颅型、颅面型及假性 Crouzon 综合征,本组两病例均考虑为颅面型。

诊断需临床与影像相结合^[4]。①头颅畸形:短头、舟状头及三角头等畸形,因冠状缝、矢状缝及人字缝早闭所致;②面骨发育不全:上颌骨发育不良,前额及下颌前突,鼻梁凹陷呈鹦鹉嘴状鼻,合并牙咬合不良;③间接征象:颅内板脑回压迹、蝶鞍宽深、中颅窝凹陷、鼻咽腔狭窄、眼距增宽、眼球突出、脑积水等。上述征象为颅缝早闭,发育扩大的脑组织向尚未闭合的骨缝、骨质薄弱区域膨胀^[5]所导致;④临床表现:颅内压增高及脑损伤等表现,如头痛、抽搐、呕吐、智力缺陷、脑积水等;⑤有遗传及家族发病史;⑥部分病例有足趾骨融合畸形。多排螺旋 CT 及三维图像可提供直观、准确、全面的资料信息,并观察并发病的情况。

本组两病例特点:①两患者均有舟状头畸形(图 1a、b、2e),父亲的头颅畸形更为显著;②两患者均有明显的面骨发育不良,上颌骨形态小,前额及下颌前突,鼻梁凹陷呈鹦鹉嘴状鼻(图 1b、2b),父亲的改变亦更为显著,提示 Crouzon 综合征随年龄增长而加重^[6];③间接征象:颅内板脑回压迹(图 1b、2b)、颅底短小及蝶鞍改变(图 1c、2c)、中颅窝改变(图 1d、2d)、鼻咽腔狭窄(图 2c)、眼部改变(图 1e、2d)等,未见严重并发症征象,如脑积水、视神经萎缩等。上述征象均有力支持 Crouzon 综合征的诊断;④父亲有头痛、抽搐,女儿有智力低下、运动发育迟缓等一般临床表现;⑤两患者存在血缘关系,即家族发病;⑥两患者均未见足趾融合等改变,为鉴别诊断提供帮助。查阅国内外

相关文献,Crouzon 综合征大多为个例报道^[5],而本组两患者为父女关系(家族发病),类似之家族报道相对较少。

鉴别诊断如下。①尖头并指(趾)畸形(Apert 病):本组两病例均无并指畸形可予以鉴别;②颅面综合征:该病无颅缝早闭,以对称性和非对称性颅面,下颌骨和脊柱畸形为主,与 Crouzon 综合征不同亦可予以鉴别^[4]。

关于 Crouzon 综合征的预防与治疗,产前检查主要有基因筛查、超声、MRI 等^[7],基本可明确是否已患该病。已有相关的基因治疗试验,但未完全成熟。目前婴幼儿的治疗主要为颅骨分离、骨缝再造(颅内、外牵引器牵引),但创伤大,手术范围广,患儿较为痛苦。最近有颅面外科医生尝试使用内镜行颅缝松解术,该术式具有手术创面小,感染低等优点,是 Crouzon 综合征治疗的新方向。

参考文献:

- [1] Nagaraju K, Ranadheer E, Suresh P, et al. Cephalometric analysis of hard and soft tissues in a 12-year-old syndromic child: a case report and update on dentofacial features of crouzon syndrome[J]. J Indian Soc Pedod Prev Dent, 2011, 29(4): 315-319.
- [2] Federico DR, Corinne C, Laurence LM, et al. Crouzon syndrome with acanthosisnigricans: a case-based update[J]. Child's Nervous System, 2011, 27(3): 349-354.
- [3] 张涤生. 颅面外科学[M]. 上海: 上海科学技术出版社, 1997: 171-172.
- [4] 孙国强. 实用儿科放射诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2011: 20-21.
- [5] 李建红, 王振常, 鲜军舫, 等. Crouzon 综合征颜面部的 CT 表现(附 8 例报告)[J]. 临床放射学杂志, 2010, 29(11): 1462-1464.
- [6] Francesco C, Anna A, Camillo C. Crouzon syndrome: cephalometric analysis and evaluation of pathogenesis[J]. Cleft Palate Craniofac J, 1994, 31(3): 201-209.
- [7] Tonni G, Panteghini M, Rossi A, et al. Craniosynostosis: prenatal diagnosis by means of ultrasound and SSSE-MRI. Family series with report of neurodevelopmental outcome and review of the literature[J]. Arch Gynecol Obstet, 2011, 283(4): 909-916.

(收稿日期: 2012-11-05 修回日期: 2013-02-14)

下期要目

肺韦格纳肉芽肿 CT 征象分析

Cube FLAIR 序列在颅脑疾病中的应用研究

胎儿颅脑扩散加权成像技术的初步探讨

儿童闭塞性细支气管炎高分辨率 CT 表现

原发性输卵管癌影像学表现

单侧靶血管栓塞在盆腔中线区大出血中的应用

MRI 心功能参数对陈旧性心肌梗死左心室重塑的评估价值

128 层螺旋 CT 血管成像在主动脉粥样硬化性溃疡中的应用

64 层螺旋 CT 双期血管成像在肺隔离症术前评估中的应用

非功能性胰腺神经内分泌肿瘤的 CT 表现与病理对照

磁共振桥脑面积测量在鉴别 C 型多系统萎缩与帕金森病的

诊断价值