



CROUZON SİNDROMU

Nigar Paşayeva, Aidə Ağayeva

ATU Tədris Terapevtik Klinika

GİRİŞ

Crouzon sindromu 10q26 xromosomda FGFR2 lokusunda yerləşən genin mutasiyası nəticəsində yaranır.

Xəstəlik ilk dəfə 1912-ci ildə fransız həkim Oktav Kruzon tərəfindən təsvir edilmişdir.

Nadir hallarda rast gəlinən autosom-dominant genetik xəstəlikdir.

Kranial tikişlərin erkən bağlanması nəticəsində kraniosinostoz formalaşır, bu da üz və kəllə qapağı anomaliyalarının əmələ gəlməsinə gətirib çıxarır.

ƏLAMƏTLƏR:

- ❖ Braxiosefaliya
- ❖ Ekzoftalm
- ❖ Dimdikşəkilli burun
- ❖ Hipertelorizm
- ❖ Çənə hipoplaziyası



KLİNİKİ HAL:

- 21.05.2019 təvəllüdlü xəstə M.İ. sinir psixi inkişafdan geri qalma, kəllə və skeletdə olan deformasiyalar, qabarıq gözlər, nəfəs almada çətinlik şikayətləri ilə klinikaya müraciət edib.
- Uşağın vəziyyəti xəstəliyin mənşəyi etibarilə çox ağırdır. Ağırlığın səbəbi anadangəlmə ağır Kraniosinostozdur. Uşağın inkişafı geridir, gözə bilmir, tam danışa bilmir, tək-tək sözlər deyir, ama eşidir. Kontakta çətin girir.
- Fiziki müayinə zamanı kəllə braxiosefal formada, ciddi ekzoftalm, yuxarı çənənin hipoplaziyası, alt çənənin prognatizmi, gözlərində hipertelorizm, nistagm. Sərt damaq gümbəzvari, dil ağızdan kənara çıxır, qulaq deformasiyalıdır. Döş qəfəsi ensiz, uzun. Tənəffüsün sayı nisbətən artmış, ağciyərlərində sərt tənəffüs eşidilir.
- Xəstənin klinik və laborator nəticələri dəyərləndirildi. Diaqnoz: Crouzon sindromu, kraniosinostoz, proptosis, ekzoftalm, inkişaf etaplarının ləngiməsi.
- Xəstə dəyişiksiz halda sahə pediatri, genetik və neyrocərrah nəzarəti altında evə yazılır.

