

DOI: 10.18481/2077-7566-21-17-4-99-104
УДК 616.71-007.1:616.314-007

ОРОДЕНТАЛЬНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА КРУЗОНА (Клинический случай)

Модина Т. Н.¹, Цинеккер Д. А.², Мамаева Е. В.², Цинеккер Д. Т.²

¹ *Институт усовершенствования врачей, Национальный медико-хирургический
Центр имени Н. И. Пирогова, г. Москва, Россия*

² *Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия*

Аннотация

Актуальность. Пациенты с ородентальной патологией наследственного генеза (геномные, хромосомные, генные мутации), а также с многофакторной симптоматикой составляют пусть не многочисленную, но устойчивую группу в составе человеческих популяций. Сегодня активно обсуждаются вопросы разнообразия симптомокомплекса наследственной патологии, при этом клинические наблюдения за такими пациентами расширяют теоретические и практические знания врачей различных специальностей. Синдром Крузона относят к наследственным моногенным заболеваниям (носительство гена происходит без изменения признака во всех последующих поколениях), он отличается очень яркой ородентальной симптоматикой и требует комплексного подхода в лечении с участием как врачей общей практики, так и врачей-стоматологов.

Цель исследования — определение основной ородентальной симптоматики синдрома Крузона у детей и особенностей курации на этапах оказания стоматологической помощи.

Материалы и методы: было проведено комплексное обследование и лечение пациента с диагнозом «синдром Крузона»; все клинические мероприятия проводились на базе ГАУЗ ДСП № 5; ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань).

Результаты: представлен клинический случай пациента с синдромом Крузона, демонстрирующий результаты курации на этапах оказания стоматологической помощи. С учетом выявленных особенностей пациента, важной является правильная постановка медико-генетического и стоматологического диагнозов, из которых вытекает продолжительность лечения и результативность выбранной тактики. Специфической особенностью пациента, влияющей на успешность лечения, является наличие психологически мотивированной готовности к большому объему стоматологической реконструктивной работы, а также отсутствие фобий перед действиями врача-стоматолога.

Выводы: лечение пациентов с синдромом Крузона требует комплексного подхода, зависит от правильно поставленного диагноза, планирования комплексного лечения, его выполнения и мотивации самого пациента и его родителей.

Ключевые слова: синдром Крузона, наследственные заболевания, детская стоматология, медицинская генетика, анестезиологическое пособие

Авторы заявили об отсутствии конфликта интересов.

Тамара Николаевна МОДИНА ORCID ID 0000-0002-2036-9464

Д. м. н., профессор кафедры челюстно-лицевой хирургии и стоматологии, Институт усовершенствования врачей, Национальный медико-хирургический Центр имени Н. И. Пирогова, г. Москва, Россия
tmmodina@mail.ru

Дина Айдаровна ЦИНЕККЕР ORCID ID 0000-0002-8366-5731

К. м. н., доцент кафедры стоматологии детского возраста, Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия
dzinecker@mail.ru

Елена Владимировна МАМАЕВА ORCID ID 0000-0002-4087-2212

Д. м. н., профессор кафедры стоматологии детского возраста, Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия
mataeva49.49@mail.ru

Дарья Тиловна ЦИНЕККЕР ORCID ID 0000-0001-6635-0941

Ассистент кафедры стоматологии детского возраста, Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия
daschaz@inbox.ru

Адрес для переписки: Елена Владимировна МАМАЕВА

420095, Россия, г. Казань, ул. Восстания, 127-41
mataeva49.49@mail.ru

Образец цитирования:

Модина Т. Н., Цинеккер Д. А., Мамаева Е. В., Цинеккер Д. Т. ОРОДЕНТАЛЬНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СИНДРОМА КРУЗОНА (Клинический случай).

Проблемы стоматологии. 2021; 4: 99-104.

© Модина Т. Н. и др., 2021

DOI: 10.18481/2077-7566-21-17-4-99-104

Поступила 11.12.2021. Принята к печати 29.12.2021

DOI: 10.18481/2077-7566-21-17-4-99-104

ORDENTAL MANIFESTATIONS OF CRUZON SYNDROME (Clinical case)

Modina T.N.¹, Tsinekker D.A.², Mamaeva E.V.², Tsinekker D.T.²

¹ Institute for Advanced Training of Physicians, National Medical and Surgical Center named after N.I. Pirogov, Moscow, Russia

² Kazan State Medical University, Kazan, Russia

Annotation

Relevance. Patients with hereditary ordinal pathology of hereditary origin (genomic, chromosomal, gene mutations), as well as with multifactorial symptoms, constitute, albeit not a large, but stable group in the composition of human populations. Today, the issues of the diversity of the symptom complex of hereditary pathology are being actively discussed, while clinical observations of such patients expand the theoretical and practical knowledge of doctors of various specialties. Cruson's syndrome is classified as a hereditary monogenic disease (the carriage of a gene occurs without a change in the trait in all subsequent generations), it is distinguished by very bright orodental symptoms and requires an integrated approach to treatment, with the participation of both general practitioners and dentists.

The aim of the study was to determine the main ordinal symptoms of Cruson's syndrome in children and the peculiarities of supervision at the stages of dental care.

Materials and methods: a comprehensive examination and treatment of a patient with a diagnosis of Cruson's syndrome was carried out; all clinical events were carried out on the basis of GAUZ DSP No. 5; GAUZ DRKB MH RT (Kazan).

Results: a clinical case of a patient with Cruson's syndrome is presented, demonstrating the results of supervision at the stages of dental care. Taking into account the identified characteristics of the patient, it is important to correctly formulate medical-genetic and dental diagnoses, from which the duration and effectiveness of the chosen treatment tactics follow. A specific feature of the patient that affects the success of treatment is the presence of a psychologically motivated readiness for a large volume of dental reconstructive work, as well as the absence of phobias in front of the actions of a dentist.

Conclusions: the treatment of patients with Cruson syndrome requires an integrated approach, depends on the correct diagnosis, the planning of complex treatment, its implementation and the motivation of the patient and his parents.

Keywords: *Cruson's syndrome, hereditary diseases, pediatric dentistry, medical genetics, anesthetic aid*

The authors declare no conflict of interest.

Tamara N. MODINA ORCID ID 0000-0002-2036-9464

Grand PhD in Medical sciences, Professor of the Department of Oral and Maxillofacial Surgery and Dentistry, Institute for Advanced Training of Physicians, National Medical and Surgical Center named after N.I. Pirogov, Moscow, Russia
tmodina@mail.ru

Dina A. TSENEKKER ORCID ID 0000-0002-8366-5731

PhD in Medical sciences, Associate Professor of the Department of Pediatric Dentistry, Kazan State Medical University, Kazan, Russia
dzinecker@mail.ru

Elena V. MAMAEVA ORCID ID 0000-0002-4087-2212

Grand PhD in Medical sciences, Professor of the Department of Pediatric Dentistry, Kazan State Medical University, Kazan, Russia
mamaeva49.49@mail.ru

Daria T. TSINEKKER ORCID ID 0000-0001-6635-0941

Assistant at the Department of Pediatric Dentistry, Kazan State Medical University, Kazan, Russia
daschaz@inbox.ru

Correspondence address: Elena V. MAMAEVA

420095, Russia, Kazan, Vosstaniya 127-41
mamaeva49.49@mail.ru

For citation:

Modina T.N., Tsinekker D.A., Mamaeva E.V., Tsinekker D.T. ORDENTAL MANIFESTATIONS OF CRUZON SYNDROME (Clinical case).

Actual problems in dentistry. 2021; 4: 99-104. (In Russ.)

© Modina T.N. et al., 2021

DOI: 10.18481/2077-7566-21-17-4-99-104

Received 11.12.2021. Accepted 29.12.2021

Сегодня активно обсуждаются вопросы разнообразия симптомокомплекса при различных наследственных заболеваниях, при этом клинические наблюдения за такими пациентами расширяют теоретические и практические знания врачей различных специальностей. Многие наследственные заболевания имеют очень яркую ородентальную симптоматику, также как и многие стоматологические заболевания ассоциируются с наследственной патологией. Все это требует комплексного подхода в лечении с участием, в том числе, и врачей-стоматологов [1].

В своей клинической работе мы нередко консультируем пациентов с наследственными заболеваниями. Данная статья посвящена именно им — нашему маленькому пациенту с синдромом Крузона.

В 1912 г. французский педиатр Ostave Crouzon впервые описал это наследственное моногенное заболевание (носительство гена происходит без изменения признака во всех последующих поколениях) с аутосомно-доминантным или аутосомно-рецессивным типом наследования и частотой встречаемости 1:10000 новорожденных (4,8% всех случаев краниосиностозов) [2-5].

Мутации в гене рецептора фактора роста фибробластов – 2 (fibroblast growth factor receptor, FGFR) [6-10] приводят к нарушению структуры соединительной ткани, костей и хрящей. Манифестация клинических признаков происходит сразу после рождения и достигает максимума к 3–4 годам. Клинические признаки специфичны и очень заметны [2, 4, 11]. При этом краниостеноз со срастанием костей черепа по венечному или стреловидному шву является основным симптомом данной наследственной патологии.

Внешний вид ребенка имеет характерные черты:

- гипертелоризм;
 - экзофтальм;
 - наружное косоглазие;
 - проптоз;
 - преждевременный синостоз черепных швов;
 - клювовидный нос (так называемый «клюв попугая»);
 - прогения (выраженный подбородок), открытый прикус, микрогнатия;
 - высокое готическое небо;
 - врожденная расщелина твердого и мягкого неба, врожденная расщелина верхней губы;
 - короткая верхняя губа,
 - макроглоссия;
 - адентия;
 - зубы неправильной формы («рыбьи зубы»);
 - макродентия;
 - низкое расположение ушей.
- Простая рентгенография выявляет:
- краниосиностоз,
 - патологическое строение черепа,

– выраженные пальцевидные вдавления (так называемый «череп, избитый полицейским») [2, 4, 12, 13].

На примере клинического случая демонстрируются этапы и результаты комплексного лечения пациента с синдромом Крузона, находящегося на динамическом наблюдении. Информированное согласие на фотосъемку от родителей получено.

Пациент М., 3 года, впервые обратился за стоматологической помощью в ГАУЗ ДСП № 5 (г. Казань) (рис. 1).

Этапный эпикриз

Ребенок от 2-й беременности. Беременность протекала на фоне частых ОРВИ с угрозой прерывания в I триместре. Плановые оперативные роды на 41 неделе (тазовое предлежание, крупный плод). Вес при рождении 4250 грамм, длина тела 56 см. Оценка по шкале Апгар 8 баллов. В связи с дыхательными нарушениями на 2-е сутки ребенок был переведен в палату интенсивной терапии, на 5-е сутки — в отделение патологии новорожденных ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань). Через 10 дней выписан домой.

Психомоторное развитие:

- неуверенно удерживает голову с 3-х месяцев;
 - начал переворачиваться со спины на живот с 5 месяцев;
 - начал садиться с 5,5 месяцев;
 - встает у опоры, стоит, держась у опоры, с 8 месяцев.
- Аллергологический анамнез не отягощен.

С рождения у ребенка деформация черепа, характерная для синдромального краниостеноза, экзофтальм, гипоплазия затылочной области, затруднение носового дыхания во время ночного сна.

25.08.16 г. при СКТ головного мозга и костей черепа визуализирован 2-х-сторонний синостоз лямбдовидного шва.

16.09.16 г. при ликвородинамическом исследовании определено истощение резерва краниовертебральных объемных соотношений.

Консультирован в нейрохирургии ФГАУ НИИ нейрохирургии им. Н. Н. Бурденко (г. Москва). Заключение: показана госпитализация в 1-е детское отделение для хирургического лечения (остеотомия костей теменно-затылочной области, реконструкция костей черепа).

21.11.2016 г. — 30.11.2016 г. стационарное лечение.

22.11.2016 г. проведена остеотомия костей теменно-затылочной области с использованием аллотрансплантантов.

28.11.2016 г. выполнена краниография.



Рис. 1. Пациент М., 3 года.
Синдром Крузона
Fig. 1. Patient M., 3 years old.
Cruseon's Syndrome

Верифицированный диагноз: Синдромальная форма краниостеноза — Синдром Крузона? Синостоз ламбдовидного шва. Сложная деформация черепа. Состояние после реконструкции черепа с использованием аллотрансплантантов: выписан в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра, невропатолога, нейрохирурга по месту жительства.

18.01.2017 г. — оформлена инвалидность.

22.11.16 – 30.03.17 г. — проведено дистракционное лечение.

30.03.2017 г. в ФГАУ НИИ нейрохирургии им. Н. Н. Бурденко (г. Москва) проведено удаление дистракторов. Синдромальная форма краниостеноза Синдром Крузона? Пансиностоз. Сложная деформация черепа. Даны рекомендации.

27.04.2017 г. Консультирован неврологом. Диагноз: последствия перинатального поражения центральной нервной системы, врожденный порок развития черепа. Синдром Крузона в форме желудочковой гидроцефалии, мышечной дистонии. Дано направление в ГАУЗ ДБ № 8 (г. Казань).

2.08.2017 г. консультирован генетиком ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань). Заключение: Q 87.8 Черепно-лицевой дизостоз Крузона, аутосомно-доминантная неомутация. Диагноз подтвержден молекулярно-генетическим исследованием. Рекомендовано: наблюдение невролога, челюстно-лицевого хирурга и нейрохирурга.



Рис. 2. Пациент М., 3 года. Синдром Крузона. Введение в наркоз

Fig. 2. Patient M., 3 years old. Cruson's Syndrome. Introduction to anesthesia



Рис. 3. Пациент М., 3 года. Синдром Крузона. Этап эндоканального лечения 6.1, 6.2 зубов в условиях анестезиологического пособия

Fig. 3. Patient M., 3 years old. Cruson's Syndrome. Endocanal treatment stage 6.1, 6.2 teeth under conditions of anesthesia



Рис. 4. Пациент М., 3 года. Синдром Крузона. Завершение реставрационного протокола в условиях анестезиологического пособия

Fig. 4. Patient M., 3 years old. Cruson's Syndrome. Completion of the restoration protocol under the conditions of anesthetic treatment

27.11.2017 г. консультирован ЛОР-врачом ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань). Диагноз: Аллергический ринит, аденоиды I степени.

8.12.2017 г. Консультирован челюстно-лицевым хирургом ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань). Диагноз: Синдром Крузона, недоразвитие верхней челюсти альвеолярного отростка, сужение нижнего зубного ряда. Даны рекомендации.

Таким образом, на момент обращения в ГАУЗ ДСП № 5 (г. Казань) у пациента диагностированы:

- синдром Крузона;
- аномалии развития средней зоны лица;
- последствия перинатального поражения центральной нервной системы;
- диффузная мышечная гипотония;
- пирамидная недостаточность в нижних конечностях;
- аллергический ринит;
- аденоиды I степени;
- инфекция мочевыводящих путей;
- открытое овальное отверстие;
- дополнительное (или ложное) хорда левого желудочка;
- регургитация I степени, пролапс митрального клапана.

Стоматологический диагноз на момент обращения:

- острейший множественный кариес (7.5, 8.5);
- осложненный кариес (5.4, 5.2, 5.1, 6.1, 6.2, 6.4);
- короткая уздечка языка;
- хронический генерализованный катаральный гингивит;
- аномалия формы зубов;
- аномалия прикуса и зубных рядов на фоне деформации лицевого скелета.

Ребенок эмоционально лабилен — отмечается настороженное поведение к действиям врача, стоматофобия. Требовался большой объем реконструктивной работы детского врача-стоматолога и врача-хирурга в условиях общего обезболивания.

Единственно возможный эффективный вариант лечения зубов у детей с подобной патологией может проводиться в условиях анестезиологического пособия в соответствии с Приказом МЗ РФ от 12.11.2012 г. № 909н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи детям по профилю «анестезиология и реаниматология» [14].

В результате проведения стоматологического обследования данного пациента было принято решение о проведении тотальной санации рта в условиях анестезиологического пособия на базе кафедры стоматологии детского возраста в условиях ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ (г. Казань) (рис. 2–4).

Тотальная санация рта в условиях общего наркоза включала следующие мероприятия:

– лечение кариеса временных зубов; для реставрации зубов использовался композитный материал Estet.

– пульпотомия временных зубов, с наложением изолирующей прокладки из стеклоиономерного цемента (IRM), с последующей реставрацией композитами (SDR, Estet).

– пульпэктомия временных зубов и пломбирование корневого канала пастой Vitapex, с наложением изолирующей прокладки из стеклоиономерного цемента (IRM), с последующей реставрацией композитами (SDR, Estet).

Одновременно с тотальной санацией рта нашему пациенту была проведена пластика уздечки языка (стандартная методика с использованием резорбируемого шовного материала).

По нашему мнению, представляет интерес ОПТГ и нативные фото пациента через два года после тотальной санации рта (рис. 5–8) — наш мальчик вырос, привык к посещению врача-стоматолога, активно идет на контакт и выполняет вместе с родителями все рекомендации врачей. Его стоматологический статус удовлетворителен, полость рта санирована. С течением времени пациент будет направлен к ортодонту для начала ортодонтической коррекции зубочелюстной аномалии.

Заключение

Пациенты с ородентальной патологией наследственного генеза (геномные, хромосомные, генные мутации), а также с многофакторной симптоматикой составляют пусть не многочисленную, но устойчивую группу в составе человеческих популяций. Данный тип патологий диктует специфику методов лечения подобных заболеваний. Прежде всего — это комплексность подхода, в котором в обязательном порядке участвуют врачи общей практики наряду с врачами-стоматологами. Критически важной, с учетом особенностей выделенной группы пациентов, является правильная постановка медико-генетического и стоматологического диагнозов, из которых вытекает продолжительность и результативность выбранной тактики лечения. Еще одной специфической особенностью пациентов, влияющей на успешность лечения, является наличие у них психологически мотивированной готовности к большому объему стоматологической реконструктивной работы, а также отсутствием фобий перед действиями врача-стоматолога.

Выводы: лечение пациентов с синдромом Крузона требует комплексного подхода, зависит от правильно поставленного диагноза, планирования комплексного лечения, его выполнения и мотивации самого пациента и его родителей.



Рис. 5. Пациент М., 5 лет. Синдром Крузона. ОПТГ, через 2 года
Fig. 5. Patient M., 5 years old. Cruseon's Syndrome. OPTG, after 2 years



Рис. 6. Пациент М., 5 лет. Синдром Крузона
Fig. 6. Patient M., 5 years old. Cruseon syndrome



Рис. 7. Пациент М., 5 лет. Синдром Крузона. Состояние нижней челюсти после тотальной санации, через 2 года
Fig. 7. Patient M., 5 years old. Cruseon's Syndrome. The condition of the lower jaw after total sanitation, after 2 years



Рис. 8. Пациент М., 5 лет. Синдром Крузона. Состояние верхней челюсти после тотальной санации, через 2 года
Fig. 8. Patient M., 5 years old. Cruseon's Syndrome. The condition of the upper jaw after total rehabilitation, after 2 year

Авторы благодарят коллектив ГАУЗ ДСП № 5 и ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ г. Казань и выражают признательность коллегам за помощь.

Литература/References

1. Волков Е. М., Мамаева Е. В., Цинеккер Д. А., Валиев Р. И., Ахметова Г. М., Салихова Л. И. Стоматологические аспекты медицинской генетики. Казань. 2021:160. [E. M. Volkov, E. V. Mamaeva, D. A. Tsinekker, R. I. Valiev, G. M. Akhmetova, L. I. Salikhova. Dental aspects of medical genetics. Kazan. 2021:160. (In Russ.)]. <https://elibrary.ru/item.asp?id=47290139>
2. Зрячкина Н. И. и др. Синдром Крузона: клинический случай. Практическая фармакология. 2019;1 (16):36–43. [N. I. Zryachkina et al. Crouzon syndrome: a clinical case. Practical pharmacology. 2019;1 (16):36–43. (In Russ.)]. DOI:10.15690/pf.v16i1.2002
3. Топольницкий О. З., Васильев А. Ю. Атлас по детской хирургической стоматологии челюстно-лицевой хирургии. Москва: ГЭОТАР-Медиа. 2011:264. [O. Z. Topolnitskiy, A. Yu. Vasiliev. Atlas of pediatric surgical dentistry of maxillofacial surgery. Moscow: GEOTAR-Media. 2011:264. (In Russ.)]. <http://www.stomatkniga.ru/detskay/128-topolnitskiy/>
4. Лопатин А. В. и др. Краниометафизарная дисплазия: клинические проявления, трудности дифференциальной диагностики и варианты лечения. Head and neck. Журнал общественной общероссийской общественной организации специалистов по лечению заболеваний головы и шеи. 2020;2 (8):22–32. [A. V. Lopatin et al. Craniometaphyseal dysplasia: clinical manifestations, difficulties of differential diagnosis and treatment options. and co. Head and neck. Head and neck. Journal of the public All-Russian public organization specialist in the treatment of head and neck diseases. 2020;2 (8):22–32. (In Russ.)]. DOI: 10.25792/HN.2020.8.2.22–32
5. Kaushik A., Bhatia N., Sharma N. Crouzon's syndrome: a rare genetic disorder // Int J Clin Pediatr Dent. – 2016;9 (4):384–387. doi: 10.5005/jp-journals-10005–1395.
6. Колтунов Д. Е. Синдром Крузона: этиология и клинические проявления. Вопросы практической педиатрии. 2011;5 (6):49–52. [D. E. Koltunov. Kruzon syndrome: etiology and clinical manifestations. Questions of practical pediatrics. 2011;5 (6):49–52. (In Russ.)]. <https://elibrary.ru/item.asp?id=17010541>
7. Kevin Flaherty, Nandini Singh, Joan T. Richtsmeier. Understanding craniosynostosis as a growth disorder // WIREs Developmental Biology. – 2016;5 (4):429–459. doi: 10.1002/wdev.227.
8. Никифоров А. С., Гусев Е. И. Общая неврология. Москва: ГЭОТАР-Медиа. 2015:704. [A. S. Nikiforov, E. I. Gusev. General neurology. Moscow: GEOTAR-Media. 2015:704. (In Russ.)]. <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433850.html>
9. Cunningham M. L., Seto M. L., Ratisoontorn C., Heike C. L., Hing A. V. Syndromic craniosynostosis: from history to hydrogen bonds // Orthodontics & Craniofacial Research. – 2007;2 (10):67–81. doi: 10.1111/j. 1601–6343.2007.00389. x.
10. Rollnick B. R. Germinal mosaicism in Crouzon syndrome // Clin Genet. – 2008;33 (3):145–150. DOI:10.1111/j. 1399–0004.1988. tb03429. x
11. Kumar G. R., Jyothsna M., Ahmed S. V., Lakshmi K. S. Crouzon's syndrome: a case report // Int J Clin Pediatr Dent. – 2013;6 (1):33–37. DOI:10.5005/jp-journals-10005–1183
12. Колтунов Д. Е., Бельченко В. А. Характеристика скелетных деформаций у пациентов с синдромами Аперта, Крузона, Пфайффера. Вопросы современной педиатрии. 2012;6 (7):57–62. [D. E. Koltunov, V. A. Belchenko. Characteristics of skeletal deformities in patients with Apert, Kruzon, Pfeiffer syndromes. Issues of modern pediatrics. 2012;6 (7):57–62. (In Russ.)]. <https://elibrary.ru/item.asp?id=18758310>
13. Conrady C. D., Patel B. C. Crouzon Syndrome. Stat Pearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2018. PMID: 30085540
14. Назарова О. Ф., Квиткевич А. А. Опыт применения общего обезболивания при оказании стоматологической помощи. Проблемы стоматологии. 2013;6:46–50. [O. F. Nazarova, A. A. Kvitkevich. Experience in the use of general anesthesia in the provision of dental care. Actual problems in dentistry. 2013;6:46–50. (In Russ.)]. <https://elibrary.ru/item.asp?id=21009704>