

Derleme

Bilateral Koronal Sinostoz: Brakisefali

Bilateral Coronal Synostosis: Brachycephaly

Ahmet KÜÇÜK, Alper DURMUŞ, Suat ÖKTEM

Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

ÖZ

Her iki koronal sütün prematür füzyonu, "brakisefali" adı verilen bir kafa şekline neden olur. Bu, ön fossanın büyümesinin kısıtlanmasına neden olur ve bu da normal kafatasından daha kısa ve geniştir. Genişlemiş supraorbital rim, düz, elonge frontal kemik, oksiputta düzleşme, bitemporal protrüzyon, anteriora kaymış verteks elonge kafatası ve harlequin deformiteleri gösterir. Bunu telafi etmek için kafatasında dikey büyüme meydana gelir ve buna da turrisefali denir. Bilateral koronal sinostoz sıklıkla Crouzon, Apert, Saethre-Chotzen, Muenke ve Pfeiffer gibi sendromlu hastalarda görülür. Bu hastalar, erken kapanan ek sütürlere de sahip olabilirler. Cerrahi tedavi, kafatasının ön kısmını genişletmeyi amaçlayan frontoorbital ilerletme ve kranial şekillendirmeden oluşur.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Bikoronal, Brakisefali, Sinostoz

ABSTRACT

The premature fusion of both coronal sutures leads to a head shape called "brachycephaly." This causes restriction of growth of the anterior fossa resulting in a skull shape that is shorter and wider than normal. Enlarged supraorbital rim, flat and elongated frontal bone, occipital flattening, bitemporal protrusion, anteriorly shifted vertex, elongated skull and harlequin deformities can be present. This is followed by compensatory vertical growth called turricephaly. Bilateral coronal synostosis is often seen in patients with associated syndromes such as the Crouzon, Apert, Saethre-Chotzen, Muenke and Pfeiffer syndromes. These patients can also have additional sutures that are prematurely closed. Surgical treatment consists of fronto-orbital advancement and cranial vault reconstruction aimed at enlarging the anterior portion of the skull.

KEYWORDS: Bicornal, Brachycephaly, Synostosis

■ GİRİŞ

Koronal sütün her iki tarafta erken kapanması, brakisefali olarak adlandırılan kafatasının karakteristik bir malformasyonu ile sonuçlanır. Bu durum çocukların kafatasında; ön-arka çapta kısalma, yüz ve alın genişliğinde artma, sagittal planda yükseklikte artma ve supraorbitonazal geri çekilmeye neden olur. Bu nadir malformasyon bazı olgularda izole bulunabileceği gibi, bir sendromun parçası da olabilir. Morfolojik bir değişikliğe ek olarak prematür sinostoz, büyüyen beyin için kafatası hacminin adaptasyonunu önler ve intrakranial hipertansiyona yol açarak zihinsel gelişim bozuk-

luklarına neden olabilir. Bilateral koronal sinostozun erken tedavisinin avantajları, hem teknik hem de fonksiyonel açıdan genel olarak kabul görmüştür. Bu olgularda cerrahi başarı, olguların dikkatle seçilmesine ve cerrahi tekniğe bağlıdır.

■ GENETİK DEĞİŞİKLİKLER

Bilateral koronal sinostoz ile ilişkili sendromların bazıları FGFR1-3 fonksiyon kazanım mutasyonları, Apert sendromları (FGFR2), Crouzon (FGFR2), akantozlu Crouzon (FCFR3), Pfeiffer (FGFR2> FGFR1), Muenke (FGFR3), Saethre-Chotzen (TWIST1), Boston tipi (MSX2), Beare-Stevenson cutis gyrate



Yazışma adresi: Ahmet KÜÇÜK

E-posta: draahmetkucuk@hotmail.com

ve Jackson-Weiss Sendromlarıdır (12). Bir sınıf II temel sarmal helezon (bHLH) transkripsiyon faktörünü kodlayan ve tipik olarak koronal sinostoz ile ilişkili olan Saethre-Chotzen Sendromuna neden olan TWIST1 mutasyonları da dahil olmak üzere bikoronal kraniosinostoz olgularının yaklaşık %21'inde genetik bir etiyojiye ulaşmak mümkündür.

Ekzom dizilimi kullanılarak tespit edilebilen TCF-12 mutasyonu koronal sinostozlu bireylerde ağırlıklı olarak meydana gelmekte ve sırasıyla bilateral ve unilateral koronal sinostozlu olguların %32'sinden ve %10'undan sorumludur (15). Klinik olarak "sendromik olmayan" bikoronal kraniosinostoz tanısı alan birçok hastada, fibroblast büyüme faktörü reseptör 3 (FGFR3) mutasyonu Pro250Arg için heterozigot olarak bulunmuştur. Bu mutasyonla ilişkili fenotip değişikdir ve belirgin özelliklere sahip değildir (16).

Bilateral koronal sinostoz, gen bağlantılı olabileceği gibi vitamin D, magnezyum, fosfor veya kalsiyumun eksikliği veya bozulmuş metabolizmasında kemik hipomineralizasyonuna yol açan raşitizm gibi metabolik hastalıklardan da kaynaklanabilir. X'e bağlı baskın hipofosfatemik raşitizm (XLHR) hipofosfatemik raşitizmde en yaygın genetik tiptir ve PHEX geninde germ hattı mutasyonlarından kaynaklanmaktadır. XLHR'de, kraniosinostozlu az sayıda olgu bildirilmiştir (6).

■ KLİNİK

Bilateral koronal sinostozlu olgularda sfenoid kemiğin büyümesinde ciddi bir kısıtlama vardır. Beyin gelişiminde anormallikler vardır (4,10). Alın geniş ve düzdür. Ventriküler dilatasyon, progresif ventrikülomegali ve beyin-omurilik sıvısı (BOS) boşluklarının genişlemesiyle birlikte değişen BOS hemodinamiği progresif hidrosefali ile ilişkili olabilir (3).

Ekstremitelerde malformasyonlarının varlığı bilateral koronal sinostoz ile sendromların teşhisine yardımcı olur. Apert Sendromunda, eller, dirsek ile ayaklarda ankiloz ve sindaktili vardır. Muenke Sendromlu hastalarda brakilyalji, metatars ve metakarp füzyonu ve servikal omurga anormallikleri vardır. Pfeiffer Sendromlu hastalarda el ve ayaklarda geniş başparmak bulunur. Saethre Chotzen Sendromlu hastalar sindaktili olma olasılığı yüksektir.

Kafatası tabanının tutulumuna bağlı olarak orta yüz hipoplazisine sahip proptozis ve egzoftalmi vardır. Posterior fossada, foramen magnum anomalileri, küçük posterior fossa ve kafatası tabanında bozulmaya neden olan posterior fossa sütürlerin tutulması nedeniyle de anormallikler vardır (Şekil 1A, B).

■ GÖRÜNTÜLEME

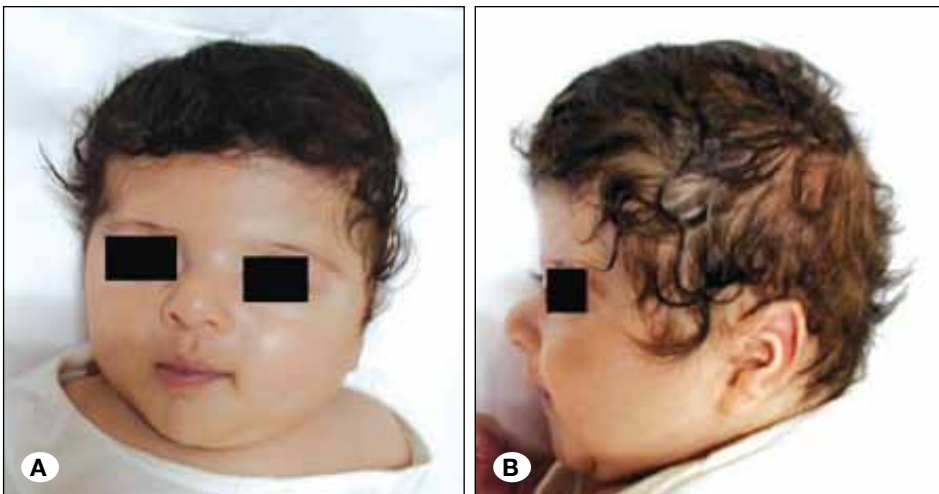
Düz grafipler, bilateral koronal sinostozun birincil ve ikincil bulgularının teşhisinde yardımcı olabilir. Birincil bulgular perisütürül skleroz, sütür hattında köprüleşme ve sütür yokluğudur. İkincil bulgular kraniumda parmak izi ve dövülmüş bakır bulgularıdır ki, bu özellik intrakranial basıncın arttığını gösterebilir (1). Sinostoz, sütürün sadece bir kısmını içerebileceğinden tüm sütürlerin görselleştirilmesi önemlidir. İlk üç ayda kafatasının düşük mineralizasyonu, düz grafiyi sütür füzyonunun ilerleyişini değerlendirmek için güvenilmez bir teknik haline getirir.

Bilgisayarlı tomografinin (BT) avantajı, kafatası ve sütürlerin yanı sıra beyni de görüntüleyebilme yeteneğidir. BT ile hidrosefali (5), konjenital malformasyonlar ve kronik subdural hematoma ve beyin atrofi gibi yapısal anormallikler için değerlendirilebilir (19).

Kafatası ile ilgili olarak, 3 boyutlu (3B) BT'nin kullanımı tanı doğruluğunu çok daha yüksek hale getirmiştir (Şekil 2-5). 3B yüzey rekonstrüksiyon tekniklerinin kullanılması, karmaşık cerrahi prosedürlerin planlanmasında ve ayrıca hastanın takibinde yardımcı olur (2).

Bilateral koronal sinostozda, sorunlardan biri kafatası tabanının kemikli forameninin daralması, özellikle venöz tıkanıklıklara yol açan jügüler foramen ve venöz kollaterallerin açılmasıyla intrakranial basıncın artmasıdır. Bu nedenle preoperatif dönemde beyindeki venöz anatomiyi değerlendirmek önemlidir (14).

Manyetik rezonans (MR), özellikle sendromik bilateral koronal sinostozun değerlendirilmesinde yardımcı olmaktadır (18). Orta hat anomalilerinin, parankim anormalliklerinin ve intrakranial herniasyonun tanısında yardımcı olur. Ventriküllerin genişlemesinin sendromik bilateral koronal sinostozlarda daha sık



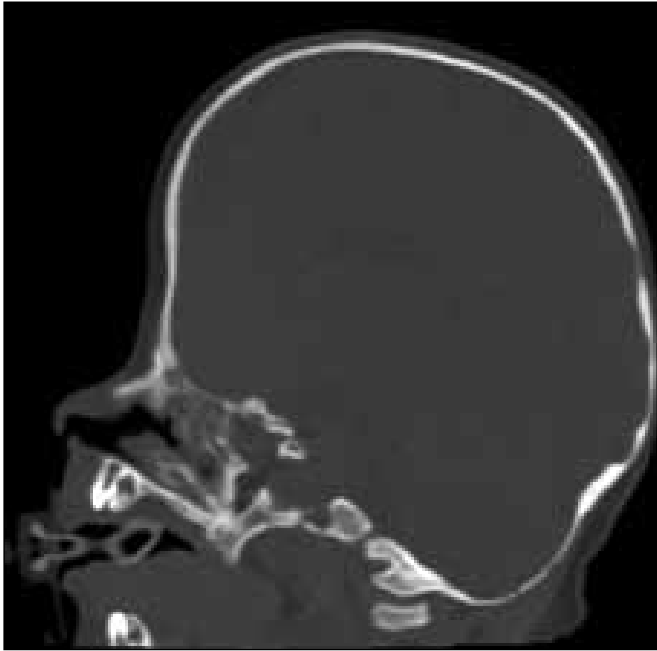
Şekil 1: Bilateral koronal sinostozlu olgunun: **A)** önden görünüşü, **B)** yandan görünüşü.

görüldüğünü ve non-sendromik tipte nadiren görülmektedir (5).

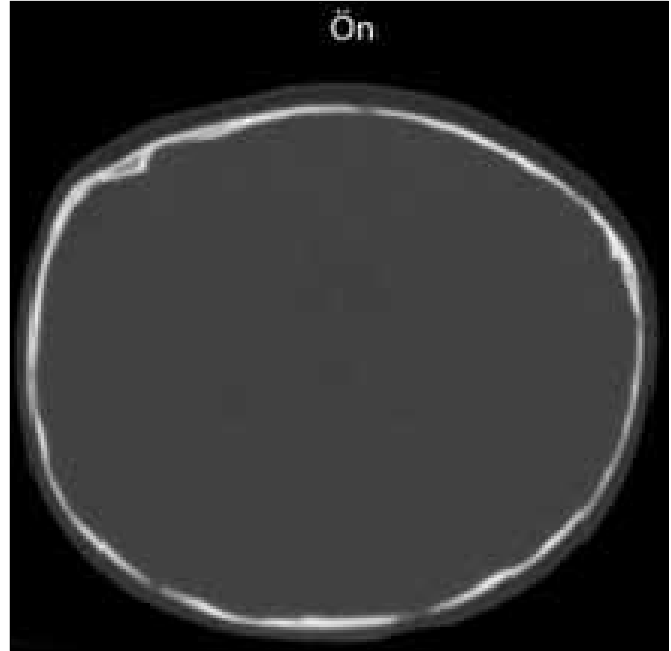
Bilateral koronal sinostozlu çocuklarda kranioservikal bileşke-
de beyin herniasyon düzeyini araştıran çalışmalar göstermiştir
ki, bilateral koronal sinostozlu çocuklarda foraminal herni-
asyon beyin birincil malformasyonundan ziyade anatomik
ve mekanik faktörlerden dolayı ikincil bir etki olduğu bildiril-
mektedir (17). Posterior fossada tonsiller herniasyona bağlı
olarak değişen BOS akım dinamiklerine bağlı olarak omurilikte
hidromiyelik kavite tanısı MR çalışmalarıyla en iyi şekilde
değerlendirilebilir.

■ TEDAVİNİN ZAMANLAMASI

Diğer sinostoz tiplerinde olduğu gibi bilateral koronal sinostoz
cerrahisinin de hayatın ilk bir yılında özellikle de ilk 6 ayında
elektif acil gibi davranılarak yapılması önerilmektedir. Erken
cerrahi, daha minimal invaziv, daha küçük insizyon kullanımı,
daha az kan ürünleri gereksinimi, daha kısa cerrahi ve has-
tanede kalış süresi, olgunun daha kısa süreli yüksek kafa içi
basınç maruziyeti, kraniuma daha kolay şekil verilebilmesi,
beyin pulsasyonunun re-modelling ve iletmeye katkısı, dura
ve periosteumun yüksek rejenerasyon ve osteojenik potansi-
yeli, cerrahi ile oluşan kemik defektlerin hızlı doldurulması gibi
avantajlara sahiptir. Yumuşak kemik yapısından dolayı sinos-



Şekil 2: BT'de sagittal planda turrisefali görünümü.



Şekil 3: BT aksiyal kesitte kraniumun ön-arka çapının azalması.



Şekil 4: 3B BT'de yandan görünüm.



Şekil 5: 3B BT'de üstten görünüm.

tozun nüksedebilmesi, kanama, hipovolemi ve hipotermi ise en önemli dezavantajlardır (8).

Dokuzuncu ay sonrası yapılan geç cerrahide ise, stabilizasyon için kemik gelişimi daha yeterlidir, varsa olgunun ek hastalık ve sendromik durumlarının teşhis edilebilmesine olanak sağlar. Ancak beyin, oluşan deforme kraniumun şeklini almaya başlayabilir. İlerleyici deformite kafa tabanında, yüz kemiklerinde ve yüzün şeklinde anormalliklere neden olabilir. Kemikler daha sert olacağı için ideal şekillendirme yapılamayacağı gibi osteojenik kapasite de erken döneme göre azalmaktadır (8).

■ CERRAHİ TEDAVİ

Günümüzde bilateral koronal sinostozun cerrahi tedavisinde, Tessier tarafından geliştirilen bilateral frontoorbital ilerletme ve yeniden şekillendirme altın standarttır. Bu cerrahi yaklaşım ile kapanmış suture açılabilir, suture dekomprese edilebilir, orbital çatının ve supraorbital rimin frontoorbital ilerletilmesi ve yeniden şekillendirilmesi sağlanabilir. Bilateral koronal sinostozlu hastaların cerrahi tedavisi, kraniofasial iskeleti etkileyen birden fazla anormallikler göz önüne alındığında, tedavi eden cerraha önemli zorluklar getirmektedir. Her sendromun kendine özgü sorunları vardır, ancak ortak klinikopatolojik bulgu olarak bikoronal kraniosinostoz mevcuttur. Sendromik olmayan bilateral koronal sinostozdan farklı olarak, cerrahi sonuçlar tutarlı değildir ve çoğu zaman birden fazla ameliyat gereklidir. Orbital frontal ilerleme, ciddi proptozis ve kapak retraksiyonu olduğunda gözlerin korunması için cerrahi tedavi genellikle yaşamın 1. veya 2. yılında yapılır. Ağır olgularda, hastalar Valsalva tipi manevralar yaparken göz küreleri dışarıya doğru yer değiştirebilir. Klasik cerrahi tedavi frontal kalvaryal rekonstrüksiyon ve ilerletme, kemik sabitleme, tellerin veya titanyum plakaların ve vidaların kullanılmasıyla yapılır. Ancak intraoperatif ve postoperatif dönemde kanama, hipovolemi ve hipotermi riskleri halen en önemli komplikasyonları oluşturmaktadır (11).

Teknolojinin gelişmesiyle nöroendoskopik cihazlar bilateral koronal sinostoz cerrahisinde yerini almış, intraoperatif ve postoperatif kan nakli ihtiyacını azaltması, ameliyat süresini kısaltması, hastane ve yoğun bakım ünitesinde kalış süresini azaltması, kusursuz kozmetik ve fonksiyonel sonuçlarından dolayı tercih edilegelmiştir (7,9,13). Minimal invaziv prosedürlerin cerrahi sonuçlarının açık ameliyatların sonuçlarıyla karşılaştırıldığında sonuçlar hemen hemen benzerdir (7).

■ KAYNAKLAR

- Benson ML, Oliverio PJ, Yue NC, Zinreich SJ: Primary craniosynostosis: Imaging features. *AJR Am J Roentgenol* 166: 697-703, 1996
- Brenner D, Elliston C, Hall E, Berdon W: Estimated risks of radiation-induced fatal cancer from pediatric CT. *AJR Am J Roentgenol* 176: 289-296, 2001
- Cinalli G, Sainte-Rose C, Kollar EM, Zerah M, Brunelle F, Chumas P, Arnaud E, Marchac D, Pierre-Kahn A, Renier D: Hydrocephalus and craniosynostosis. *J Neurosurg* 88: 209-214, 1998
- Cinalli G, Spennato P, Sainte-Rose C, Arnaud E, Aliberti F, Brunelle F, Cianciulli E, Renier D: Chiari malformation in craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 21:889-901, 2005
- Collmann H, Sorensen N, Krauss J: Hydrocephalus in craniosynostosis: A review. *Childs Nerv Syst* 21:902-912, 2005
- Freudspurger C, Hoffmann J, Castrillon-Oberndorfer G, Engel M: Bilateral coronal and sagittal synostosis in X-linked hypophosphatemic rickets: A case report. *J Craniomaxillofac Surg* 41:842-844, 2013
- Hinojosa J, Esparza J, Munoz MJ: Endoscopic-assisted osteotomies for the treatment of craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 23:1421-1430, 2007
- Jeyaraj P: A modified approach to surgical correction of anterior plagiocephaly. *J Maxillofac Oral Surg* 11:358-363, 2012
- Jimenez DF, Barone CM: Endoscopic technique for coronal synostosis. *Childs Nerv Syst* 28:1429-1433, 2012
- Kotrikova B, Krempien R, Freier K, Mühlhng J: Diagnostic imaging in the management of craniosynostoses. *Eur Radiol* 17:1968-1978, 2007
- Kucuk A, Turturk A, Gergin IS, Oral S, Gorkem SB, Kurtsoy A, Madenoglu H, Oktem IS: The management of blood loss in non-syndromic craniosynostosis patients undergoing barrel stave osteotomy. *Turk Neurosurg* 27:138-141, 2017
- Nagaraja S, Anslow P, Winter B: Craniosynostosis. *Clin Radiol* 68: 284-292, 2013
- Rottgers SA, Lohani S, Proctor MR: Outcomes of endoscopic suturectomy with postoperative helmet therapy in bilateral coronal craniosynostosis. *J Neurosurg Pediatr* 18:281-286, 2016
- Sandberg DI, Navarro R, Blanch J, Ragheb J: Anomalous venous drainage preventing safe posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation type I and multisutural craniosynostosis. Report of two cases and review of the literature. *J Neurosurg* 106 Suppl 6: 490-494, 2007
- Sharma VP, Fenwick AL, Brockop MS, McGowan SJ, Goos JA, Hoogeboom AJ, Brady AF, Jeelani NO, Lynch SA, Mulliken JB, Murray DJ, Phipps JM, Sweeney E, Tomkins SE, Wilson LC, Bennett S, Cornall RJ, Broxholme J, Kanapin A; 500 Whole-Genome Sequences (WGS500) Consortium, Johnson D, Wall SA, van der Spek PJ, Mathijssen IM, Maxson RE, Twigg SR, Wilkie AO: Mutations in TCF12, encoding a basic helix-loop-helix partner of TWIST1, are a frequent cause of coronal craniosynostosis. *Nat Genet* 45:304-307, 2013
- Thomas GP, Wilkie AO, Richards PG, Wall SA: FGFR3 P250R mutation increases the risk of reoperation in apparent 'nonsyndromic' coronal craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 16: 347-352, 2005
- Thompson DN, Malcolm GP, Jones BM, Harkness WJ, Hayward RD: Intracranial pressure in single-suture craniosynostosis. *Pediatr Neurosurg* 22:235-240, 1995
- Tokumaru AM, Barkovich AJ, Circillo SF, Edwards MS: Skull base and calvarial deformities: Association with intracranial changes in craniofacial syndromes. *AJNR Am J Neuroradiol* 17:619-630, 1996
- Tuite GF, Evanson J, Chong WK, Thompson DN, Harkness WF, Jones BM, Hayward RD: The beaten copper cranium: A correlation between intracranial pressure, cranial radiographs, and computed tomographic scans in children with craniosynostosis. *Neurosurgery* 39: 691-699, 1996