

Derleme

Kraniosinostoz Olgularında Fizik Muayene ve Nörolojik Değerlendirme; KİBA, Hidrosefali, Mental Durum, Epilepsi, Endokrin Sorunlar, Ek Malformasyonlar

Physical Examination and Neurological Evaluation in Craniosynostosis Cases; ICPI, Hydrocephalus, Mental Status, Epilepsy, Endocrine Problems, Additional Malformations

Nejat IŞIK

SB İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroşirürji Kliniği, İstanbul, Türkiye

ÖZ

Bir veya birden fazla sütün erken kapanması sonucu ortaya çıkan patolojik durum olan kraniosinostozda tipik olarak dikkatli inspeksiyonla saptanan şekil bozukluğu ve basit bir grafi ile tanı mümkündür. Tanı konulduktan sonra, hastalığın izole mi olduğu ya da bir sendromun parçası olup olmadığı saptanması önemlidir. Basit, tek sütün sinostozlarında şekil bozukluğu dışında belirgin nörolojik bulgu yokken, multisitür sinostozlarında (sendromik) ve sekonder olanlarda kafaiçi basınç artışı (KİBA), hidrosefali, zeka geriliği, chiari malformasyonu ve epilepsi gibi çok geniş spektrumda bulgular vardır. Ancak bunlar değişik oranlarda tek sütün sinostozlarında da görülebilir. Sendromik olanlarda kraniyofasial sendromlardaki ortak bulgular (anormal yüz gelişimi, orta yüz hipoplazisi, kafatabanı gelişme anomalisi, üst ekstremité anomalileri) görülür. Ayrıca multisitür sinostozlarında ve sekonder olanlarda eşlik eden ek malformasyonlar, genetik bozukluklar ve diğer sistemleri ilgilendiren bulgular da vardır. Bu nedenle bu olguların cerrahi öncesi dönemde bu patolojiler açısından da taranması ve kraniosinostozun düzeltilmesi dışında bunların da tedavi edilmesi gereklidir. Bu da mortalite ve morbiditeyi azaltarak cerrahin başarısını artıracaktır.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Chiari malformasyonu, Hidrosefali, KİBA, Kraniosinostoz

ABSTRACT

Craniosynostosis is the pathologic condition of skull resulting from early closure of one or more sutures. It is typically diagnosed by careful inspection and a simple x-ray of the skull. Once diagnosed, it is important to determine whether the disease is part of a syndrome or not. While there are no significant neurological findings other than skull deformity in single suture synostoses, there is a wide spectrum of findings such as increased intracranial pressure (ICP), hydrocephalus, mental retardation, chiari malformation and epilepsy in multisuture (sendromic) synostoses and secondaries. Common symptoms (such as abnormal facial development, midface hypoplasia, cranial anomalies, upper extremity anomalies) in craniofacial syndromes occur in syndromic cases. There are findings related to additional malformations, genetic disorders and other systems findings that accompany multisuture synostoses and secondary ones. These cases should be evaluated and treated for these pathologies in the preoperative period, as well as for craniosynostosis correction. This will increase the success of the surgeon by reducing the mortality and morbidity.

KEYWORDS: Chiari malformation, Hydrocephalus, Intracranial pressure, Craniosynostosis



Yazışma adresi: Nejat IŞIK

E-posta: nejatisik@yahoo.com

■ GİRİŞ

Bir veya birden fazla sütürün erken kapanması sonucu ortaya çıkan ve patolojik bir durum olan kraniosinostozda tipik olarak dikkatli inspeksiyon ile saptanan şekil bozukluğu ve basit bir grafi ile tanı mümkündür. Bebeklerin yüzlerinde asimetrik bir görüntü, özellikle de göz ve kafatası şeklinde sıra dışı bir görünüm gözlemlenir (3,9,28,36). Kraniosinostozlar primer ve sekonder olmak üzere ikiye ayrılırken primer olanlar da nonsendromik [basit, tek sütür] ve sendromik [kompleks, multisütür] olarak ikiye ayrılır (9,13,45). Tanı konulduktan sonra hastalığın izole veya sendroma eşlik edip etmemesi önemlidir. Nonsendromik (izole)(tek sütür sinostozu) sporadik olarak görülür daha siktir. Beyin hasarı gelişme olasılığı daha azdır, genellikle nörolojik bozukluk görülmez. Zeka gelişimi de etkilenmez. Hastalığın izole olduğu durumlarda cerrahi yöntemle tedavide yüksek oranlı başarı elde edilmektedir. Genel olarak tek sütür sinostozlarında şekil bozukluğu dışında belirgin nörolojik bulgu yokken multisütür sinostozlarında ve sekonder olanlarda; büyüyen çocukta kafaiçi basınç artışı (KİBA), hidrosefali, siringomyeli, Chiari malformasyonu, venöz anomaliler, oftalmolojik sorunlar, mental retardasyon, gelişme geriliği ve epilepsi gibi çok geniş spektrumda bulgular vardır. Ancak bunlar değişik oranlarda tek sütür sinostozlarında da görülebilir. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MR venografi bunları ve venöz anomalileri göstererek cerrahi sırasında önlem almamıza yardımcı olur. Bugün için 100'ün üzerinde kraniosinostozla ilgili sendrom tanımlanmıştır (9,28,31,36,52,58). Apert, Crouzon, Pfeiffer, Saethre-Chotzen ve Carpenter Sendromları bunlardan bazılarıdır (31). Bunlarda genellikle fibroblast growth factor receptors (FGFR)2 ve (FGFR)3 ile ilgili genetik mutasyonlar bulunur. Sendromik kraniosinostozlar; bulguları arasında kraniosinostoz ek olarak farklı bulguları ve anomalileri içeren hastalıklardır. Sendromik kraniosinostozlar tüm kraniosinostoz olgularının sadece %6-10-20'sini oluşturur. Bunlarda kraniofasial sendromlardaki ortak bulgular (anormal yüz gelişimi, orta yüz hipoplazisi, kafatabanı gelişme anomalisi, üst ekstremité anomalileri), eşlik eden ek malformasyonlar ve diğer sistemleri ilgilendiren bulgular vardır, beyin gelişimi çok ağır etkilenebilir (31). Sekonder olanlar ise hematolojik ve endokrin sistemik patolojilerde ortaya çıkarlar (9,13,23,28,31,36,52). Bu nedenle bu olguların tedavisi ve prognoz açısından, cerrahi öncesi dönemde iyi değerlendirilmesi gerekir. Fizik ve nörolojik muayenede amaç bunların varlığını ortaya koymak ve buna göre hastaları yöneterek, bunların artmasını önlemek ve/veya düzeltmektir.

■ FİZİK İNCELEME ve NÖROLOJİK DEĞERLENDİRME

Muayenede en belirgin ve ilk bulgu kafa şeklinde değişikliklerdir. Muayene ile şekil bozukluğu, sütürlerin palpasyonu, sütür açıklıklarının kontrolü, ön ve arka fontanelerin muayenesi, yaşa uygun nörolojik muayene ve gelişim incelenir. Bebeklerin yüzlerinde asimetrik bir görüntü, özellikle de göz ve kafatası şeklinde sıra dışı bir görünüm gözlemlenir (9,28,36,52). Öyküde daha önce ailede kraniosinostozlu birinin varlığı, hamilelikte ve doğumdaki sorunlar sendromik bir patolojiyi işaret eder. Normal fontaneler şekil ve kapanma süresi açısından normal

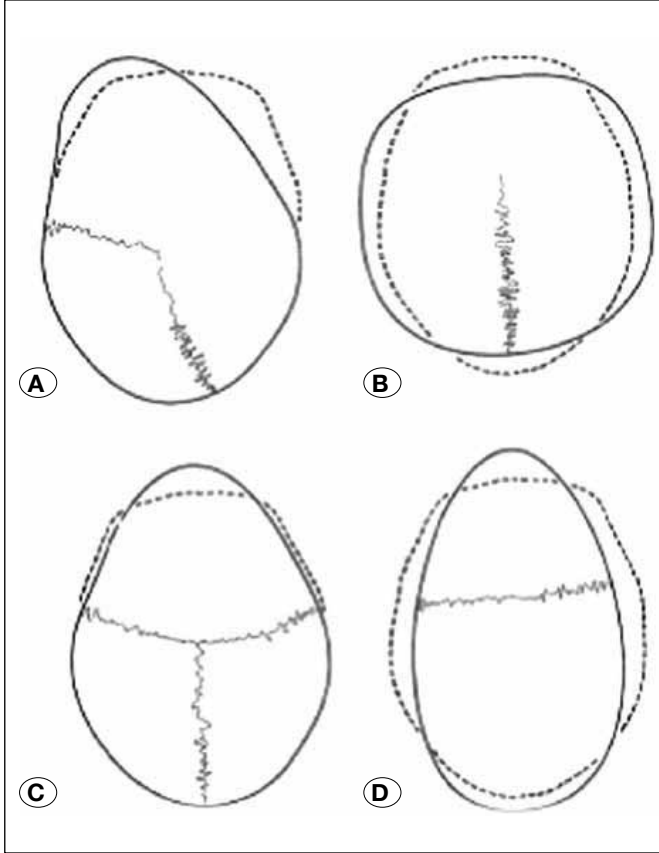
çocuklarda çok çeşitlilik gösterir. Fontanelerin küçük kalması başlıca mikrosefali, kraniosinostoz ve konjenital hipertiroidiye işaret eder. Bu bulgulardan herhangi birine rastlanıldığında mutlaka eşlik edebilecek dismorfik bulgular da aranmalıdır. Klinikte fontanel değerlendirmesinde en sık ön fontanel kullanılmaktadır. Ön fontanelin normal boyutu 20 ± 10 mm olduğu bilinmektedir. İlk birkaç ay boyunca genişlerken ortalama 16-18 ay civarında kapanır. Ön fontanel yaşının 3.ayına kadar erken kapanabilir ve bu durum normalin varyantı olarak görülebilir. Ön fontanel infantların yaklaşık %1'inde ilk 3 ayda, %38'inde ilk 1 yılda ve %96'sında ilk 24 ayda kapanır. Ancak ne var ki baş çevresinin düzenli takibini gerektirir. Doğumda arka fontanelin normal boyutu 24-32 mm, gestasyon haftasında doğanlarda 5-15 mm, gestasyon haftası 32 haftadan büyük olanlarda ise 8 mm'nin altındadır. Arka fontanel genellikle tamamen 2-3 ayda kapanır (9,28,50,52).

■ KAFATASI ŞEKİL BOZUKLUĞU

Tek bir sütürün etkilendiği durumlarda etkilenen sütürde büyüme olmadığından bunu tolere etmek için diğer sütürlerde aşırı büyüme olur. Buna bağlı olarak kapanan sütür hattına göre kafada farklı şekil bozuklukları oluşur. Dikkatli bir muayene ile şekil bozukluğuna göre hangi sütür ya da sütürlerin kapalı olduğunu söylemek mümkün olur (9,28,36). Bilateral hipoplazik frontal kemik ve sivri çıkıntılı bir alın (üçgen kafa-trigonosefali) oluşursa "Metopik sütür sinostozu" düşünülmelidir (50). Başın ön-arka çapı normalden kısa; orbitalar asimetrik, o taraf alın yarı küçülmüş ve yassılaştırmış palyaço gözü (kraniografide orbita yukarıya ve dışa çekilmiş bir elips şeklindedir) varsa "anterior plagiosefali" (unilateral koronal sinostoz) akla gelmelidir (3). Baş yukarıya ve yanlara genişler, orbitalar iyi gelişemez ve kule kafa görünümü brakiosefali varsa, "bilateral koronal sinostoz" düşünülmelidir (9). İki kafa varsa (dolikosefali) ya da iki yanda yonca yaprağı gibi olan parietal kemikler ve ortada sertleşip, sivrileşmiş sagittal sütür olduğunda "sagittal sütür sinostozu" (skafosefali) akla gelmelidir (Şekil 1A-D; 2) (19).

Oksipital bölgede yassılaştırma varlığında unilateral lambdoid sinostoz (sinostotik posterior plagiosefali) veya deformasyonel lambdoid sinostoz (pozisyonel posterior plagiosefali) düşünülmelidir (37). Sinostotik plagiosefali tek taraflı frontal ya da oksipital sütürlerin erken kapanmasına bağlı olarak gelişen kafanın şekil bozukluğudur. Tüm kraniosinostoz olgularının %0,8-1,3'ünü oluşturur. Deformasyonel lambdoid sinostoz ise gelişimsel bir anormali olup kafatasının dışarıdan uygulanan kuvvetlerin etkisi ile şeklinin bozuk olması nedeni ile oluşan deformitelerdir. Genel popülasyondaki görülme sıklığı 300 canlı doğumda birdir. En sık sebebi bebeklerin hep aynı şekilde (genellikle sırt üstü) yatırılmalarıdır. Ayrıca tortikolis, vertebra anomalileri, görme alanındaki defektler de bu deformiteye neden olabilir. Sinostozda kapalı sütür tarafında arkada ve aynı taraf ön tarafta yassılaştırma ve kulak hattında geriye doğru gitme varken deformasyonel posterior plagiosefali de ise karşılıklı kabarıklık veya düzleşme vardır, düzleşen taraftaki kulak hattı öne doğru ilerler. Bu iki deformitenin ayrımı klinik muayene ile konulabilirse de kesin tanı çekilecek üç boyutlu bilgisayarlı tomografi (BT) ile mümkündür (13,37). Sendromik

sinostozlarda ise orta yüz anomalileri ve tipik görünümüleri vardır (Şekil 3A, B). Kleeblattschadel skull (cloverleaf skull) ise kompleks pansinostozisin sık olmayan bir formudur, 3 loblu kafatası, bitemporal bossing, düz posterior kafatası vardır (33,52).



Şekil 1: Grafik olarak belli suture sinostozlarındaki kafa deformite şekli: **A)** Unikoronel suture sinostozu (anterior plagiosefali), **B)** Bilateral koronal sinostoz, **C)** Metopik sinostoz (trigonosefali), **D)** Sagittal sinostoz (dolikosefali).

■ HIPOPLASTİK MAKSİLLER KEMİĞE BAĞLI BULGULAR

Üst Solunum Yollarında Obstrüksiyon ve Obstrüktif Sleep Apne Sendromu (OSAS)

Sendromik kraniosinostozlarda doğumdan sonraki ölüm KİBA'ya bağlı olmaz, üst solunum yolu tıkanmasına bağlı olur. Orta yüz hipoplazisinin damağı yukarı kaldırması nazal hava yolunu daraltır. Üst solunum yolu obstrüksiyonuna o da uyku apnesine (obstrüktif sleep apne sendromu-OSAS) yol açarak uykuda CO₂ retansiyonunu artırarak KİBA'na yol açmaktadır (18). OSAS uykuda üst solunum yolunun tam ya da kısmen tıkanmasına bağlı uzamış solunum apnesi ile karakterize bir sendromdur (1,4,22). OSAS çocuklarda %1,2-5 oranında görülür. Sendromik kraniosinostozlu çocuklarda %40-68 oranında OSAS vardır. Yaşla bu risk artar, 3 yaşında en sıktır. Whitaker (58) bunlarda eşlik eden anomalileri clefts, kraniosinostoz, hipoplazi, neoplazi olmak üzere 4 gruba ayırır (1,4,18,22). Aslında kraniosinostozda OSAS en sık orta yüz hipoplazisine bağlı olarak görülür. Adenotonsiller hipertrofi, koanal atrezi, prognatizm diğer nedenlerdendir (4,22). Maske, geçici trakeostomi yapılır. Sendromik olanlarda genellikle bunların %33'ünde 1 yaşından önce trakeostomi gerekir. Maksiller düzeltme için 7 yaşına dek beklenmelidir. Cerrahiden sonra %43-67'de trakeostomi kapatılabilir. Ayrıca obstrüksiyon aşırı sekresyona veya sütün aspire edilmesine bağlı olabilir. Ayrıca emme güçlüğü nedeni ile beslenme bozukluğuna yol açar. Bu durumda beslenme sondası takılması önerilir (1,4,28).

Göz

Kraniosinostozda, oftalmolojik lezyon olarak amblyopia, papil ödemi, optik atrofi, ekzoftalmus, şaşılık ve ptosis ve görme yolları disfonksiyonu şeklinde değişik görme bozukluğu görülür. Şiddetli ekzoftalmus, kornea ülseri böylece görme kaybına yol açar. Bu durumda geçici tarsorafi düşünülmelidir (9,28,32,34,52). Ayrıca soket olarak adlandırılan gözlerin çevresindeki iskelet yapı büyüyen göz kürelerine paralel büyümediği durumlarda gözlerin kapanmasına ve sıkışmasına bağlı görme kusurları ve körlük gelişebilir. Bazı özel durumlar göz küreleri arasındaki mesafenin artmasına



Şekil 2: Normal, plagiosefali, brakiosefali ve dolikosefali olgularının fotoğrafik görünümü.



Şekil 3: A) İlk yayınlanan Apert Sendromundaki yüz görünümü. **B)** Crouzon Sendromunun ilk yayınlanan olgudaki yüz görünümü.

(hipertelorizm) veya azalmasına (hipotelorizm) sebep olabilir (32,34,36).

Optik sinir tutulumu varsa preoperatif görme keskinliği ve görme alanı testleri yapılmalıdır. Liasis ve ark. sendromik kraniosinostozda görme kayıplarını muayene ve vizüel uyarılmış potansiyeller (VEP) ile incelemişler, hepsinde de değişik derecede görme kaybı saptamışlardır (34). Crouzon grubunda nazal bölgede defekt saptanırken, Apert grubunda infernazal bölgede görme alanı defekti saptamışlardır. En büyük defekti her iki alanı kapsayacak şekilde Pfeiffer Sendromunda bulmuşlardır. Ancak mekanizmayı açıklayamamışlardır (32,34,36).

İşitme Kaybı

Auditor tüpte stenoz da tekrarlayan effüzyonlu orta kulak iltihabına, o da işitme kaybına yol açar (9,36).

Ayrıca sendromik kraniosinostozlarda kraniofasial sendromun bir parçası olarak çocuklarda çenenin ileri veya geri gitmesi şeklinde olan prognatizm görülür. "Acrocephalosyndactyly syndromes" olarak anılan grupta da değişik ekstremite anomalileri vardır. En tipik el deformiteleri Apert Sendromunda ve 4 tip şeklinde kendini gösterir (sindaktili).

■ HEMATOLOJİK ve ENDOKRİNOLOJİK SORUNLAR

Sekonder olanlar mültisütür tutulumu ile ortaya çıkarlar. Bunlar teratojen ajanlar (aminopterin, dilantin, retinoik asit, valproik asit vb.), hipertroidi, hipofosfatemi, Vit D eksikliği, renal osteodistrofiler, hiperkalsemi ve rikets gibi endokrin patolojiler sonucu veya kemik iliği hiperplazisi yapan (orak hücreli anemi, talasemi gibi) hematolojik hastalıklar, mukopolisakkaridozlar gibi sistemik bazı hastalıklar ya da direkt beynin yetersiz gelişmesi (mikrosefali, şantlanmış hidrosefali) sonucu görülürler. Bu nedenle mültisütür tutulumu olanların endokrin (tiroid ve paratiroid) ve hematolojik yönden değerlendirilmesi gerekir (2,28,36,37).

■ KİBA

Erişkin insanda kafa uzunluğu tüm bedenin sadece sekizde birini oluştururken yeni doğan bir bebekte bu oran üçte birini oluşturur. Bu yüksek orana rağmen doğumu takip eden ilk bir sene içerisinde beyin hacmi hemen hemen doğumdaki hacminin üç katına çıkar. İki yaşında ise doğum hacminin dört katına ulaşır. Beynin hacmi doğumdan sonra ilk 6 ayda erişkin beyin hacminin %50'sine, üç yaşa kadar ise %85'ine ulaşır. İşte bu hızlı büyüme döneminde beyni saran kafatası kemiklerini de hızla genişlemesi ve büyüyen beyne yer açması gerekmektedir. Bu genişlemenin olmadığı durumda beyne yeterli hacim sağlanamaz, beyin ve gözler kafatası kemikleri arasında sıkışarak hasar görebilirler. Bu durumun erken tanı konup tedavi edilmez ise kalıcı nörolojik hasar veya ölüm ile sonuçlanabilir (9,36,52).

Kafatası kemikleri hayatın ilk dönemlerinde bu hızla büyüyen beynin büyümesini takip edemez ise kafa içi basınç artışı olarak adlandırılan klinik tablo gelişir. Kraniosinostozun en ciddi etkisi gelişen beyinde hasara yol açan KİBA riskidir. Kraniosinostozda yoğun görülen bir durumdur. Kraniosinostoz olan bebeklerde kafa içi basınç artışı olma riski etkilenen sütür sayısı ile orantılıdır, ancak tek sütür sinostozunda da görülebilmektedir. Sadece tek bir sütürün etkilendiği hastalarda risk %13 iken çok sayıda sütürün etkilendiği hastalarda risk %42'ye kadar yükselmektedir. Tek sütür sinostozlarında ise bu oran %1,0-6,9 arasındadır (5,6,25-27,43,47,54). Değişik serilerde mültisütür sinostozunda bu oran %47-67 arasında iken tek sütür sinostozunda da %4-44 arasında görülmektedir (7,23,43,55,57). Bilateral koronal ve sagittal sinostozu olanlarda klinik ve radyolojik KİBA oranı %92 civarındadır ve bunlarında %80'i sendromiktir (3,53). KİBA'da önce başağrısı, tekrarlayan kusma, bulantı huzursuzluk, fontanelde kabarıklık, mental alert sonunda, görme sorunları (eksporbitizm, şaşılık, körlük), zekada azalma ve gelişme geriliği görülebilmektedir (47). Ancak bunlar kraniosinostozda spesifik bulgular değildir. Gözdeki muayenesinde papil ödemi ve optik atrofi saptanabilir. Görme bozukluğunu erken yakalamak için VEP yardımcı olabilir.

Direkt grafide kraniografide dövülmüş bakır manzarası, BT'de hidrosefali saptanabilir. Maalesef cerrahi tedavi de bunu her zaman önleyememektedir. Opere olgularda da %10,8-36,8 oranında KİBA görülmektedir (23,43,47,52,54,57). Bu amaçla hastaların postoperatif KİBA yönünden takibi ve tedavisi de önemlidir. KİBA ölçümü için yarı açık veya telemetrik sistem önerenler de vardır (54).

Daha önce kafatası büyümesindeki engele bağlı olarak intrakranial volümün (İKV) azaldığı, bunun da nörolojik sorunlara yol açtığı kabul edilirdi. Ancak MR çalışmaları bu çocukların çoğunda İKV'nin normal sınırlarda olduğunu göstermektedir. Hatta Apert Sendromunda İKV normalden de fazladır (24). Çoğu çalışmada bu çocukların daha küçük İKV ile doğduğu, ancak 6 aydan sonra normal sınırlara geldiği saptanmıştır (8,17,23,24,42,48,56). Choi ve ark.nın görüşü ise bu çocukların doğumda belirgin küçük İKV'e sahip oldukları, ancak 6.ay civarında normal volüme ulaştıkları şeklindedir (9).

KİBA nedeni olarak önceleri İKV küçüklüğü düşünülüyse de artık anormal beyin omurilik sıvısı (BOS) dolanımı, hidrosefali, üst solunum yolu obstrüksiyonu, venöz drenaj yetersizliğine bağlı intrakranial venöz konjesyon gibi nedenler konuşulmaktadır (1,7). BOS emilimindeki engel KİBA oluşumunun önemli nedenlerindedir. Sagittal ve metopik suture gibi orta hat suture sinostozlarında KİBA'nın sıklığı bunu desteklemektedir. Superior sagittal suture oluşunun daralması sonucu superior sagittal sinüsün bası altında kalması, sık rastlanan subaraknoid dilatasyonlar, artmış beyin pulsasyonları da BOS emilimini bozan etkenlerdir. Diğer neden, lambdoid sinostozda venöz sinüs tıkanmasına bağlı intrakranialden ekstrakranial sisteme olan venöz geçişin engellenmesi ve hidrosefalidir (7,17,53).

■ HİDROSEFALI

Hidrosefali ve kraniosinostoz birlikteliği iyi dökümente edilmiştir. Kraniosinostozda ventrükler genişleme şant-bağımlı progresif hidrosefali ya da şant-bağımsız ventrikülomegali şeklinde görülebilir. Progresif hidrosefali bu çocuklardaki esas sorundur. Hidrosefali oranı etkilenen suture sayısına ve sendromik olup olmamasına bağlı değişir (3,11,14,38,40,41). Önceki çalışmalarda nonsendromik kraniosinostozda şant gerektiren hidrosefali oranı %0,28 (1447/4) iken sendromikte %12,1 (240/38)'dir (11,14). Collman ve ark.nın nonsendromik çalışmasında ise 315 olguda %10,2 hidrosefali saptanırken ancak %2,5'inde şanta gerek duyulmuştur (14). Aynı çalışmada 315 sendromik olguda %44 (81) gibi bir oranda hidrosefali saptanmış %6,3(20)'ünde de şanta gerek duyulmuştur. Değişik bazı diğer çalışmalarda Apert Sendromunda sıra ile % 48, 92, 35 hidrosefali, %12, 8, 8 oranında şant gerektiren hidrosefali saptanmıştır (toplamda ventrikülde genişleme oranları %60, 100, 43)(25,38,44). Crouzon Sendromunda ise bu serilerde oranlar ventrikülomegali için %33, 63, 16, 35 ve progresif hidrosefalide daha yüksek, %17, 9, 26, 16 şeklindedir (toplamda %50, 72, 42, 51) (11,14,44). Pfeiffer Sendromunda hidrosefali oranları %0, 27, 0, 20, şant gereken olguların oranı ise %40, 64, 28, 60 oranındadır. Yani Pfeiffer Sendromunda hidrosefali oranı daha düşük olmakla birlikte görülen olguların büyük kısmı şanta gerek duymaktadır (11,14,40,41). Bütün bu çalışmalar sendromikte hidrosefali oranı normal popülasyondan

fazla iken nonsendromikte görülen hidrosefali oranının genel popülasyona benzer olduğunu göstermiştir. Hidrosefali nedeni olarak da kalabalık dar posterior fossa, küçük 4.ventrikül, chiari benzer anomaliler ileri sürülmüştür. Son olarak venöz sinüs hipertansiyonuna bağlı venöz drenaj yetersizliği ile BOS emilimindeki azalma ileri sürülmüştür. Hidrosefali olgularının büyük bir kısmı latent olduğundan cerrahi düzeltme sonrası hidrosefali belirgin hale gelebilmektedir. Bu nedenle opere olsa bile hidrosefali yönünden de kraniosinostoz olguları izlenmelidir (11,14,38).

■ MENTAL DEĞERLENDİRME

Neden olunan kozmetik şekil bozukluğunun yanında, özellikle anormal biçimdeki kafa, ruhsal gelişim de beynin büyümesinden etkilenir. Erken suture kapanması, bebek beyinin büyümesi için yeterli alanın azalmasına neden olur. Ruhsal bozukluklar genelde kademeli olarak görülür ve bu yüzden de belirlenmesi çok zor olur. Bunlara ek olarak, geri dönüşmesi mümkün olmaz. Ruhsal bozukluğun boyutunu artıran birden fazla suture'nin kapanması da söz konusu olabilir.

Kraniosinostozda özellikle sendromik olanlarda kafatasının büyüme sınırlamasından değil KİBA, hidrosefali ve beyin malformasyonlarına bağlı sinir sistemi hasarı ve kognitif fonksiyonlarda bozulma riski vardır ve bu çocuklarda normal popülasyondan daha yüksek oranda entellektüel ve gelişimsel yetmezlik görülür (15,16,20,29,30,35,41,44,49). Bir IQ çalışmasında normal popülasyonda ortalama IQ %100 iken sendromik sinostozlarda %83,1 bulunmuştur. Tek suture sinostoz olgularında çoğunlukla nörolojik gelişim normal sınırlardadır. Ancak bu çocuklarda değişik oranlarda gelişmede gecikme, kognitif fonksiyonlarda (öğrenme ve konuşmada) geçici ilımlı bir bozulma vardır. Bu durum özellikle metopik ve sagittal sinostozlu çocuklarda saptanmıştır (29,41). On yıl süren bir çalışmada tek suture sinostozlarında erken okul çağı döneminde gelişme ve IQ testlerinde düşüklük saptanırken ileriki yaşlarda bu normal sınırlara gelmektedir. Erkekler kızlardan daha çok etkilenmektedir. Öğrenme bozuklukları erkekler (%30-50) ve unikoronal sinostozlarda daha (%86) siktir. Da Costa ve ark.nın tedavi edilmemiş tek suture sinostozları çalışmasında tedavi edilmemiş olgularda nörolojik gelişmede erken dönemde gecikme saptanmıştır. Daha sonraki yaşlarda bunun normale geldiği saptanmıştır (15). Aynı grubun tedavi edilmiş ve edilmemiş nonsendromik sinostozlarda yaptıkları çalışmada da aynı şekilde her iki grupta da nörolojik gelişimde erken dönemde gerilik saptanmıştır (16). Tek suture sinostozlarındaki nörolojik gelişim ve kognitif fonksiyonlardaki gecikmenin nedeni bilinmemektedir (15,16,29,30,39,49). Sendromik sinostozlardan Apert Sendromunda mental bulgular daha ağır (%50-85) iken, Crouzon Sendromu, el ve ayak parmaklarında yapışıklık olmaması ve zihinsel gelişme geriliğinin olmaması/az olması ile Apert Sendromundan ayrılır. Pfeiffer Sendromu tip 1 ve Seathre-Chatzen Sendromunda da zeka geriliği yokken, Pfeiffer Sendromu tip 2 ve 3 ile Carpenter Sendromu ve Muenke Sendromlarında da zeka geriliği görülür (20,35,39,44,50). Her ne kadar 4 yaşını aşan çocuklarda bile cerrahinin nörokognitif ve davranışsal bulgularda iyileşme olduğunu gösteren çalışmalar varsa da

cerrahinin nöropsikolojik bulguların düzelmesindeki rolü hala tartışmalıdır. Araştırmaların çoğu ılımlı sinostozlarda kranial rekonstrüksiyonun motor ve mental gelişmeye olumlu katkısı olduğu yönündedir (27,30,52).

■ CHIARI MALFORMASYONU

Chiari malformasyonu (CM) nörokranyumdan spinal kanala olan BOS akımının kısmen tıkanması ile oluşur. Küçük ve dar posterior fossa, az gelişmiş oksipital kemikle normal ortabeynin ikincil olarak aşağıya herniasyonu sonucu kraniosinostozla sıklıkla Chiari malformasyonuna eşlik edebilmektedir. Ayrıca KİBA sonucu kronik tonsiller herniasyon görülür. Hem nonsendromik hem de sendromikte görülebilmektedir (1,10,12,21,33,46,51). CM insidansı etkilenen sütür ve sayısına bağlı değişir. Sendromikte daha çok sütür etkilendiği için daha sık görülür. Ayrıca lambdoid sinostozda daha sık görülür. Tüm olgularda %0-10 oranında CM görülürken, tek lambdoid sinostozda %55,6, lambdoid sütürü kapsayan mültisütür sinostozunda %57,1 oranında görülür. Aynı çalışmada tek metopik sütür sinostozunda % 0, sagittal sütür sinostozunda %2,8, koronal sütürde ise %6,3 oranında CM görülmüştür (33,51). CM patogenezinde lambdoid sütür en önemli faktördür (33,51). Literatüre göre CM Kleeblattschadel deformitesinde %100, Crouzonda %70 gibi yüksek oranda görülürken, Pfeiffer sendromunda %50 oranında görülür. Ancak Apert sendromunda ise %1,9 gibi çok küçük bir oranda rastlanır. Bu da koronal sütürün erken sagittal ve lambdoid sütürlerin daha geç kapanmasına bağlanmaktadır (10,12). Klinik olarak asemptomatik olabilir veya herniasyonun derecesi ile doğru orantılı olarak ataksi, spastisite ya da soluma, yutma (apne, stridor, vokal kord felçi), ilerleyici beyin sapı disfonksiyon bulguları gibi ciddi hayatı tehdit eden bulgular ile ve uyku bozuklukları ile kendini gösterir. CM olan olgularda daha ileri bir komplikasyon olarak venöz akım engellenmesine bağlı hidrosefali vardır. Hidrosefali patogenezinde de diğer önemli faktörlerden biridir. Sendromik olgularda hidrosefali olanların %88 gibi büyük bir kısmında CM de vardır (11). CM tedavisi zamanlaması için değişik görüşler var. Kranial supratentorial düzeltmenin CM'yi düzelterek düşünenler olduğu gibi, CM'de posterior fossayı dekompresyon ile önce düzeltmeyi sonra kraniosinostoz cerrahisi önerenler vardır. Eğer hidrosefali ve KİBA varsa kraniosinostoz veya CM düzeltmeden önce bunlar tedavi edilmelidir (8,9).

■ EPİLEPSİ

Kraniosinostozda epilepsi primer bir bulgu değildir. Mevcut nörolojik patolojilerin komplikasyonu ya da sendromun bir parçası olarak görülür. Apert Sendromu, Saethre-Chotzen Sendromu ve 22q11.1 microduplication Sendromu bu sendromlardan iyi bilinenleridir. Apert Sendromunda sık görülen korpus kallozum anomalilerinin neden olduğu düşünülmektedir. Muenke Sendromunda ise epilepsi çok mutad değildir (9,13,20,25).

■ KAYNAKLAR

1. Addo NK, Javadpour S, Kandasamy J, Sillifant P, May P, Sinha A: Central sleep apnea and associated Chiari malformation in children with syndromic craniosynostosis: Treatment and outcome data from a supraregional national craniofacial center. *J Neurosurg Pediatr* 11: 296- 301, 2013
2. Al-Otibi M, Jea A, Kulkarni AV: Detection of important venous collaterals by computed tomography venogram in multisutural synostosis. Case report and review of the literature. *J Neurosurg* 107 Suppl 6: 508-510, 2000
3. Aoki N: Intracranial changes with unilateral coronal synostosis. *Surg Neurol* 22:249-252, 1984
4. Bannink N, Mathijssen IM, Joosten KF: Can parents predict obstructive sleep apnea in children with syndromic or complex craniosynostosis? *Int J Oral Maxillofac Surg* 39:421-423, 2010
5. Bristol RE, Lekovic GP, ReKate HL: Effects of craniosynostosis on the brain with respect to intracranial pressure. *Semin Pediatr Neurol* 11:262-267, 2004
6. Cetas J, Nasser M, Saedi T, Kuang A, Selden N: Delayed intracranial hypertension after cranial vault remodeling for nonsyndromic single-suture synostosis. *J Neurosurg Pediatr* 11:661-666, 2013
7. Chaddock WM, Chaddock JB, Boop FA: Subarachnoid spaces in craniosynostosis. *Neurosurgery* 30:867-871, 1992
8. Choi M, Flores RL, Havlik RJ: Volumetric analysis of anterior versus posterior cranial vault expansion in patients with syndromic craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 23:455-458, 2012
9. Choi JW, Lim SY, Shin H: Craniosynostosis in growing children: Pathophysiological changes and neurosurgical problems. *J Korean Neurosurg Soc* 59 (3):197-203, 2016
10. Cinalli G, Renier D, Sebag G, Sainte-Rose C, Arnaud E, Pierre-Kahn A: Chronic tonsillar herniation in Crouzon's and Apert's syndromes: The role of premature synostosis of the lambdoid suture. *J Neurosurg* 83:575-582, 1995
11. 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
12. 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
13. Cohen MM Jr: Pfeifer syndrome. In: Cohen MM Jr (ed): *Craniosynostosis, Diagnosis, Evaluation, and Management*, ikinci baskı. New York: Oxford University Press, 2000:354-360
14. Collmann H, Sörensen N, Krauss J: Hydrocephalus in craniosynostosis: A review. *Childs Nerv Syst* 21:902-912, 2005
15. DaCosta A, Anderson VA, Holmes AD, Lu P, Wray AC, Chong DK, Greensmith AI, Meara JG: Neurodevelopmental functioning of infants with untreated single-suture craniosynostosis during early infancy. *Childs Nerv Syst* 28:869-877, 2012
16. DaCosta A, Anderson VA, Holmes AD, Lu P, Wray AC, Chong DK, Greensmith AI, Meara JG: Longitudinal study of the neurodevelopmental characteristics of treated and untreated nonsyndromic craniosynostosis in infancy. *Childs Nerv Syst* 29:985-995, 2013

17. de Jong T, Rijken BF, Lequin MH, van Veelen ML, Mathijssen IM: Brain and ventricular volume in patients with syndromic and complex craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 28:137-140, 2012
18. Dentino K, Ganjawalla K, Inverso G, Mulliken JB, Padwa BL: Upper airway length is predictive of obstructive sleep apnea in syndromic craniosynostosis. *J Oral Maxillofac Surg* 73:S20-25, 2015
19. Fearon JA, McLaughlin EB, Kolar JC: Sagittal craniosynostosis: Surgical outcomes and long-term growth. *Plast Reconstr Surg* 117: 532-541, 2006
20. Flapper WJ, Anderson PJ, Roberts RM, David DJ: Intellectual outcomes following protocol management in Crouzon, Pfeiffer, and Muenke syndromes. *J Craniofac Surg* 20:1252-1255, 2009
21. Francis PM, Beals S, Rekate HL, Pittman HW, Manwaring K, Reiff J: Chronic tonsillar herniation and Crouzon's syndrome. *Pediatr Neurosurg* 18:202-206, 1992
22. Fujimoto T, Imai K, Matsumoto H, Sakamoto H, Nakano T: Tracheo-bronchial anomalies in syndromic craniosynostosis with 3-dimensional CT image and bronchoscopy. *J Craniofac Surg* 22: 1579-1583, 2011
23. Gault D, Renier D, Marchac D, Jones B: Intracranial pressure and intracranial volume in children with craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 90:377-381, 1992
24. Gosain AK, McCarthy JG, Glatt P, Staffenberg D, Hoffmann RG: A study of intracranial volume in Apert syndrome. *Plast Reconstr Surg* 95:284-295, 1995
25. Hanieh A, David DJ: Apert's syndrome. *Childs Nerv Syst* 9: 289-291, 1993
26. Hudgins R, Cohen S, Burstein F, Boydston W: Multiple suture synostosis and increased intracranial pressure following repair of single suture, nonsyndromal craniosynostosis. *Cleft Palate Craniofac J* 35:167-172, 1998
27. Inagaki T, Kyutoku S, Seno T, Kawaguchi T, Yamahara T, Oshige H, Yamanouchi Y, Kawamoto K: The intracranial pressure of the patients with mild form of craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 23:1455-1459, 2007
28. Jogi VP, Gegg CA, Olavarria G, Johnson KK, Ruiz RL, Costello BJ: Craniosynostosis: Diagnosis and surgical management. *Atlas Oral Maxillofacial Surg Clin N Am* 188(2):77-91, 2010
29. Kapp-Simon KA, Speltz ML, Cunningham ML, Patel PK, Tomita T: Neurodevelopment of children with single suture craniosynostosis: A review. *Childs Nerv Syst* 23:269-281, 2007
30. Knight SJ, Anderson VA, Spencer-Smith MM, Da Costa AC: Neurodevelopmental outcomes in infants and children with single-suture craniosynostosis: A systematic review. *Dev Neuropsychol* 39:159-186, 2014
31. Ko JM: Genetic syndromes associated with craniosynostosis. *J Korean Neurosurg Soc* 59(3):187-191, 2016
32. Kreiborg S, Cohen MM Jr: Ocular manifestations of Apert and Crouzon syndromes: Qualitative and quantitative findings. *J Craniofac Surg* 21:1354-1357, 2010
33. Leikola J, Koljonen V, Valanne L, Hukki J: The incidence of Chiari malformation in nonsyndromic, single suture craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 26:771-774, 2010
34. Liasis A, Walters B, Thompson D, Smith K, Hayward R, Nischal KK: Visual field loss in children with craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 27:1289-1296, 2011
35. Maliepaard M, Mathijssen IM, Oosterlaan J, Okkerse JM: Intellectual, behavioral, and emotional functioning in children with syndromic craniosynostosis. *Pediatrics* 133: e1608-e1615, 2014
36. Mathijssen IM: Guideline for care of patients with the diagnoses of craniosynostosis: Working group on craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 26:1735-1807, 2015
37. Matushita H, Alonso N, Cardeal DD, de Andrade FG: Major clinical features of synostotic occipital plagiocephaly: Mechanisms of cranial deformations. *Childs Nerv Syst* 30: 1217-1224, 2014
38. Murovic JA, Posnick JC, Drake JM, Humphreys RP, Hoffman HJ, Hendricks EB: Hydrocephalus in Apert syndrome: A retrospective review. *Pediatr Neurosurg* 19: 151-155, 1993
39. Millichap JG: Cognitive development of children with craniosynostosis. *Pediatr Neurol Briefs* 29(6):47, 2015
40. Moore MH, Hanieh A: Hydrocephalus in Pfeiffer syndrome. *J Clin Neurosci* 1: 202-204, 1994
41. Noetzel MJ, Marsh JL, Palkes H, Gado M: Hydrocephalus and mental retardation in craniosynostosis. *J Pediatr* 107:885-892, 1985
42. Posnick JC, Armstrong D, Bite U: Crouzon and Apert syndromes: Intracranial volume measurements before and after crani-orbital reshaping in childhood. *Plast Reconstr Surg* 96: 539-548, 1995
43. Renier D, Sainte-Rose C, Marchac D, Hirsch JF: Intracranial pressure in craniostenosis. *J Neurosurg* 57: 370-377, 1982
44. Renier D, Arnaud E, Cinalli G, Sebag G, Zerah M, Marchac D: Prognosis for mental function in Apert's syndrome. *J Neurosurg* 85: 66-72, 1996
45. Sakamoto H, Matsusaka Y, Kunihoro N, Imai K: Physiological changes and clinical implications of syndromic craniosynostosis. *J Korean Neurosurg Soc* 59(3):204-213, 2016
46. 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
47. Siddiq S, Posnick J, Buncic R, Humphreys R, Hoffman H, Drake J, Rutka J: The detection and management of intracranial hypertension after initial suture release and decompression for craniofacial dysostosis syndromes. *Neurosurgery* 36:703-709, 1995
48. Sgouros S, Hockley AD, Goldin JH, Wake MJ, Natarajan K: Intracranial volume change in craniosynostosis. *J Neurosurg* 91: 617-625, 1999
49. Shim K, Park E, Kim J, Kim Y, Kim D: Neurodevelopmental problems in non-syndromic craniosynostosis. *J Korean Neurosurg Soc* 59(3):242-246, 2016
50. Shimoji T, Shimabukuro S, Sugama S, Ochiai Y: Mild trigonocephaly with clinical symptoms: Analysis of surgical results in 65 patients. *Childs Nerv Syst* 18:215-224, 2002

51. Strahle J, Muraszko KM, Buchman SR, Kapurch J, Garton HJ, Maher CO: Chiari malformation associated with craniosynostosis. *Neurosurg Focus* 31(3): E2, 2011
52. Tamburrini G, Caldarelli M, Massimi L, Gasparini G, Pelo S, Di Rocco C: Complex craniosynostoses: A review of the prominent clinical features and the related management strategies. *Childs Nerv Syst* 28:1511-1523, 2012
53. Taylor WJ, Hayward RD, Lasjaunias P, Britto JA, Thompson DN, Jones BM, Evans RD: Enigma of raised intracranial pressure in patients with complex craniosynostosis: The role of abnormal intracranial venous drainage. *J Neurosurg* 94: 377-385, 2001
54. Thomas G, Johnson D, Byren J, Judge A, Jayamohan J, Magdum S, Richards P, Wall S: The incidence of raised intracranial pressure in nonsyndromic sagittal craniosynostosis following primary surgery. *J Neurosurg Pediatr* 15:350-360, 2015
55. Thompson D, Harkness W, Jones B, Gonzalez S, Andar U, Hayward R: Subdural intracranial pressure monitoring in craniosynostosis: Its role in surgical management. *Childs Nerv Syst* 11:269-275, 1995
56. Tovefjörn RC, Maltese G, Wikberg E, Bernhardt P, Kölby L, Tarnow PE: Intracranial volume in 15 children with bilateral coronal craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg Glob Open* 2: e243, 2014
57. Wall S, Thomas G, Johnson D, Byren J, Jayamohan J, Magdum S, McAuley D, Richards P: The preoperative incidence of raised intracranial pressure in nonsyndromic sagittal craniosynostosis is underestimated in the literature. *J Neurosurg Pediatr* 16: 674-681, 2014
58. Whitaker LA, Bartlett SP, Schut L, Bruce D: Craniosynostosis: An analysis of the timing, treatment, and complications in 164 consecutive patients. *Plast Reconstr Surg* 80:195-212, 1987