

Rafał Zieliński, Anna ZakrzewskaKlinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii
Dziecięcej UM w Łodzi

Problemy laryngologiczne u dziecka z zespołem Saethre-Chatziena. Opis przypadku

ENT problems in a child with Saethre-Chatzen syndrome. A case report

STRESZCZENIE

Istotą zespołu Saethre-Chatziena, należącego do dyzostoz twarzowo-czaszkowych, jest przedwczesne kostnienie szwów czaszki w wieku 1–3 lata. Następstwem tych zaburzeń są także nieprawidłowości w obrębie twarzoczaszki, do których należą: deformacje nosa zewnętrznego, zniekształcenia przegrody nosa, nisko osadzone i małe małżowiny uszne, zwężenia i zrosty w obrębie przewodu słuchowego zewnętrznego. Autorzy przedstawiają przypadek dziecka z zespołem Saethre-Chatziena, zwracając uwagę na konieczność objęcia systemową opieką laryngologiczną dzieci z dyzostozami twarzowo-czaszkowymi.

Forum Medycyny Rodzinnej 2013, tom 7, nr 5, 282–285

słowa kluczowe: przewlekłe wysiękowe zapalenie ucha środkowego, dzieci, zespół Saethre-Chatziena

ABSTRACT

Saethre-Chatzen syndrome is one craniofacial dysostoses. Premature ossification of cranial sutures in children aged 1–3 is typical in the syndrome. External nose and nasal septum malformations, low auricles' appearance, microtia, narrowing and atresia of external auditory canal are characteristic ENT signs of children with the syndrome. Authors present the case of a child with Saethre-Chatzen syndrome concluding with necessity of organizing systemic ENT care over the children with craniofacial synostoses.

Forum Medycyny Rodzinnej 2013, vol 7, no 5, 282–285

key words: secretory otitis media, children, Saethre-Chatzen syndrome

Adres do korespondencji:

dr n. med. Rafał Zieliński
Klinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii
Dziecięcej UM w Łodzi
ul. Sporna 36/50, 91–738 Łódź, Polska
tel./faks: 42 617 77 20
e-mail: rafalziel@gmail.com

WPROWADZENIE

Zespół Saethre-Chatziena (akrocefalosyndaktylia typ III) podobnie jak zespół Crouzona

należy do grupy kraniosynostoz, czyli dyzostoz twarzowo-czaszkowych. Cechą charakterystyczną dyzostoz twarzowo-czaszkowych jest

przedwczesne kostnienie szwów czaszki, już w wieku 1–3 lata. Najczęściej powodowane jest to przez dominujące mutacje genów chromosomów autosomalnych, zaburzenia endokrynologiczne (nadczynność tarczycy) i mikrocefalię. Zespół Saethre-Chotzena powodowany jest przez mutację genu *TWIST1* w obrębie chromosomu 7., który zawiera domenę bHLH, istotną dla rozwoju głowy i kończyn.

Po raz pierwszy zespół został opisany w 1931 r. przez Seathre'a, a następnie w 1932 r. przez Chotzena. Zespół występuje z częstością 1/25 000 do 1/50 000, a zmienność fenotypu powoduje trudności diagnostyczne i najpewniej zaniżenie opisywanej częstości występowania [1]. Podłoże genetyczne warunkuje fenotyp zespołu. Do cech charakterystycznych zespołu należą: nisko zarysowana przednia granica czoła i skóry owłosionej, uwypuklenie guzów czołowych i ciemieniowych, spłaszczenie potylicy, spłaszczenie kąta czołowo-nosowego, hipoplazja szczęki i hiperplazja żuchwy, asymetria twarzy, wady podniebienia, wady zgryzu, zęby nadliczbowe, opadanie powiek, hiperteloryzm, różne postaci zeza, zwężenie szpary powiekowej, deformacje nosa zewnętrznego, skrzywienie przegrody nosa, niskie osadzenie małżowin usznych, małe małżowiny uszne, zwężenie i wzrost przewodu słuchowego zewnętrznego, niedosłuch, a także brachydaktylia, syndaktylia palców rąk, najczęściej drugiego i trzeciego. Rozwój psychiczny najczęściej jest prawidłowy, niekiedy występuje łagodne lub umiarkowane upośledzenie umysłowe. Leczenie dzieci z zespołami kraniosynostoz sprowadza się do operacji kranioplastycznych oraz leczenia chorób będących skutkiem istniejących nieprawidłowości [2]. Z uwagi na liczne problemy zdrowotne wymagające diagnostyki i leczenia laryngologicznego, dzieci z zespołem Saethre-Chotzena powinny mieć zapewnioną opiekę laryngologa.

OPIS PRZYPADKU

Dziewczynka A.S., lat 5 została przyjęta do Kliniki z powodu niedosłuchu zauważonego

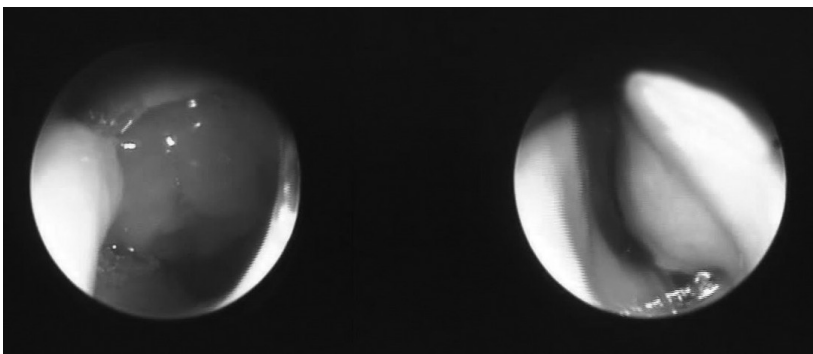
przez rodziców od około roku oraz nawracających zapaleń ucha środkowego (6 incydentów w okresie 14 miesięcy). U dziecka rozpoznano zespół Saethre-Chotzena, którego przebieg wymagał w 9. miesiącu życia wykonania operacji kranioplastycznej z powodu przedwczesnego zarośnięcia lewego szwu wieńcowego. Od tego czasu dziecko pozostaje pod opieką pediatry, genetyka i neurologa.

W dniu przyjęcia w ogólnym badaniu pediatrycznym stwierdzono u dziecka następujące cechy zespołu Saethre-Chotzena: nisko zarysowaną przednią granicę owłosienia, uwypuklenie guzów czołowych i ciemieniowych, spłaszczenie potylicy, hiperteloryzm, asymetrię ustawienia gałek ocznych, opadanie powiek (ryc. 1). W badaniu laryngologicznym stwierdzono niskie osadzenie małżowin usznych, spłaszczony kąt czołowo-nosowy, znaczną asymetrię światła przewodów słuchowych zewnętrznych oraz podśluzówkowy rozszczep podniebienia. W badaniu otoskopowym błony bębenkowe były obustronnie pogrubiałe, bez refleksu z cechami płynu w jamie bębenkowej.

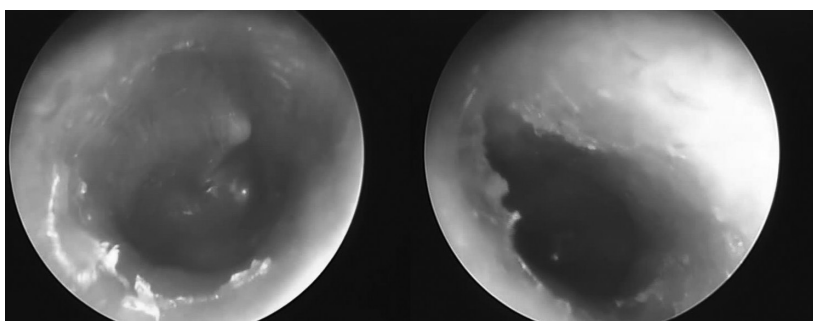
Ze względu na informacje dotyczące nawracających zapaleń uszu i niedosłuchu u dziecka przeprowadzono diagnostykę audiologiczną. W wykonanym badaniu audiometrii tonalnej progowej stwierdzono obustronny, symetryczny niedosłuch na poziomie 35–40 dB dla tonów 125–500 Hz i 25 dB dla 1 kHz, powyżej krzywa progowa na poziomie 10–15 dB. W audiometrii impedancyjnej zarejestrowano obustronnie krzywe tympanometryczne typu B, ciśnienie dla ucha lewego –298 daPa i ucha prawego –344 daPa. Na podstawie badania klinicznego i badań dodatkowych dziewczynka została zakwalifikowana do endoskopii jamy nosowej i nosogardła oraz obustronnej tympanostomii. W endoskopii, optyką sztywną 0°, stwierdzono prawostronne, miernego stopnia skrzywienie przegrody nosa, a w nosogardle powiększony migdałek gardłowy, znacznie upośledzający drożność nozdrzy tylnych (ryc. 2). Wykonano obustronnie paracentezę,



Rycina 1. Widok twarzy dziecka z zespołem Saethre-Chotzena



Rycina 2. Dziecko A.S. Endoskopia jamy nosowej i nosogardła. Widoczny przerost migdałka gardłowego i prawostronne skrzywienie przegrody nosa



Rycina 3. Dziecko A.S. Wideootoskopia. Widoczne cechy obustronnego wysiękowego zapalenia ucha środkowego oraz asymetria średnicy przewodów słuchowych zewnętrznych

podczas której stwierdzono gęsty płyn w jamie bębenkowej. Płyn odessano i założono dreniki wentylacyjne (ryc. 3).

Po zastosowanym leczeniu uzyskano poprawę słuchu: dla tonów niskich 125–500 dB do poziomu 20 dB, dla tonów wyższych do pozio-

mu 10 dB. Dziewczynka pozostaje pod opieką przyklinicznej poradni laryngologicznej.

DYSKUSJA

Opieka nad dziećmi z wadami czaszki oraz leczenie związanych z tymi wadami chorób laryngologicznych przysparza licznych problemów. Często dominujące dolegliwości ze strony mózgowcaszki i wzroku lub widoczne nieprawidłowości zuchwy, zębów i kończyn sprawiają, że problemy laryngologiczne pozostają często niezauważone lub są łączone z już leczonymi zmianami. Brak doniesień w piśmiennictwie na temat potrzeby opieki laryngologicznej u dzieci z zespołem Saethre --Chotzena potwierdza te przypuszczenia. Natomiast deformacja twarzoczaszki typowa dla dzieci z kraniosynostozami sprawia, że takie patologie, jak skrzywienia i deformacje nosa zewnętrznego oraz rozszczepy twarzoczaszki są dość częste. Wysoko wysklepione podniebienie opisywane jest u 43%, a rozszczep podniebienia u 6% dzieci zespołem Saethre-Chotzena [3]. Rozszczep podniebienia jest przeciwwskazaniem do wykonania adenotomii, albowiem usunięcie migdałka gardłowego może prowadzić do niewydolności podniebiennie-gardłowej i powstania nosowania otwartego. U dzieci z wadami twarzoczaszki występowanie podśluzówkowego rozszczepu podniebienia musi być zawsze brane pod uwagę przed planowanym zabiegiem operacyjnym [4, 5]. Istotnym problemem dzieci z zespołem Saethre-Chotzena są zaburzenia słyszenia. Mogą one mieć postać niedosłuchu odbiorczego wymagającego aparatury i/lub implantacji ślimakowej we wczesnym wieku. Może być to także niedosłuch typu mieszanego lub przewodzeniowego. Ten ostatni stwierdzany jest najczęściej [6]. Jest on przeważnie powodowany wadami ucha środkowego oraz dysfunkcją trąbki słuchowej i jej następstwami [7]. Niedosłuch mieszany zwykle powiązany jest z wadami ucha zewnętrznego i środkowego, wysoko położoną opuszką żyły szyjnej wewnętrznej oraz występującymi niekiedy wa-

dami ośrodkowego układu nerwowego [8, 9]. Dominującą postacią jest jednak niedosłuch przewodzeniowy, spowodowany dysfunkcją trąbki słuchowej, związaną z wadami budowy twarzoczaszki, niekiedy wadami podniebienia i przerostem migdałka gardłowego. Przewlekła niewydolność trąbki słuchowej zwykle prowadzi do rozwoju wysiękowego zapalenia ucha środkowego. Niezdiagnozowane i nieleczone WZUŚ może prowadzić do powstania atelektazji, a w ich wyniku do rozwoju przewlekłego perlakowego zapalenia ucha środkowego.

W przypadkach przewlekłego wysiękowego zapalenia ucha środkowego tympanostomia jest ciągle leczeniem z wyboru. Ma to szczególne znaczenie u dzieci z wadami twarzoczaszki, gdzie nieprawidłowości budowy traktowane są jako bardzo istotny czynnik ryzyka [10]. Zdaniem autorów szeroki zakres

problemów otolaryngologicznych u dzieci z zespołem Saethre-Chotzena, w których problemy dotyczące słuchu zajmują istotne miejsce, wskazuje na fakt potrzeby systemowej opieki laryngologicznej. Wybór postępowania leczniczego powinien być wynikiem obserwacji dziecka, stwierdzonych patologii i zagrożeń szczególnie dotyczących pogorszenia słuchu. Powszechny Przesiewowy Program Badania Słuchu Noworodków pozwala na wczesne wykrycie niedosłuchu odbiorczego [11]. Jednak problem rozwijających się z wiekiem niedosłuchów przewodzeniowych pozostaje w gestii opieki laryngologicznej i umyka nierzadko obserwacji lekarzy POZ, a nawet rodziców dzieci w wieku przedszkolnym i szkolnym. Wydaje się to mieć szczególne znaczenie u dzieci z zaburzeniami genetycznymi, do których należy także zespół Saethre-Chotzena.

PIŚMIENNICTWO

1. Clauser L. i wsp. Saethre-Chotzen syndrome: review of the literature and report of a case. *J. Craniofac. Surg.* 2000; 11: 480–486.
2. Brzozowska-Matthews T., Golusik K., Raftowicz-Wójcik K. Domniemany zespół Saethre-Chotzena oraz zespół Crouzona — prezentacja przypadków. *Dent. Med. Probl.* 2005; 42: 189–193.
3. Stoler J.M., Rogers G.F., Mulliken J.B. The frequency of palatal anomalies in Saethre-Chotzen syndrome. *Cleft. Palate. Craniofac. J.* 2009; 46: 280–284.
4. Chmielik M., Birlicka A., Brożek E. Tonsil operations in children — indications and contradictions. *New Medicine* 2002; 2: 61–63.
5. Wetmore R.F. Importance of maintaining normal nasal function in the cleft palate patient. *Cleft. Palate. Craniofac. J.* 1992; 29: 498–506.
6. Lee S. i wsp. A child with Saethre-Chotzen syndrome, sensorineural hearing loss, and a TWIST mutation. *Cleft. Palate. Craniofac. J.* 2002; 39: 110–114.
7. Rosen H. i wsp. Audiologic findings in Saethre-Chotzen syndrome. *Plast. Reconstr. Surg.* 2011; 127: 2014–2020.
8. Lamonica D.A. i wsp. Saethre-Chotzen Syndrome, Pro-136His TWIST Mutation, Hearing Loss, and External and Middle Ear Structural Anomalies: Report on a Brazilian Family. *Cleft. Palate. Craniofac. J.* 2010; 47: 548–552.
9. Ensink R.J. i wsp. Hearing loss in the Saethre-Chotzen syndrome. *J. Laryngol. Otol.* 1996; 110: 952–957.
10. Gryczyńska D. Przewlekłe zapalenie ucha środkowego z wysiękiem. [W:] *Otolaryngologia dziecięca*. Gryczyńska D. (red.). Alfa-medica Press, Bielsko-Biała, 2007.
11. Kochanek K. Badania przesiewowe słuchu u dzieci. [W:] *Otolaryngologia dziecięca*. Gryczyńska D. (red.). Alfa-medica press, Bielsko-Biała, 2007, 81–87.