

Cloverleaf Skull Syndrome Associated with Cleft Palate

Tabatabaie Z, MD; Foroozanfar E, MD; Rajabi MT, MD

Purpose: To report a case of cloverleaf skull syndrome with cleft palate.

Results: We report a 20-day-old boy with cloverleaf-shaped skull deformity, very constricted cranium and prominent temporal bones associated with severe proptosis, maked lid retraction, conjunctival chemosis, exposure keratitis, corneal opacity and cleft palate. CT-scan dislosed fusion of the coronal, sagittal and lambdoidal skull sutures with shallow orbits. To control the exposure keratitis, bilateral tarsorrhaphy was performed temporarily and the patient was referred to the neurosurgery service.

Conclusion: To the best of our knowledge this is the first report on the association of cleft palate with cloverleaf skull syndrome. After performing preliminary measures for preservation of the cornea, patients should be referred to neurosurgeons or plastic surgeons.

- Bina J Ophthalmol 2007; 12 (3): 400-403.

گزارش یک مورد سندرم جمجمه برگ شبدری همراه با شکاف کام

دکتر سید ضیاءالدین طباطبایی^۱، دکتر الهام فروزانفر^۲ و دکتر محمدطاهر رجبی^۳

هدف: معرفی بیماری با سندرم جمجمه برگ‌شبدری (cloverleaf skull یا Kleeblattschadel) در همراهی با شکاف کام و مروری کوتاه بر مقالات.

معرفی بیمار: نوزاد پسر ۲۰ روزه‌ای با ناهنجاری سر برگ‌شبدری و جمجمه‌ای کاملاً فشرده به همراه استخوان تمپورال برجسته مورد بررسی قرار گرفت. نوزاد دچار بیرون‌زدگی بسیار شدید چشم، توکشیدگی شدید پلک‌ها، کموز ملتحمه، کراتیت تماسی (exposure)، کدورت قرنیه و شکاف کام نیز بود. CT-اسکن، بسته شدن درزهای کورونال، ساژیتال و لامبدوئید همراه با اوربیت کم‌عمق را نشان داد. جهت کنترل اکسپوژر قرنیه، تارسورافی موقت دوطرفه انجام شد و نوزاد به گروه جراحی معرفی گردید.

نتیجه‌گیری: در بررسی انجام‌شده، این اولین مورد از همراهی سندرم شکافی (clefting) و جمجمه برگ‌شبدری است. در این بیماران، باید اقدامات اولیه جهت حفظ قرنیه انجام شود و جهت اقدامات ترمیمی قطعی، به جراح مغز و اعصاب یا ترمیمی جمجمه معرفی گردند.

- مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۸۶؛ دوره ۱۲، شماره ۳: ۴۰۳-۴۰۰.

• پاسخ‌گو: دکتر محمدطاهر رجبی (e-mail: mt_rajabi@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۲ بهمن ۱۳۸۵

تاریخ تایید مقاله: ۲۶ فروردین ۱۳۸۶

۱- دانشیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی تهران

۲- فلوشیپ استراییسم- دانشگاه علوم پزشکی تهران

۳- چشم‌پزشک- مرکز تحقیقات چشم- دانشگاه علوم پزشکی تهران

تهران- میدان قزوین- بیمارستان فارابی- مرکز تحقیقات چشم

معمول به نظر می‌رسید و در معاینه دهان، شکاف کام وجود داشت (تصویر ۱).

برای بیمار CT-Scan جمجمه انجام شد که اتصال درزهای جمجمه‌ای کورونال، ساژیتال و لامبئوید همراه با حفره اوربیت کم‌عمق (shallow orbit) را نشان می‌داد (تصویر ۲). بیمار تحت درمان کراتیت تماسی به وسیله قطره اشک مصنوعی، کلرامفنیکل و پماد ساده چشمی قرار گرفت و به دنبال آن، تارسورافی موقت انجام شد (تصویر ۳). سپس جهت کاهش فشار جمجمه‌ای و بازسازی جمجمه، به گروه جراحی مغز و اعصاب ارجاع شد.

بحث

سندرم جمجمه برگ شبدری، نوع شدیدی از سندرم‌های کرانیوسینوستوز است که با هایپوپلازی قسمت میانی صورت، اوربیت کم‌عمق، بیرون‌زدگی چشم و هیدروسفالی همراه می‌باشد.^۵ تا کنون ۱۴۰ مورد از این سندرم گزارش شده‌اند.^۱ استخوان‌های جمجمه از غضروف‌های اطراف نوتوکورد تمایز می‌یابند و توسط مراکز استخوان‌ساز در محل درزهای جمجمه، تولید می‌شوند. حالت تمایز نیافته درزهای جمجمه، امکان رشد و تکامل استخوانی را فراهم می‌کند. مجموعه عواملی مثل دورای (dura) متصل به استخوان و عوامل ژنتیکی، در انجام این فرآیند، نقش تنظیم‌کننده دارند و اختلال در این عوامل، باعث اتصال زودرس استخوان‌های جمجمه و مهار رشد جمجمه می‌شود. بسته شدن هر یک از درزهای جمجمه‌ای به تنهایی، باعث ناهنجاری جمجمه و صورت در همان طرف می‌شود و بسته شدن هم‌زمان درزهای ساژیتال، کورونال و لامبئوید باعث ایجاد جمجمه برگ شبدری می‌گردد.^۶ بسته شدن زودرس درزهای اسفنوزایگوماتیک و اسفنوئمویدال باعث کاهش رشد صورت و کم‌عمق بودن اوربیت می‌شود. کم‌عمق بودن اوربیت، هایپوپلازی ماگزایلا و کوچکی پیشانی، باعث نمای بیرون‌زدگی چشم در بیماران دچار ناهنجاری جمجمه‌ای- صورتی می‌شوند.^۱ سندرم شکافی (clefing syndrome)، گروه بزرگ دیگری از ناهنجاری‌های جمجمه‌ای- صورتی است که به علت عدم اتصال یا اتصال شکاف‌دار و ناقص بخش‌های مجاور جمجمه در دوران جنینی ایجاد می‌شود. شکاف کام یکی از آشناترین انواع شکاف در قسمت میانی صورت (midfacial cleft) است.^۱

مقدمه

سندرم جمجمه برگ شبدری (cloverleaf skull) که به نام سندرم kleeblattschadel نیز شناخته می‌شود؛ ناهنجاری جمجمه‌ای- صورتی بسیار نادری است که به علت کم بودن طول عمر این بیماران، بیش‌تر موارد به صورت اسپوراژیک گزارش شده‌اند.^۱ نمای ظاهری سر، به صورت پهن و سه‌پره‌ای مثل برگ شبدر می‌باشد که ناشی از بسته شدن زودرس درزهای کورونال و لامبئوید جمجمه است.^۲ پیش‌آگهی نورولوژیک و زیبایی در این بیماران بسیار بد است؛ مگر این که در مراحل ابتدایی زندگی، جراحی جمجمه و صورت، جهت رفع فشار و بازسازی جمجمه انجام پذیرد.^{۳،۴} مرگ در دوران نوزادی، به علت عوارض ناشی از تحت فشار بودن حفره جمجمه و افزایش فشار داخل جمجمه‌ای رخ می‌دهد.^۵

سندرم‌های شکافی (clefing)، گروه دیگری از ناهنجاری‌های جمجمه‌ای- صورتی هستند که به علت اشکال در اتصال ساختمان‌های مجاور، در دوران جنینی ایجاد می‌شوند.^۲ با توجه به بررسی انجام‌شده، تاکنون موردی از همراهی دو سندرم شکافی و جمجمه برگ شبدری گزارش نشده است. در این مقاله، نوزاد پسر ۲۰ روزه‌ای با همراهی این دو سندرم معرفی می‌گردد.

معرفی بیمار

نوزاد پسر ۲۰ روزه‌ای با بیرون‌زدگی شدید هر دو چشم، به درمانگاه اوربیت و مجاری اشکی بیمارستان فارابی ارجاع شد. نوزاد، حاصل زایمان واژینال با وزن تولد ۲۵۵۰ گرم و بدون مشکل زایمانی بود. مادر بیمار مشکل خاصی در دوران بارداری نداشت و مصرف داروی خاصی را ذکر نمی‌کرد. سابقه خانوادگی بیمار نیز منفی بود.

در معاینه انجام‌شده، در مشاهده، سر نوزاد سه‌لوبی (trilobed skull) و جمجمه کاملاً فشرده و استخوان تمپورال برجسته بود. همراه با آن، بیرون‌زدگی بسیار شدید چشم‌ها همراه با توکشیدگی شدید پلک‌ها و کم‌وزیس شدید ملتحمه، مشهود بود. در معاینه، درزهای جمجمه‌ای بسته شده بودند. در معاینه چشم با اسلیت‌لمپ، کدورت قرنیه و وسکولاریزیشن آن دیده می‌شد و به علاوه، علامت دیگر کراتیت تماسی (exposure) مشهود بود. در بررسی صورت، قسمت میانی صورت کوچک‌تر از



تصویر ۳- همان کودک بعد از انجام تارسورافی موقت



تصویر ۱- سر سه لویی همراه با جمجمه کاملاً فشرده، استخوان تمپورال برجسته و بیرون زدگی بسیار شدید چشم‌ها مشهود است. علاوه بر آن، توکشیدگی شدید پلک‌ها و کموزیس شدید ملتحمه جلب توجه می‌کند. قسمت میانی صورت کوچک‌تر از معمول به نظر می‌رسد و در معاینه دهان، شکاف کام دیده می‌شود.

شایع‌ترین عارضه چشمی در بیماران دچار سندرم جمجمه برگ‌شبدری، کراتیت تماسی به علت بیرون زدگی یا نیمه‌دررفتگی گلوب است که با استفاده از اتاقک مرطوب‌ساز (moist chamber)، لوبریکانت، آنتی‌بیوتیک موضعی و یا تارسورافی درمان می‌شود. سایر ناهنجاری‌های چشمی گزارش شده، قرنیه نازک و وسکولاریزه، فقدان لایه بومن در قرنیه، فیروز و کلسیفیکاسیون استرومای قرنیه، چسبندگی محیطی قدامی (peripheral anterior synechia)، رسس (recess) یا بسته شدن زاویه اتاق قدامی، پرولیفیریشن عروق عنبیه، مشیمیه و عصب بینایی، آتروفی عصب بینایی، انسداد مجرای نازولاکریمال و کلوبوم می‌باشند.^۵

در بیمار معرفی شده، اتصال درزهای جمجمه‌ای ساژیتال، کورونال و لامبدوید جمجمه، باعث ناهنجاری برگ‌شبدری و اوربیت کم‌عمق شده بود که در نهایت باعث بیرون زدگی شدید چشم، کموزیس ملتحمه و کراتیت تماسی شده بود. جهت درمان کراتیت تماسی، علاوه بر قطره و پماد لوبریکانت موضعی، تارسورافی موقت نیز انجام شد و سپس بیمار به گروه جراحی مغز و اعصاب ارجاع گردید.



تصویر ۲- CT Scan، بسته شدن درزهای جمجمه‌ای کورونال، ساژیتال و لامبدوید همراه با حفره اوربیت کم‌عمق را نشان می‌دهد.

در جستجوی انجام شده در منابع، موردی از همراهی سندرم شکاف کام با جمجمه کوچک و فشرده سندرم برگ شبدری یافت نشد و حسب اطلاع ما، این مورد، در واقع اولین مورد گزارش شده از این همراهی است.

سپاس‌گزاری

نگارندگان بر خود لازم می‌دانند که از زحمات سرکار خانم سپیده کاشانی در مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی تهران، کمال تشکر و قدردانی را داشته باشند.

منابع

- 1- Rutland P, Pulleyn LJ, Reardon W, Baraitser M, Hayward R, Jones B, et al. Identical mutations in the FGFR2 gene cause both Pfeiffer and Crouzon syndrome phenotypes. *Nat Genet* 1995;9:173-176.
- 2- Lyons CJ. Craniofacial abnormalities. In: Taylor D, Hoyt CS. *Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. 3rd ed. San Francisco: Elsevier Saunders; 2005: 354-367.
- 3- Reshick DK, Pollack IF, Albright AL. Surgical management of clover leaf skull deformity. *Pediatr Neurosurg* 1995;22:29-37.
- 4- Heeckt P, Muhlbauer W, Anderl H, Schmidt A, Hopner F. Early radial treatment of pancraniofasial synostosis. *Ann Plast Surg* 1993;30:312-319.
- 5- O'Keefe M, Algawi K, Fitzsimmon S, Early M, Kennedy S, Knight-Nanan D. Ocular complications of cloverleaf skull syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1998;35:292-293.
- 6- Goh KY, Ahuja A, Fok TF, Poon WS. Cloverleaf skull-when should one operate? *Singapore Med J* 1997;38:217-220.
- 7- Noronha L, Prevedello LM, Maggio EM, Serapiao MJ, Torres LF. Thanatophoric dysplasia: report of 2 cases with neuropathological study. *Arq Neuropsiquiatr* 2002;60:133-137.[Abstract]
- 8- Upmeyer S, Bothwell M, Tobias JD. Perioperative care of a patient with Beare-Stevenson syndrome. *Paediatr Anaesth* 2005;15:1131-1136.
- 9- Wang TJ, Huang CB, Tsai FJ, Wu JY, Lai RB, Hsiao M. Mutation in the FGFR2 gene in a Taiwanese patient with Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome. *Clin Genet* 2002;61:218-221.