

# Syndroom van Crouzon

Wat is het syndroom van Crouzon? Wat zijn de kenmerken? Wat is er aan te doen?

---

## Wat is het syndroom van Crouzon?

---

Het syndroom van Crouzon is een ziektebeeld waarin het vroegtijdig sluiten van meerdere schedelnaden samengaat met een onderontwikkeling van het aangezicht. Dit craniosynostose syndroom werd voor het eerst beschreven door de Franse neuroloog Octave Crouzon in 1912 en komt in Nederland bij ongeveer één op 25.000 geboorten voor.

---

## Kenmerken van het syndroom van Crouzon

---

Bij het syndroom van Crouzon worden meestal de volgende opvallende afwijkingen gezien:

- *De schedel*  
Beide kroonnaden zijn te vroeg gesloten. Eventueel zijn ook andere naden gesloten, zoals de pijnnaad, de achterhoofdsnaden of de schedelbasisnaden. Afhankelijk van welke naden sluiten en in welke volgorde, kunnen verschillende schedelvormen ontstaan. Een kind wordt met Crouzon geboren, maar dat wordt soms pas op de leeftijd van 1 à 2 jaar herkend.
- *De ogen*  
De ogenkassen zijn vaak onvoldoende uitgegroeit en daardoor ondiep. Hierdoor kunnen de ogen soms uitpuilen. Uitpuilende ogen drogen gemakkelijk uit. Met name als 's nachts de oogleden niet volledig sluiten, kan schade aan het hoornvlies ontstaan. De ogen zijn ook overgevoelig voor licht ('fotofobie'), waardoor de kinderen vaak met de ogen knipperen. Gezichtsvermindering komt voor in ongeveer veertig en blindheid in zeven procent van de gevallen.
- *De kaken*  
De bovenkaak is ernstig onderontwikkeld. Er is een verstoorde relatie tussen boven- en onderkaak: de snijtanden van boven- en onderkaak kunnen elkaar niet bereiken.
- *Het gebit*  
Gebitsafwijkingen komen vaak voor, doordat de bovenkaak te klein is. Een scheve beet van onder- en bovenkaak komt bij tweederde van alle patiënten voor. De voorste kies in de bovenkaak ontwikkelt zich in de helft van de gevallen op de verkeerde plaats.
- *Luchtwegen*  
Door het naar achteren staan van de bovenkaak is er een vernauwing van de bovenste luchtwegen. Hierdoor kunnen er ademhalingsproblemen optreden, met name tijdens het slapen. Tijdens slapen zakt de tong wat naar achter en blokkeert de al nauwe luchtwegen nog meer. Deze blokkade kan ernstig zijn en zorgen voor het stoppen met ademen (apneus). Ook de ruimte van de luchtwegen ter hoogte van de onderkaak kan vernauwd zijn. Kinderen met Crouzon syndroom hebben een risico van 70% op het ontwikkelen van slaap apneus en moeten hier jaarlijks op worden gecontroleerd door middel van een slaapstudie.
- *Het gehoor*  
Het gehoor kan verminderen door regelmatige middenoorontstekingen.
- *Het zenuwstelsel*  
Kinderen met het syndroom van Crouzon hebben in ruim 70% een vergroot achterhoofdsgat (een zogenaamde Chiari I malformatie), waarbij de onderste delen van de kleine hersenen door het

achterhoofdsgeat zakken. Dit kan gevolgen hebben voor de functie van een aantal hersenzenuwen, maar over het algemeen zijn de symptomen zeer mild. Om deze afwijking op te sporen en het beloop ervan te vervolgen zijn MRI scans nodig op de leeftijd van 0, 2 en 4 jaar. Er is een duidelijke relatie tussen het hebben van vergrote hersenkamers, verhoogde hersendruk en het krijgen van Chiari I malformatie. Er zijn nagenoeg geen betrouwbare tekenen van verhoogde hersendruk waar de ouders op kunnen letten bij hun kind. Frequent en onrustig wakker worden gedurende de periodes waarin het kind droomt kan mogelijk wijzen op verhoogd hersendruk.

- *Intelligentie en gedrag*

Er is een brede spreiding van de intelligentie bij kinderen met Crouzon syndroom, waarbij een wat groter aantal kinderen een IQ lager dan 80 heeft ten opzichte van de gemiddelde kinderen in Nederland. Over het algemeen hebben ze een bijna normaal IQ. Bij kinderen met een laag IQ is er een hogere kans op gedragsproblemen.

- *Gewrichtsafwijkingen*

Soms zijn de ellebogen, heupen, knieën aangedaan en krijgen de kinderen met de tijd toenemend pijnklachten van het bewegingsapparaat. Gewrichtsafwijkingen aan de hals- en rugwervelkolom komen in dertig procent van de gevallen voor.

- *DNA-analyse*

Bij het syndroom van Crouzon kan de genmutatie meestal in FGFR2 kan gevonden worden maar in een enkel geval ook in FGFR1 of in FGFR3 (in combinatie met de huidafwijking acanthosis nigricans).

---

## **Wat zijn de oorzaken?**

---

Het syndroom van Crouzon is een erfelijke afwijking van het autosomaal dominante type (zie onder genetica). In tweederde van die gevallen komt de afwijking reeds in de familie voor, bij éénderde gaat het om een spontane mutatie. De ernst van de afwijkingen kan sterk variëren binnen een familie.

---

## **Wat is eraan te doen?**

---

Omdat meestal meerdere naden bij het ziektebeeld zijn betrokken, kan een verhoogde druk op de hersenen optreden. Dit is een duidelijke reden om het volume van de schedel te vergroten door verplaatsing van het achterhoofd.

Dit gebeurt in principe rond de leeftijd van 6 maanden, maar bij voorkeur pas nadat duidelijk wordt dat de schedelnaden zich sluiten. Hierbij wordt niets gedaan aan de onderontwikkeling van de bovenkaak, omdat die pas in latere jaren duidelijker wordt.

## *Operaties aan het hoofd*

- Schedelvergroting

Door de gesloten schedelnaden bestaat er een risico op drukverhoging in de schedel, hetgeen de ontwikkeling van de hersenen kan remmen. De eerste ingreep is dan ook gericht op het ruimer maken van de schedel en wordt meestal op de leeftijd van 6mnd uitgevoerd. Tijdens deze operatie wordt het achterste deel van de schedel losgemaakt en worden er veren geplaatst, die dit schedeldeel in de loop van een aantal weken naar achteren duwen waardoor de schedelinhoud duidelijk toeneemt. Het litteken van deze operatie loopt in principe van oor naar oor over de kruin van de schedel heen. Na ongeveer 12 weken worden deze veren weer verwijderd via hetzelfde litteken.

- Correctie aangezicht

Wegens achterblijven van de uitgroei van het aangezicht (met name de bovenkaak en de oogkassen) is op latere leeftijd meestal een tweede ingreep nodig (monobloc of mediane faciotomie). Tijdens deze ingreep wordt het voorhoofd en de bovenkaak inclusief de oogkassen naar voren verplaatst. Bij een mediane faciotomie wordt ook nog een stukje bot tussen de oogkassen verwijderd om deze dichter bij elkaar te brengen en tegelijkertijd de bovenkaak te verbreden. Omdat het bot ver naar voren gebracht moet worden is het gebruik van distractie meestal nodig waarmee het bot langzaam wordt verplaatst en nieuwe botaanmaak wordt gestimuleerd. Distractie kan met inwendige, uitwendige of met een combinatie van die twee methoden uitgevoerd worden. In de weken na de operatie wordt het skelet met 0.5 tot 1 mm per dag naar voren gebracht door aan de ingebrachte schroefjes te draaien. Het aangezicht komt uiteindelijk verder naar voren toe doordat de huid, spieren, zenuwen en bloedvaten geleidelijk worden opgerekt. Dit geeft weinig pijn en kan door de ouders worden gedaan. Gedurende een periode van ongeveer 6 maanden blijven de distractoren zitten en worden dan verwijderd.

Deze operatie kan op verschillende leeftijden worden uitgevoerd en de keuze daarvan is afhankelijk van een aantal factoren. In geval van ernstige functionele problemen zoals ernstige ademhalingsafwijkingen of dreigende schade aan het hoornvlies doordat de ogen nauwelijks kunnen sluiten zal deze operatie op zeer jonge leeftijd worden uitgevoerd. Als deze problemen zich niet voordoen dan kan het om psychische redenen gewenst zijn om de operatie uit te voeren, aangezien het uiterlijk meer normaal wordt. Dit wordt altijd in overleg met de ouders en de patient beslist en kan dan rond de leeftijd van 9 tot 12 jaar gebeuren. Ook is het mogelijk om hiermee te wachten tot 18 jaar of later, afhankelijk van de persoonlijke wensen en omstandigheden.

Vaak is een aanvullende operatie nodig om de positie van de bovenkaak helemaal passend te krijgen op de leeftijd van 18 jaar (Le Fort I), met of zonder naar voren verplaatsen van de onderkaak.

- verwijderen van keel- en neusamandelen

Vanwege het hoge risico op slaap apneus worden de keel- en neusamandelen vaker verwijderd bij kinderen met Crouzon syndroom dan bij gezonde kinderen. De ademhaling kan hierdoor aanzienlijk verbeteren maar het is niet altijd te voorspellen voor hoe lang dit effectief is.

- verhoogde hersendruk

De oogarts zal controles van de oogzenuw (fundoscopie) uitvoeren om het ontstaan van een te hoge hersendruk op tijd op het spoor te komen. Ook wordt in het eerste levensjaar en op de leeftijd van 2 en 4 jaar (en op indicatie frequenter) een MRI scan gemaakt om de grootte van de hersenkamers te beoordelen. Indien er tekenen zijn van verhoogde hersendruk wordt veelal aanvullend onderzoek gedaan van het oog (OCT) en soms een directe meting van de hersendruk. De behandeling bestaat meestal uit het (opnieuw) vergroten van de schedel. Bij stoornissen in de afvoer van het hersenvocht wordt eventueel een hersendrain ingebracht om het teveel aan hersenvocht af te laten vloeien.

- operatie aan oren

Er is bij herhaling een operatie nodig voor het plaatsen van buisjes ter behandeling van de terugkerende oorontstekingen.