

## Κρανιοσυνοστέωση σχετιζόμενη με στραβισμό

### Γενική περιγραφή:

Η κρανιοσυνοστέωση είναι μια πρόωρη σύντηξη των κρανιακών ραφών. Μπορεί να είναι μεμονωμένη ή μέρος ενός συνδρόμου. Είναι μια συγγενής διαταραχή με ευρείες, πολυσυστημικές κλινικές εκδηλώσεις. Εμφανίζεται με συχνότητα 1 άτομο στις 2000 γεννήσεις.

Οφθαλμολογικές επιπλοκές εμφανίζονται στην κρανιοσυνοστέωση, είτε με άμεση προσβολή του οπτικού νεύρου ή του βολβού του ματιού είτε έμμεσα λόγω αυξημένης ενδοκρανιακής πίεσης. Οι πιο συχνές εκδηλώσεις είναι οι οφθαλμοκινητικές διαταραχές (στραβισμός), παρουσιάζοντας υψηλότερο επιπολασμό από ό,τι στο γενικό πληθυσμό (4%).

### Αίτια:

Η κρανιοσυνοστέωση είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης ενός γονιδίου ή περισσότερων. Συνήθως πρόκειται για *de novo* αυτοσωμικές επικρατείς μεταλλάξεις. Τα γονίδια που είναι πιο συχνά μεταλλαγμένα είναι τα *FGFR2*, *FGFR3*, *TWIST1* και *EFNB1*. Άλλα στοιχεία, όπως οι παθήσεις του θυρεοειδούς ή η λήψη συγκεκριμένων ουσιών από τη μητέρα κατά τη διάρκεια της κύησης, αυξάνουν την πιθανότητα εμφάνισης της διαταραχής στο παιδί. Οι ανατομικές αλλαγές επηρεάζουν και τους οφθαλμικούς κόγχους εκτός από το υπόλοιπο κρανίο. Η επακόλουθη μετατόπιση και δυσλειτουργία των εξοφθάλμιων μυών συμβάλλουν στην ανάπτυξη στραβισμού.

### Κλινική εικόνα:

Η κρανιοσυνοστέωση προκαλεί χαρακτηριστικές μορφολογικές αλλαγές στο κρανίο που έχουν ως αποτέλεσμα την ψυχολογική επιβάρυνση του ασθενούς ενώ υπάρχει περίπτωση να συνυπάρχουν και αναπτυξιακή καθυστέρηση, νοητικές διαταραχές, επιληπτικές κρίσεις και κεφαλαλγίες. Συχνά είναι επίσης τα οφθαλμολογικά συμπτώματα όπως ο στραβισμός, η αμβλυωπία, τα διαθλαστικά σφάλματα και η ατροφία του οπτικού νεύρου λόγω αυξημένης πίεσης μέσα στον οφθαλμικό κόγχο.

Οι περισσότεροι ασθενείς παρουσιάζουν στραβισμό τύπου V με εξωτροπία μεγαλύτερη όταν ο ασθενής κοιτάει προς τα πάνω. Ξηροφθαλμία και διαθλαστικές ανωμαλίες μπορούν επίσης να παρατηρηθούν λόγω των ανατομικών αλλαγών του κόγχου.

### Πηγές:

- Lehman S. Strabismus in craniosynostosis. *Curr Opin Ophthalmol*. 2006 Oct;17(5):432-4. doi: 10.1097/01.icu.0000243017.90004.5b. PMID: 16932059.
- Duan M, Skoch J, Pan BS, Shah V. Neuro-Ophthalmological Manifestations of Craniosynostosis: Current Perspectives. *Eye Brain*. 2021 Jan 29;13:29-40. doi: 10.2147/EB.S234075. PMID: 33542671; PMCID: PMC7853409.
- <https://doi.org/10.1016/j.neuchi.2019.10.010>
- <https://www.nature.com/articles/ejhg2010235>