

Cleidocranial dysplasi

Cleidocranial dysplasi (CCD) er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes av en forsinket lukking av skallesømmer, manglende eller underutviklede kraveben og avvikende tannutvikling.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

CLEIDOCRANIAL DYSPLASI

Cleidocranial dysplasi (CCD) er en medfødt arvelig tilstand,

CCD kjennetegnes av en forsinket lukking av fontaneller og skalle-sømmer, manglende eller underutviklede krageben og avvikende tannutvikling. Cleido betyr krageben, cranial har med skallen å gjøre og dysplasi vil si feilutvikling og unormal form.

Diagnosen gir et annerledes utseende på grunn av de manglende kragebena, uvanlige hode- og ansiktstrekk og lav kroppshøyde.

Symptomer og alvorlighetsgrad varierer meget, også innenfor samme familie.

Forekomst

Det fødes ca. ett barn hvert tredje år med CCD i Norge, likt fordelt på begge kjønn. 1 - 9 pr. 1.000.000

Årsaker

Årsaken til CCD er en genfeil som fører til feilutvikling av knokler, bruskkvev og vev. Per i dag er RUNX2 det eneste genet vi kjenner til som er forbundet med CCD. CCD er arvelig og følger autosomal dominant arvegang. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander, blant andre CCD skyldes en

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes.

Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved region-sykehusene kan gi dette. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan stilles på bakgrunn av forstørrede fontaneller og/eller ufullstendige eller manglende krageben, som kan bekreftes med røntgenbilder. Manglende krageben kan også oppdages på ultralyd-undersøkelse under graviditet. Hos ca. 60-70 % kan diagnosen bekreftes ved en gentest.

Tegn og symptomer

Kraniet: Den normale lukkingen av skallens fontaneller (de myke partiene der skallebena møtes) og brede suturer (sømmene mellom skallebena) er forsinket. I sjeldne tilfeller uteblir lukkingen helt. Dette har stor betydning for skallens hardhet og vekst. I sømmene kan det dannes "benete øyer", som ved 4-7 års alder erstattes av små uregelmessige knokler. På grunn av disse knoklene får hodet og ansiktet en avvikende form.

Ansikt: Pannen er framskutt, bred og høy, og har en vertikal fure. Kjeve- og nesebein er underutviklet, dette gir et tilbaketrukket mellomansikt samt underbitt. Neseryggen er bred og kort, avstanden mellom øynene er større enn vanlig.

Luftveier: Tilbaketrukket mellomansikt gir trange luftveier. Bihulene er ofte underutviklede eller kan mangle. Dette får konsekvenser for pust, søvn og hørsel. De trange forholdene kan øke risikoen for luftveisinfeksjoner. Støyende pust, snorking og pustestopp under søvn (apné) er vanlig.

Munnhule og tenner: Tannutviklingen påvirkes hos alle med CCD. Utvikling og vekst av melketenner er normal, men tennene felles ikke til

vanlig tid og hindrer dermed frembrudd av permanente tenner. Ofte dannes det for mange permanente tenner, også utenfor tannbuen (det egentlige bittet). Tannemaljen er dårlig, og risikoen for karies (hull i tennene) øker.

Skjelett: CCD plasseres også i gruppen skjelettdysplasier. Kragebenet er underutviklet eller mangler. Brystkassen kan være trang, og i kombinasjon med trange luftveier, kan det for enkelte gi ytterligere pusteproblemer. Skulder-, albue- og hofteledd er ofte feilutviklet og overbevegelige. Ulike avvik kan finnes i hender og føtter. Den grovmotoriske utviklingen kan være forsinket. Mineraliseringen av skjelettet kan være nedsatt. Det betyr økt fare for brudd.

Personer med CCD har lav kroppshøyde. Gjennomsnittshøyden for menn er 165 cm og 156 cm for kvinner. Rygggraden utvikler seg ofte skjevt (scoliose). Bekkenet er smalt, og kan føre til at kvinner må føde med keisersnitt.

Behandling og oppfølging

CCD er en sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge behandling og tverrfaglig oppfølging i lang tid. Spesielt gjelder dette omfattende tann- og kjeveortopedisk behandling under hele oppveksten. Den avsluttes først ved 18 - 20 års alder, når kjeven er ferdig utviklet. Behandling og trening er viktig for å forebygge og forsinke feilstillinger i skjelettet samt opprettholde styrke, smidighet og balanse.

Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet som har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med misdannelser og skader i hode- og hals-området. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, kjevekirurgi, øre-nese-hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle med denne diagnosen kan henvises til teamet.

Fjerning av falske mandler/polypper, eventuelt operasjon av mellomansikt kan bedre plassforholdene dersom man har puste- og søvnproblemer. Dette kan også bidra til å redusere bihule- og ørebetennelser.

Melketenner som ikke felles til normal tid bør fjernes for å lette frembrudd av permanente tenner. Overtallige tenner bør fjernes kirurgisk så snart man oppdager dem på røntgenbilder. Det blir vanligvis behov for kjeveortopedisk behandling (tannregulering). Hos enkelte kan det bli nødvendig med kjeveoperasjon etter at kjeveveksten er avsluttet i 20-årsalderen, for å korrigere bittforholdene.

Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. CCD kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn (tenner), svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de mindre barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forbindelse med behandling. Kostholdet må tilpasses. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten tilrådes, særlig hvis vanskene vedvarer.

Forandring og slitasje av hofter og rygg kan kreve operasjoner og ortopediske hjelpemidler. Dersom forbening av skallens fontaneller og sømmer uteblir, kan det være klokt å bruke hjelm ved aktivitet som innebærer risiko for skade mot hodet. Operasjon kan bli nødvendig.

Hørsel skal sjekkes spesielt hos det nyfødte barnet, og nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Enkle og gode hjelpemidler finnes. Systematisk oppfølging og behandling av hørsel og øre-/bihulebetennelser er viktig.

De underutviklede kravebena vanskeliggjør bæring av blant annet tung skolesekk. Dobbel sett skolebøker kan være hensiktsmessig. Tilrettelagt fysisk aktivitet, i starten gjerne som lek og sammen med andre barn, er viktig for å forebygge/forsinke leddproblem og feilstillinger, og for å opprettholde styrke og bevegelighet. Praktiske tiltak kan være hjelpemidler for bevegelse og forflytning, da det kan være utfordrende å gå lengre strekninger. Ulike hjelpemidler, også for fritidsaktiviteter, kan bidra til bedre funksjon, økt deltagelse og selvstendighet. Kombinasjon nedsatt hørsel, avvikende munn-/kjeveforhold og omfattende tannbehandling, tilsier at noen vil kunne ha behov for logopedhjelp.

Å få et barn med en sjelden diagnose

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk. Dersom diagnosen er synlig, vil mange foreldre oppleve det som krevende å måtte forholde seg til andre menneskers reaksjoner på det som er annerledes, i tillegg til at de må ivareta egne følelser og bekymringer. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Å få et barn med en sjelden diagnose kan sette i gang tanker, spørsmål og følelser det kan være viktig å snakke med andre om. De fleste foreldre har et stort behov for informasjon om diagnosen, og eventuell behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barns utvikling og familiens hverdag er sentral for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Snakk med helsesøster og barnets fastlege. Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Etter hvert trenger barnet alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Når barn blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil også foreldrene lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har delt og bearbeidet sine egne opplevelser. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn som er informert om egen diagnose og dens behandling vil framstå som tryggere når andre har spørsmål, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at tennene mine er litt rare. Ellers er jeg akkurat som deg".

Å leve med Cleidocranial dysplasi – fra barndom til voksen alder

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en medisinsk diagnose eller ikke. Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som krevende. Tenårene er en spesielt sårbar fase. For mange kan det oppleves vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden, og ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Å ha en medisinsk diagnose som medfører behandling i tenårene kan være svært krevende. Ungdom med cleidocranial dysplasi må gjennom omfattende tannbehandling som kan påvirke utseendet i tenårene. Dette kan være psykologisk krevende og påvirke identitet og selvfølelse. Da kan det være ekstra viktig å være åpen om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan også være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om egen diagnose viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger på ingen måte sammen med hvor synlig diagnosen er. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av synlighet. Å leve med en sjelden diagnose som medfører mye behandling kan være utfordrende. Ungdommer og voksne som har gjennomgått operasjoner som endrer utseendet forteller at dette kan være krevende og berører viktige tema som identitet og selvfølelse. Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte, et nettverk og hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier, gjør det mulig å leve godt med diagnosen.

Brukerforeninger

Gjennom Norsk Craniofacial Forening (www.craniofacial.no) kan man få kontakt med andre familier som er i en lignende situasjon.

Litteratur

- Boken **”Et annerledes utseende”** inneholder både personlige refleksjoner om livet med et annerledes utseende og fagstoff om hva det innebærer å leve med slike tilstander. Boken er et samarbeidsprosjekt mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Senter for sjeldne diagnoser og TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret.
Last ned PDF-utgaven fra våre nettsider (64 sider, pdf)
- Boken **”Kraniofaciala missbildningar”** er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre eller pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale handikapp og forklare om behandlingsmetoder. Boken har også bilder og tegninger av hodeskallens fasong som følge av for tidlig lukning av en eller flere av hodeskallens sømmer.
Last ned boken fra våre nettsider (43 sider, pdf)
- Boken **”Et annet ansikte”** er utgitt av Mun-H-Center - et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. Boken belyser i hvilken grad våre liv påvirkes av utseendet vi har fått. Den bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet.
Les mer om boken på mun-h-center.se.
- **«Skolestartboka»** er gitt ut av Senter for sjeldne diagnoser, som et bidrag til å få til en bedre overgang fra barnehage til skole for barn med sjeldne diagnoser og funksjonsnedsettelse. Den kan lastes ned fra våre nettsider eller bestilles fra vårt senter.

Nyttige lenker

- www.craniofacial.no - Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.
- Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>
- www.rarelink.no - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.
- www.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.
- Lukket Facebookgruppe for personer med cleidocranial dysplasi og pårørende (fra oktober 2016): Cleido Cranial Dysplasi Norge
- www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Juni 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iværsettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).