

Crouzon syndrom

Crouzon syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig (kraniosynostose).

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

CROUZON SYNDROM

Crouzon syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig, kraniosynostose (se egen folder). I tillegg er mellomansikt og overkjeve underutviklet. Derfor blir øyehulen grunn og øynene utstående.

Operasjoner og annen behandling vil bedre de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulik grad av et annerledes utseende.

Forekomst

Det fødes cirka 2 personer med Crouzon syndrom hvert år i Norge. Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, tilsier dette at det finnes cirka 50 personer med crouzon syndrom i Norge.

Årsaker

Syndromet skyldes genfeil i FGFR2-genet. Arvegangen er autosomal dominant. 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, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan alle med crouzon, foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning ved

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn, og de fleste oppdages rett etter fødsel. Klinisk kan Crouzon syndrom forveksles med andre lignende diagnoser. Diagnosen kan kun bekreftes ved genest.

Tegn og symptomer

Kraniet: Misdannelsene i kraniet og ansiktsskjelettet skyldes at en eller flere av sømmene i hodeskallen har lukket seg for tidlig. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst, blir plassen liten og det kan det bli forhøyet trykk i hjernen. Dette kan blant annet gi hodepine og synsforstyrrelser. For tidlig lukking av sømmer gir også hodeskallen en uvanlig fasong.



Foto: ©Crouzon Support Network, a program of AmeriFace

Ansiktet: Fordi overkjeven er kortere og smalere enn normalt vil tennene få for liten plass. Over- og underkjeven vil heller ikke passe sammen. Da kan det bli vanskelig å bite og tygge maten ordentlig og talen kan bli utydelig.

Luftveier: De øvre luftveier er nesten alltid trange fordi nesehulen og nesesvelget påvirkes av den underutviklede overkjeven. Mange puster bare gjennom munnen. Det er vanlig med hyppige forkjølelser. Pusteproblemene kan føre til søvnevansker.

Øye og syn: Det er stor avstand mellom øynene, og øyehulene er grunne. Det gjør at øynene ofte er mer utstående enn normalt. På grunn av dette kan det være vanskelig å lukke øynene helt, også under søvn. Mange er nærsynte.

Øre og hørsel: Det ytre øret er normalt, men innover kan det være ulike misdannelser: for eksempel trange øreganger, eller misdannelser i de

små knoklene i det indre øret. Disse forandringene gjør at hørselen ofte er nedsatt.

Ledd: Noen har stive ledd, særlig albuer og knær. Det kan være nedsatt bevegelighet i nakken på grunn av at de øverste nakkevirvlene er sammenvokst.

Behandling og oppfølging:

Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet. Det har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med sjeldne misdannelser i hode-halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen Crouzon syndrom kan henvises til teamet.

Crouzon syndrom er en sammensatt og variabel tilstand. Alle med diagnosen tilbys tverrfaglig utredning, behandling og oppfølging.

Operasjoner: De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte for å gi hjernen nødvendig vekstmulighet slik at det ikke oppstår for høyt trykk. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan. Operasjoner i ansiktet vil kunne endre utseende i varierende grad.

Hjelmbehandling: Den vanligste operasjonsmetoden er avhengig av at man i etterkant av operasjonen bruker en hjelm. Hensikten er at hodet skal forme seg etter hjelmen (ortosen) og gi en normalisert og symmetrisk form når barnets hodeskalle vokser. Ortosen er tilpasset barnets hode og er godt polstret slik at den ikke forstyrrer barnets aktiviteter. Hjelmen tilpasses hodestørrelsen fortløpende. Barnet må bruke ortosen 23 timer i døgnet. Hvor lenge man må bruke hjelmen er individuelt. Vanligvis brukes hjelmen 9-18 måneder etter operasjonen.

Luftveier: Mange opplever at de snorker og har pustestopp i forbindelse med søvn. Dette kan behandles på ulike måter avhengig av alvorlighetsgrad. Ved å fjerne mandlene bedres plassen i luftveiene.

I mer alvorlige tilfeller trengs pustehjelp for eksempel fra en pustemaske som brukes om natten, CPAP (continuous positive airway pressure). Jevnlig oppfølging fra øre/nese/hals- lege er viktig for å sikre god funksjon.

Tenner: Tannstillingen kan være påvirket av misforholdet mellom over- og underkjeve, så tannregulering vil være nødvendig. Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig.

Øyne: Synet skal følges opp jevnlig hos øyelege. Mange har nytte av å bruke kunstig tårevæske

Ernæring: Riktig ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Sæthre-Chatzen syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Apert syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må de ivareta egne følelser og bekymringer. I den første fasen er det viktig at *begge foreldre* får kontakt med helsepersonell som har kunnskap om diagnose og behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er også sentral for at foreldre skal 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.

Foreldre som har bearbeidet egne følelser, vil lettere kunne forstå og ta imot barnets reaksjoner og være i stand til å hjelpe dem videre.

Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, er nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barnet bør derfor

lære seg et enkelt svar på hva det kan si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at hendene mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg».

Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase og mange er redde for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Ungdom med Apert syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykologisk påkjenning og virke inn på identitet og selvfølelse.

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med mer kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for behandling i voksen alder.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger ikke nødvendigvis sammen med hvor synlig en diagnose er. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av hvor synlig diagnosen er. Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte, nettverk og hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier gjør det mulig å leve godt med diagnosen.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for å få hjelp til å finne gode samtalepartnere lokalt.

Brukerforeninger

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

Litteratur

(Du finner lenkene under Sæthre-Chotzen på sjeldnediagnoser.no)

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg, for 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. Den 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 på mun-h-center.se.
- 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. Den 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)
- «**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

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.

www.ffo.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

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](https://www.facebook.com/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).