

Kraniosynostoser

Kraniosynostose betyr at en eller flere av hodeskallens sømmer lukkes for tidlig. For tidlig lukking kan skje før og noe etter fødsel.

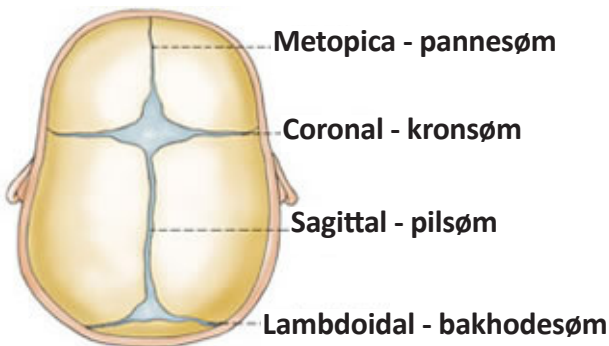
SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

KRANIOSYNOSTOSER

Kraniosynostose betyr at en eller flere av hodeskallens sømmer (suturer) lukkes for tidlig. For tidlig lukking kan skje før og like etter fødsel. Tilstanden kjennetegnes ved at skallen får en uvanlig form, avhengig av hvilken søm som lukker seg.

Kranio betyr hodeskalle og synostose betyr at skalleben/knokler har vokst sammen.

Sømmene i hodeskallen



Kraniosynostoser deles i to grupper:

Cirka 90 % er **enkle kraniosynostoser** der det vanligvis er én søm som er lukket, som ved metopicasynostose/trigonocefali = trekantskalle, eller sagittalsynostose = båtskalle.

Cirka 10 % er **syndromale**, det vil si der kraniosynostosen er en del av et syndrom, og knoklene i mellomansiktet også er berørt; som for eksempel ved Apert syndrom og Crouzon syndrom.

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.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsi at det fødes cirka 30 barn per år i Norge med kraniosynostoser, hvorav omkring 10 % er syndromale eller komplekse.

Årsaker

De fleste enkle kraniosynostoser oppstår sporadisk, og årsaken er ukjent. Tvillingstudier tyder på at årsaken kan være en kombinasjon av genetiske (arvelige) og miljømessige faktorer. Sannsynligheten for å få flere barn med samme diagnose er svært liten. Det er også liten risiko for at voksne, som er født med enkel kraniosynostose får barn med tilstanden.

Syndromale kraniosynostoser opptrer ofte som resultat av en genfeil (mutasjon) eller kromosomfeil. Flere av de syndromale kraniosynostosene er forårsaket av en genfeil hvor mekanisme for arvegang er autosomal dominant: genfeilen vil 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 skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan alle med kraniosynostoser, foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan stilles etter en klinisk undersøkelse av hodeformen. Den kan også stilles ved CT-bilde av hodet. Ved mistanke om et spesifikt syndrom, som for eksempel crouzon syndrom, kan i mange tilfeller en gentest bekrefte eller avkrefte mistanken.

Tegn og symptomer

Hjernens vekst er pådriver til skallens vekst. At hodeskallen vokser

normalt, forutsetter at sømmene i skallen er åpne, slik at det fibrøse vevet, som sømmene består av, kan strekkes ettersom hjernen presser på.

Hjernen tredobler sitt volum de første 12-15 måneder. Pannesømmen lukkes ved 2-års alder, mens de øvrige sømmene i skallen ikke lukkes før i voksen alder hos friske mennesker.

Ved kraniosynostose lukkes en eller flere sømmer for tidlig, og det oppstår et misforhold mellom hjernens planlagte vekst og kraniets mulighet for utvidelse. Dersom en søm lukkes for tidlig, hemmes hjernens vekst på dette stedet, og kompenseres med overvekst der sømmene er åpne. Dette gir en uvanlig skalleform, og sikrer ikke hjernen tilstrekkelig plass til å vokse. Det vil kunne oppstå et for høyt trykk, som ubehandlet kan skade synsnerven og føre til nedsatt syn og til ulik grad av kognitiv svikt.

Symptomer på for høyt trykk i hjernen hos barn kan være:

- hodepine
- generell mistriksel
- dårlig matlyst og søvn
- kvalme og oppkast
- manglende respons på stimuli
- solnedgangsblikk

Høyt trykk i hjernen oppstår som regel ikke akutt.

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, plastisk kirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosene syndromale kraniosynostoser og metopica/trigonocephali kan henvises dit.

Ikke alle barn med kraniosynostose trenger behandling. Det er stor variasjon i alvorlighetsgrad.

Operasjon: Dersom symptomene tyder på et for høyt trykk, må barnet behandles. Hovedhensikten med behandlingen er å normalisere trykket i hjernen. Dette skjer ved en skallerekonstruksjon; en operasjon som sikrer hjernen god plass for videre vekst. Den vil også gi skallen en mer vanlig form.

Operasjonen ved kraniosynostoser utføres gjerne i løpet av barnets første leveår, for å unngå for høyt trykk i hjernen. Da er skallebena fremdeles myke og lettere å trekke fra hverandre.

Ved de fleste enkle kraniosynostoser er en operasjon og oppfølging tilstrekkelig. Prognosen er god.

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.

Ernæring: Enkle kraniosynostoser kan gi dårlig matlyst med oppkast og kvalme på grunn av økt trykk i hjernen. Utfordringene er ofte størst hos de minste barna.

Informasjon: Senter for sjeldne diagnoser har tilbud til pasienter med syndromale og komplekse kraniosynostoser.

Senteret har informasjonsmateriale for disse diagnosene:

- Apert syndrom
- Crouzon syndrom
- Muenke syndrom
- Pfeiffer syndrom
- Sæthre-Chatzen syndrom
- Metopica/trigonocephali

Brukerforening

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 Kraniosynostoser 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

- <http://tako.no>

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT)

- Craniofacialt team, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk etter "craniofacialt team" på www.oslo-universitetssykehus.no, eller finn den direkte lenken på våre nettsider.

- <http://www.rarelink.no>

Nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelse og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

- <http://www.lgs.no>

Foreningen for leppe-gane-spalte

- <http://ffo.no>

Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

- <http://www.craniofacial.no>

Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

April 2018

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 iversettes.

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).