

Crouzon syndrom

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). Dette hindrer en normal vekst av hodeskallen og dermed hjernens utvikling.

I tillegg er mellomansikt og overkjeve underutviklet, og øyehulene blir grunne og øynene utstående. Syndromet varierer i alvorlighetsgrad, og kan gi ulike utfordringer.

Operasjoner og annen behandling er nødvendig ved de alvorligste tilfellene allerede kort tid etter fødsel. Tilstanden gir ulik grad av et annerledes utseende.

Om denne brosjyren

Brosjyren er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med seksjon for barnenevrokirurgi og avdeling for plastikk- og rekonstruktiv kirurgi ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet.

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

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

Årsaker

Syndromet skyldes en genfeil i FGFR2-genet. Arvegangen er autosomal dominant. Da dominerer genfeilen 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 autosomt 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 i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, som også kan henvise til genetisk avdeling ved hjemsted. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning.



Foto: ©Crouzon Support Network, a program of AmeriFace

Hvordan stilles diagnosen?

Hos noen barn er det åpenbart at det er en vekstforstyrrelse i hjerneskallen allerede ved fødsel. Crouzon syndrom kan forveksles med andre lignende tilstander og kan kun bekreftes ved gentest.

Er det mistanke om vekstforstyrrelse i en av skallens vekstsoner og/eller ansiktssknekler, må barnet henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Teamet har nasjonalt behandling og oppfølgingsansvar for alle med sjeldne misdannelser i hode- og halsområdet, og består av spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Tegn og symptomer

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

Ansiktet: Barn med Crouzon syndrom har en veksthemming av mellomansikt (overkjeve og kinnbein). Underkjeven er ikke påvirket av syndromet.

Med alderen vil over- og underkjeven ikke passe sammen, og det kan bli vanskelig å bite og tygge maten ordentlig. Talen kan i tillegg bli utydelig.

Luftveier: De øvre luftveier er nesten alltid trange fordi nesehulen og neseselget påvirkes av den underutviklede overkjeven. Mange puster bare gjennom munnen.

Barn med Crouzon syndrom må undersøkes med tanke på søvnkvalitet (søvnåpne). Mange vil trenge pustestøtte om natten ved hjelp av en pustemaskin, CPAP (continuous positive airway pressure). I enkelte tilfeller er noen få avhengig av en trakeotomi (hull på halsen) for å kunne puste tilstrekkelig.

Det er vanlig med hørbar pust og snorking

Øye og syn: Øyehulene er grunne. Dette gjør at øynene ofte er mer utstående, og det kan være vanskelig å lukke dem helt, særlig under søvn. Da blir hornhinnene tørre, og øynene er mer utsatt for betennelse og skade.

Øre og hørsel: Det er ikke uvanlig med hørselsnedsettelse. Barn med Crouzon syndrom bør derfor undersøkes av en spesialist med kjennskap til tilstanden.

Ledd: Det er sjelden sammenvoksinger i ledd, men noen kan ha stive ledd, særlig i albuer og knær. Det kan være nedsatt bevegelighet i nakken fordi de øverste nakkevirvlene er sammenvokst.

Behandling og oppfølging

Crouzon syndrom er en sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge en tverrfaglig behandling og oppfølging i et livsløpsperspektiv.

Operasjoner: De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Noen må opereres som nyfødt for å gi hjernen nødvendig vekstmulighet slik at det ikke oppstår for høyt trykk. Det anbefales at barn ved 2–6 måneders alder blir operert med **kikkhullskirurgi** for å bedre hjerneskallens vekstmuligheter. Ved en slik operasjon åpnes den affiserte sømmen gjennom 1–2 små snitt som er ca 2–3 cm lange. Skallen vil da kunne vokse normalt og gi plass til hjernens vekst. Vanligvis reiser barnet hjem dagen etter inngrepet. Etter en slik operasjon er det nødvendig å bruke en hjelm i 6–18 måneder slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og må brukes det meste av døgnet. Barnet følges videre ved kirurgisk dagavdeling på Rikshospitalet.

Les mer om behandlingsprogrammet på oslo-universitetssykehus.no

Hvis ikke kikkhullskirurgi er tilstrekkelig, er det nødvendig med en operasjon hvor sømmene blir åpnet helt, samtidig som skallen bygges ut for å gi nok plass til hjernens vekst. Samtidig korrigeres skalleformen. Dette er en mer langvarig operasjon og barnet må være innlagt på Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet i 4 til 7 dager.

Noen barn med Crouzon syndrom kan ha et alvorlig underutviklet mellomansikt hvor både syn, pust og matinntak påvirkes. Det er da nødvendig med en operasjon med fremflytting av mellomansiktet. Som oftest blir denne operasjonen utført når barnet er 6–12 år. Barn og foresatte vil bli godt forberedt med jevnlig samtaler hos BUP/psykolog før operasjonen utføres.

Dette er et større inngrep som krever lang sykehusinnleggelse.

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

I mer alvorlige tilfeller er det behov for 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, og tannregulering vil være nødvendig. Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. En elektrisk tannbørste kan være et godt hjelpemiddel.

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. Crouzon syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrede 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 Crouzon 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.

Barn bør derfor lære seg et enkelt svar på hva de kan si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at øynene 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 Crouzon syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykisk påkjenning og kan 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.

Senter for sjeldne diagnoser

Ta gjerne kontakt med oss i 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 kan laste ned dokumentene under Crouzon 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 annat 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

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).