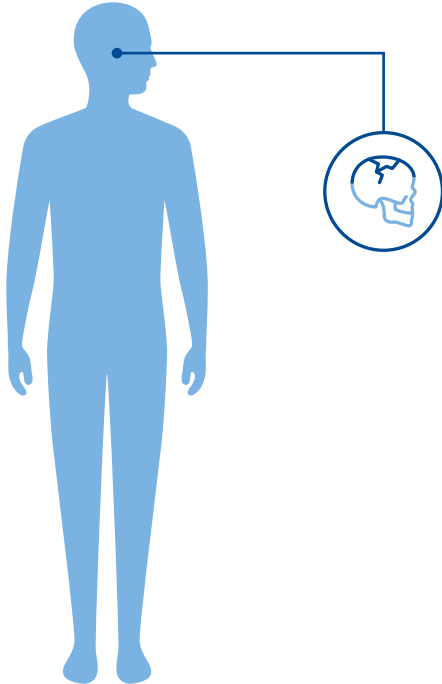


Kraniosynostose



Kraniosynostose er en medfødt tilstand hvor en eller flere av skallesømmene har vokst sammen for tidlig, og som ubehandlet kan føre til at hjernen ikke får nok plass til å vokse. Tilstanden varierer i alvorlighetsgrad.

KRANIOSYNOSTOSER

Kraniosynostose er en vekstforstyrrelse i hodeskallen hos nyfødte og små barn. betyr at en eller flere av hodeskallens sømmer lukkes for tidlig. For tidlig lukking kan skje før og noe etter fødsel.

Hodeskallen (kraniet) består av benplater som er atskilt av elastiske sømmer. Ved fødselen er disse sømmene åpne slik at skallen vokser i takt med hjernen. Ved kraniosynostose er det en for tidlig lukning av en eller flere sømmer. Dette påvirker hjernens vekst og formen på hodeskallen.

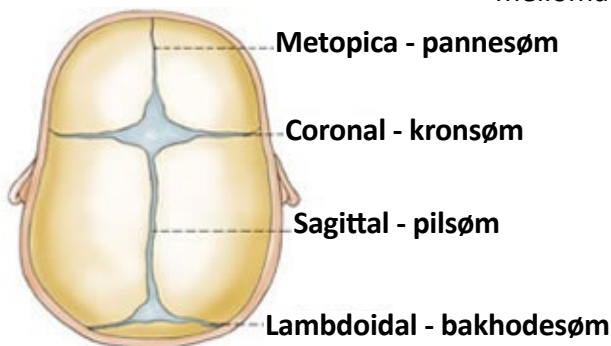
Kranio betyr hodeskalle og *synostose* betyr at skalleben/knokler har vokst sammen.

Kraniosynostoser deles i to grupper:

Cirka 90 % er enkle kraniosynostoser der det vanligvis er én søm som er lukket som ved *metopicasynostose/trigonocefali* («trekantsskalle») eller *sagittalsynostose* («båtskalle»).

Cirka 10 % er syndromale, det vil si at kraniosynostose er en del av et syndrom (for eksempel ved Apert syndrom og Crouzon syndrom) og hvor ofte knoklene i mellomansiktet også er berørt.

Sømmene i hodeskallen



Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Forekomst

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

Årsaker

De fleste enkle kraniosynostoser oppstår sporadisk, og årsaken er ukjent. Hos de fleste er sannsynligheten for å få flere barn med samme diagnose 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; det vil si at genfeilen dominerer 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 skal alle med kraniosynostoser, 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.

Hvordan stilles diagnosen?

Ved kraniosynostose er vanligvis hodefasongen avvikende allerede fra fødsel. Noen ganger kan det være vanskelig å skille kraniosynostose fra vanlige forandringer i hodeskallens fasong som enkelte nyfødte har i siste del av svangerskapet, etter fødsel eller utvikler i nyfødtperioden.

Er det mistanke om vekstforstyrrelse i en av skallens vekstsoner og/eller ansiktsknokler, må barnet henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, ørenese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser.

En tidlig kontakt er viktig for å planlegge rett behandling.

Barnet kan henvises fra helsestasjon, lokal helsetjeneste eller lokalsykehus. Det er ikke nødvendig med røntgenundersøkelser før henvisning sendes.

Undersøkelse hos ulike spesialister

Hos mange barn med kraniosynostose er det opplagt en vekstforstyrrelse i hodeskallen, og diagnosen blir stilt umiddelbart. Dersom det er flere sømmer med vekstforstyrrelser, endret vekst i ansiktet eller avvik andre steder i kroppen, må barnet undersøkes av eksempelvis hjerte- og lunge-spesialister for å fastslå alvorlighetsgrad.

Tegn og symptomer

Hjernens vekst er pådriver til skallens vekst. For at hodeskallen skal vokse normalt må sømmene i skallen være åpne slik at det elastiske vevet som sømmene består av kan strekkes ettersom hjernen vokser.

Hjernen nærmest tredobler volum de første 12-24 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. I noen tilfeller blir veksten så hemmet at hjernen ikke får nok plass. Dette kan føre til at hjernens naturlige vekst blir hindret, og det kan oppstå høyt trykk som ubehandlet kan gi skade på synsnerven, føre til nedsatt syn og ulik grad av funksjonshemming.

Symptomer på for høyt trykk i hjernen kan være:

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

Høyt trykk i hjernen oppstår som regel ikke akutt.

Behandling og oppfølging

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

Kikkhullskirurgi

Ved kraniosynostose anbefales det at barn blir operert med kikkhullskirurgi, helst i 2-6 måneders alder. Sømmen i hodeskallen blir åpnet 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

Hjelmbehandling

Det er nødvendig å bruke en hjelm etter kikkhullskirurgi slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og følges opp ved kirurgisk dagavdeling for barn på Rikshospitalet. Vanligvis brukes hjelmen i 6–18 måneder etter operasjon.

Du finner mer informasjon om behandlingsprogrammet på oslo-universitetssykehus.no. Søk etter «hjelmbehandling».

Alternative operasjoner

I noen tilfeller kan ikke kikkhullskirurgi benyttes. Det vil da være nødvendig med en operasjon hvor nevrokirurgen åpner sømmene helt

og samtidig bygger ut skallen for å gi nok plass, og om nødvendig korrigere skalleformen. Dette er en mer langvarig operasjon, og barnet må være innlagt på Rikshospitalet i 4–7 dager. Det er vanligvis ikke nødvendig med hjelmbehandling etter denne type operasjon.

Enkelte pasienter med syndromal kraniosynostose har også et alvorlig underutviklet mellomansikt, som påvirker syn, pust og matinntak. Det er da nødvendig med en operasjon hvor mellomansiktet flyttes frem.

Dette er et større inngrep som krever en lengre sykehusinnleggelse. Operasjonen gjøres på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Som oftest blir denne operasjonen utført når barnet er mellom 6 og 12 år. Barnet og foresatte vil bli godt forberedt med jevnlig samtaler hos BUP/psykolog før operasjonen utføres.

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

Senteret har informasjonsmateriale om disse diagnosene:

- [Apert syndrom](#)
- [Crouzon syndrom](#)
- [Muenke syndrom](#)
- [Pfeiffer syndrom](#)
- [Sæthre-Chotzen 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. 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. [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. Boken bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet. Les mer om boken 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. Boken har vært et samarbeidsprosjekt

mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter 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

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no
- **Craniofacialt team** ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Søk på "craniofacialt team" på <https://oslo-universitetssykehus.no>
- **Tako-senteret**. Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. www.tako.no
- **Funksjonshemmedes fellesorganisasjon** www.ffo.no
- **Foreningen for leppeganespalte** <http://www.lgs.no>

Desember 2018

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: [Sjeldendiagnose](#)

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo