

UVANLIG
SKALLEFORM

STORE
VARIASJONER

Kraniosynostoser

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

KRANIOSYNOSTOSER

Kraniosynostose betyr at en eller flere av hodeskallens suturer/sømmer lukkes for tidlig. For tidlig lukking kan skje før og noe etter fødsel. Tilstanden kjennetegnes av at skallen får en uvanlig form, avhengig av hvilken søm som er lukket.

Kraniosynostoser deles i to grupper:

- *enkle*, der det vanligvis er én søm som er lukket, som ved metopicasynostose/trigonocefali = trekantskalle, eller sagittalsynostose = båtskalle.
- *syndromale*, dvs. der kraniosynostosen er en del av et syndrom og hvor flere sømmer er lukket; som ved Apert syndrom Crouzon, syndrom, Pfeiffer syndrom, Sæthre-Chatzen syndrom og Muenke syndrom m.fl.

Om navnet

Kranio betyr hodeskalle.

Synostose betyr at knokler/skalleben har vokst sammen. Kraniosynostose kan også skrives med c: craniosynostose.

Forekomst

Ca. ett barn pr. 2000 fødte, det vil si ca. 30 per år i Norge.

Rundt 90 % er enkle kraniosynostoser, vanligvis med bare én lukket skallesøm, mens 10 % opptrer som en del av kraniofaciale syndromer der også knoklene i mellomansiktet er berørt.

Forekomsten er noe høyere hos gutter enn hos jenter.

Årsaker og arv

Enkle kraniosynostoser er ikke arvelige, men oppstår sporadisk. Årsaken er ukjent. Sannsynligheten for å få flere barn med

samme diagnose er svært liten. Det er også svært liten risiko for at voksne, som er født med enkel kraniosynostose, får barn med denne tilstanden.

Syndromale kraniosynostoser opptrer ofte ved en genfeil (mutasjon). Den som har en syndromal kraniosynostose har 50% sjanse for å føre tilstanden videre til sine barn.

Kraniosynostose og hjernens vekst

Hjernens vekst er pådriver til skallens vekst. At hodeskallen vokser normalt, forutsetter at bensømmene 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 månedene. Pannesømmen lukkes ved 2-årsalderen, mens de øvrige sømmene i skallen ikke lukkes før i voksen alder hos friske mennesker.

Ved kraniosynostoser 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 tilsvarende overvekst der sømmene er åpne. Dette gir en uvanlig skalleform, og sikrer heller ikke hjernen tilstrekkelig plass til å vokse. Det vil kunne oppstå et forhøyet trykk i hjernen, som ubehandlet kan skade synsnerven og føre til nedsatt syn. Det kan også føre til ulik grad av kognitiv svikt som lærevansker.

Behandling og oppfølging

Ikke alle barn med kraniosynostose vil trenge behandling. Variasjon i grad og alvorlighet er stor.

Det er viktig å følge hodets vekst ved jevnlig å måle hodeomkretsen (dette gjøres rutinemessig på helsestasjonen).

Symptomer på for høyt trykk i hodet kan være generell utilpasshet som for eksempel dårlig matlyst, kvalme, oppkast, sutring, dårlig søvn og irritabilitet.

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

Det er av stor betydning at denne operasjonen utføres i løpet av barnets første leveår, både ut fra nødvendig trykkreduksjon i hjernen og fordi skallebena fremdeles er myke og lettere lar seg bearbeide.

Ved de aller fleste behandlingstrengende *enkle* kraniosynostoser er en operasjon med påfølgende oppfølging tilstrekkelig. Prognosen er god.

Craniofacialt team

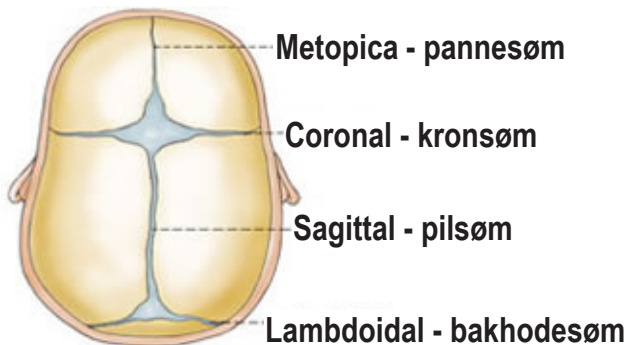
Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet som har et nasjonalt behandlings- og oppfølgings-ansvar for pasienter med misdannelser og skader i hode-halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle med syndromale kraniosynostoser og metopical/trigonocephali kan henvises dit.

Senter for sjeldne diagnoser har kompetansesentertilbud til pasienter med syndromale kraniosynostoser.

Senteret har eget informasjonsmateriale for hver av disse diagnosene:

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

Sømmene i hodeskallen



Mars 2012

Noen aktuelle nettadresser

[www.rikshospitalet.no/
craniofacialtteam](http://www.rikshospitalet.no/craniofacialtteam)

Craniofacialt team ved OUS - Rikshospitalet

www.craniofacial.no

Norsk Craniofacial Forening er en interesseorganisasjon for mennesker med en kraniofacial diagnose, og deres familier

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

Mars 2012



foto: Jo Michael

Senter for sjeldne diagnoser

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Postadresse: Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet, Senter for sjeldne diagnoser Postboks 4950 Nydalen, 0424 OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no



Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetanse senter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

www.sjeldnediagnoser.no

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på
Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710