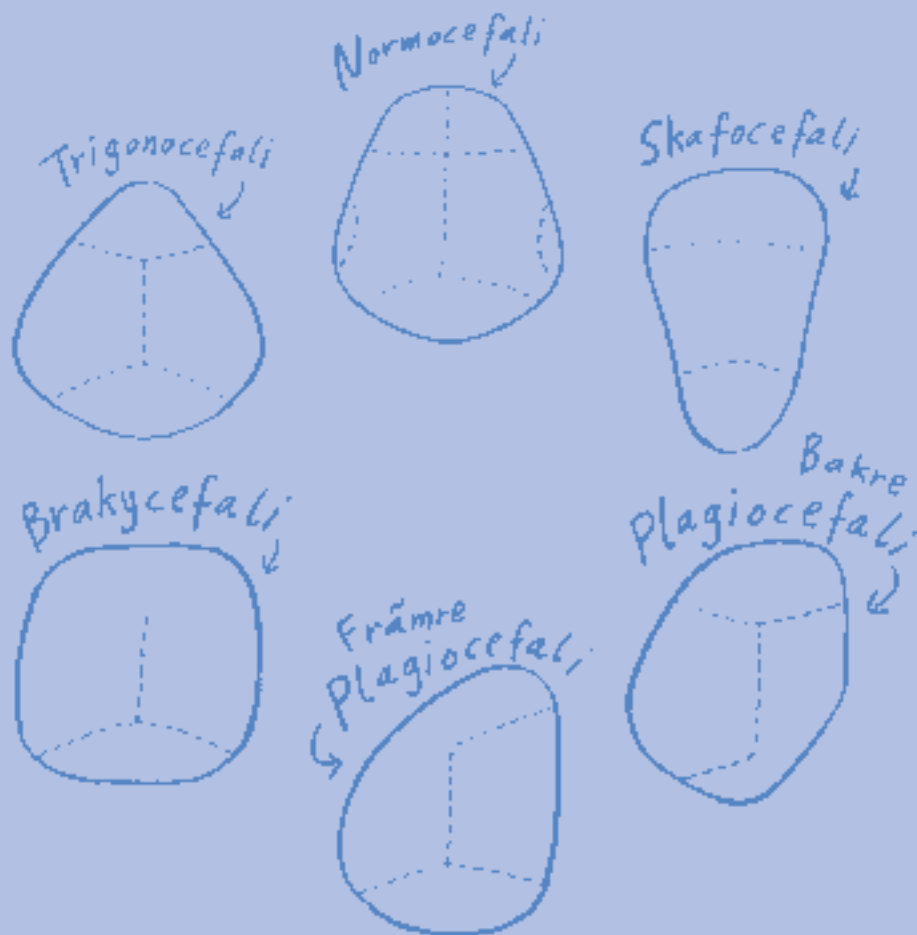




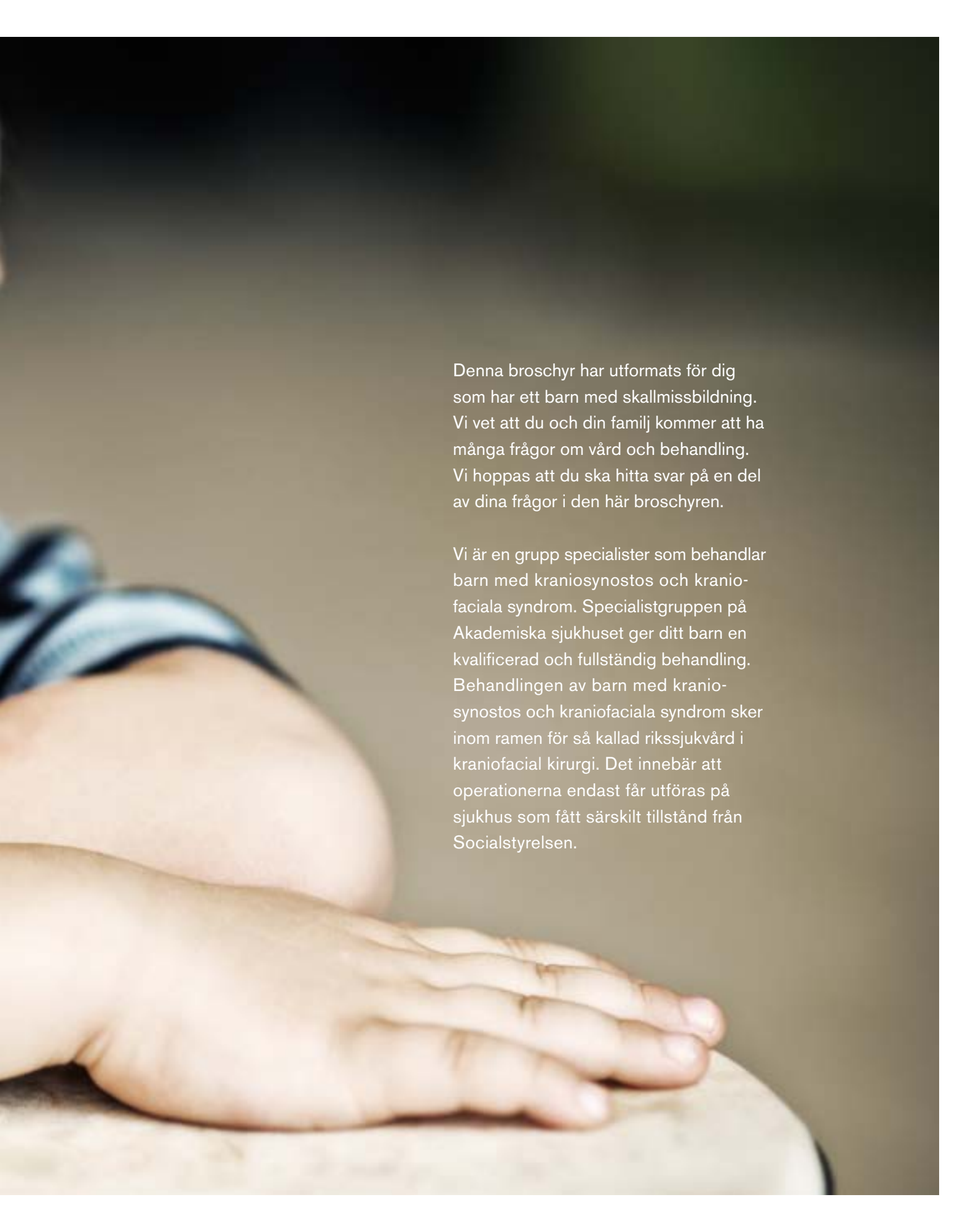
AKADEMISKA
SJUKHUSET

FÖRÄLDRAINFORMATION SKALLMISSBILDNINGAR OCH KRANIOFACIALA SYNDROM



KRANIOFACIALT CENTRUM
AKADEMISKA SJUKHUSET I UPPSALA





Denna broschyr har utformats för dig som har ett barn med skallmissbildning. Vi vet att du och din familj kommer att ha många frågor om vård och behandling. Vi hoppas att du ska hitta svar på en del av dina frågor i den här broschyren.

Vi är en grupp specialister som behandlar barn med kraniosynostos och kraniofaciala syndrom. Specialistgruppen på Akademiska sjukhuset ger ditt barn en kvalificerad och fullständig behandling. Behandlingen av barn med kraniosynostos och kraniofaciala syndrom sker inom ramen för så kallad rikssjukvård i kraniofacial kirurgi. Det innebär att operationerna endast får utföras på sjukhus som fått särskilt tillstånd från Socialstyrelsen.

Skallmissbildningar delas upp i kraniosynostoser och kraniofaciala syndrom. Kraniosynostos är ett samlingsnamn på medfödda skallmissbildningar där en eller flera av de sömmar (suturer) som håller ihop skallens olika ben har slutits för tidigt. Dessa suturer är viktiga för att skallen och hjärnan ska kunna växa. För tidig slutning av en eller flera suturer leder till att skallen får en avvikande form. Kraniofacialt syndrom är ett samlingsnamn för olika tillstånd där det finns kraniosynostos tillsammans med andra missbildningar.

ÖVERGRIPANDE OM KRANIOSYNOSTOS OCH KRANIOFACIALA SYNDROM

Olika typer

Kraniosynostos

Vid kraniosynostos har en eller flera suturer i skallen slutits. Huvudets form påverkas beroende på vilken eller vilka suturer som slutits. Principen är att huvudets tillväxt minskar vinkelrätt mot den slutna suturen. Som en kompensation ökar tillväxten i en riktning parallellt med den slutna suturen. I de flesta fall av kraniosynostos har endast en av suturerna slutits för tidigt. *Figur 1 och Tabell 1* sammanfattar de vanligaste kraniosynostostyperna.

Kraniofaciala syndrom

Barn med kraniosynostos som del i syndrom kan också ha missbildningar i ansiktet och på andra ställen, till exempel händer och fötter. Missbildningen i ansiktet kan ge problem med andning, matning, syn, tal och utseende. Dessa syndrom är mycket sällsynta och har olika svårighetsgrad. De vanligaste kraniofaciala syndromen heter Crouzon, Saethre-Chatzen, Apert, Pfeiffer och Muenke.

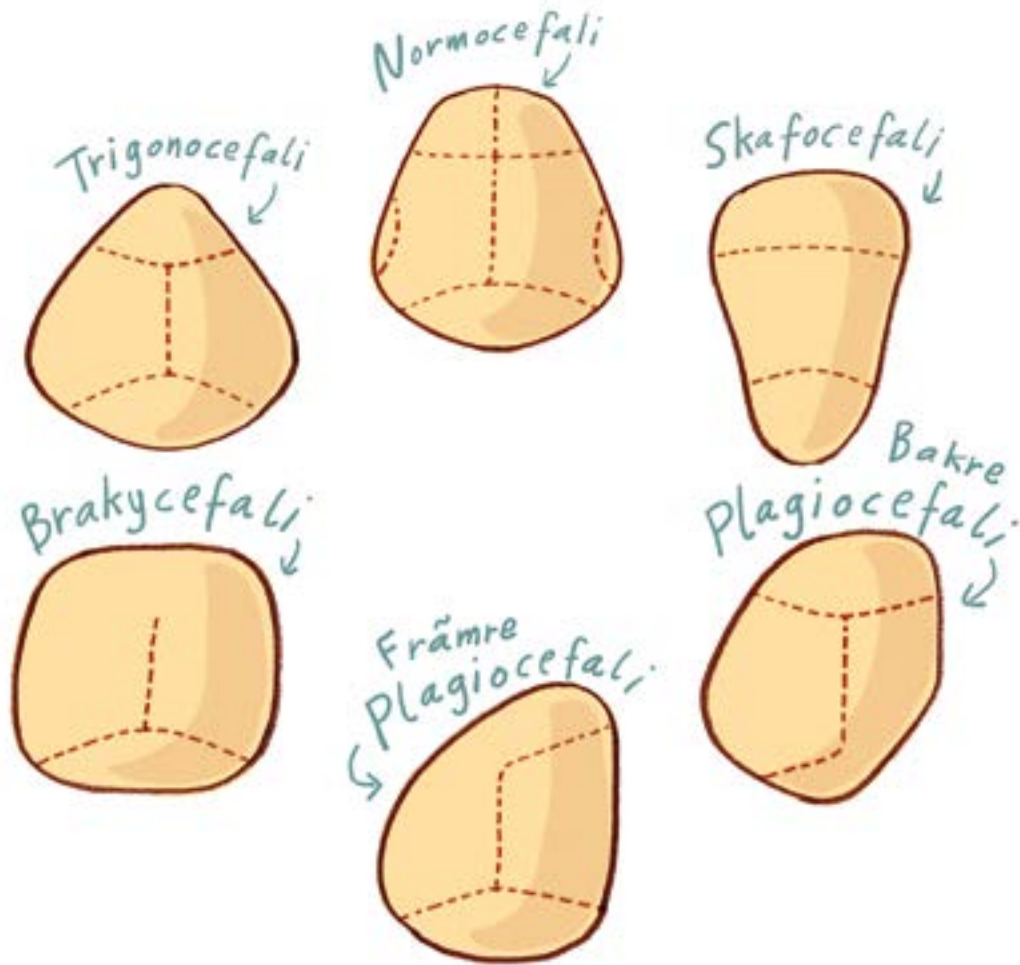
Orsak

Kraniosynostos utan syndrom är i de allra flesta fall inte ärftligt och orsaken är okänd. Det har spekulerats i om trängsel för fostrets huvud i bäckenet under graviditeten skulle kunna ha en betydelse, men det har inte gått att belägga vetenskapligt.

I flera av de kraniofaciala syndromen känner man däremot idag till den bakomliggande genetiska orsaken. Vid misstanke om syndrom kan diagnosen ofta bekräftas genom blodprovstagning och analys av genförändringar.

Förekomst

I Sverige föds det årligen cirka 80–100 barn med kraniosynostos, och ungefär 10–20 % av dessa barn har kraniofaciala syndrom.



Figur 1

| Sutur | → | Skallform |
|-----------------------|---|---------------------|
| Sagittalis | | Skafocefali |
| Metopika | | Trionocefali |
| Ensidig Koronaria | | Främre Plagiocefali |
| Dubbelsidig Koronaria | | Brakycefali |
| Ensidig Lambdaidea | | Bakre Plagiocefali |

Tabell 1

UTREDNING OCH UNDERSÖKNINGAR

Remiss

Remissen skrivs ofta av den barnläkare som gjort den första bedömningen av ditt barns tillstånd. Det går också bra att du som förälder har direktkontakt med kraniofacialsköterskan (se kontaktuppgifter på sista sidan).

Nybesök

När du och ditt barn kommer för ett första besök görs en bedömning av om det finns en kraniosynostos och om det finns tecken till kraniofacialt syndrom. Ditt barn bedöms av en grupp specialister som i regel består av plastikkirurg, neurokirurg, barnneurolog och ögonläkare. I vissa fall deltar andra specialister, som öron-näsa-halsläkare och tandläkare, redan i den första bedömningen. Beslut tas om det är lämpligt att operera och i så fall när och på vilket sätt. Ibland kan det behövas ytterligare undersökningar på hemortssjukhuset eller på Akademiska sjukhuset.

I samband med första besöket hos teamet träffar du och ditt barn kraniofacialsköterskan och får då information om den kommande vården. Om ditt barn är aktuellt för operation träffar du och ditt barn även teamets psykolog för ett kort samtal. För en del familjer kan tiden inför en operation kännas svår och fylld av oro. Om du har behov av psykologiskt stöd inför operationen gör ni tillsammans en planering för stödsamtal i samband med besöket.

I vissa fall lägger vi in barn med kraniosynostos på barnavdelningen för neurologi (95B) för två dagars sammanhållen utredning med röntgenundersökning och bedömning av olika specialister. Barnneurologen bedömer barnets utveckling, efterhör om barnet har några andra sjukdomar och ger förslag på om ytterligare undersökningar behöver göras.

Ögonundersökning

Barn med skallmissbildningar och kraniofaciala syndrom har ökad risk för olika typer av ögon- och synproblem. Skelning, brytningsfel, trånga förhållanden i ögonhålan med risk för synpåverkan, uttorkningsproblem på grund av utstående öga, är några exempel. När det finns en misstanke om ögonpåverkan undersöks barnen av en ögonläkare och en så kallad ortoptist. Dessa undersökningar görs ibland på hemortssjukhuset och i vissa fall på Akademiska sjukhuset.

Vid undersökning på Akademiska sjukhuset får du komma med ditt barn till ögonkliniken för undersökning av en ortoptist som har specialkunskap om skelning och av en barnögonläkare. Vid undersökningen bedömer vi synen med hjälp av olika tester som är anpassade till ditt barns ålder. Vi tittar efter eventuell skelning och undersöker ögats rörelser. Därefter får barnet en droppe i ögat, som leder till att pupillen vidgas. Ögondroppen kan svida under en kort stund. Ni får sedan vänta i cirka 30 minuter och därefter kontrollerar vi ögats brytning och undersöker ögats inre med hjälp av en så kallad ögonspegel. Hela undersökningen tar 1–1,5 timmar, inklusive paus i samband med ögondroppningen.

Röntgenundersökningar

Röntgenundersökningar görs ofta på barn med kraniosynostos. Skelettet kan undersökas med skelettröntgen eller datortomografi och hjärnan undersöks bäst med så kallad magnetkamera.

I vissa fall görs en skelettröntgen eller datortomografi redan på hemortssjukhuset innan remissen skickats till Akademiska sjukhuset.

Datortomografi och magnetkameraundersökning i narkos på Akademiska sjukhuset

Små barn behöver ibland sövas inför undersökning med datortomografi eller magnetkameraundersökning. När ditt barn fått en tid för undersökning kallas ni till dagvården på barnavdelningen för neurologi (95B). Ni får där träffa narkosläkare som ger er information inför undersökningen. Undersökningen tar ungefär 45–60 minuter (något snabbare för datortomografi). Inom två timmar brukar barnet vara redo för att åka hem.

Mätning av trycket i huvudet

Hos vissa barn med kraniosynostos och kraniofaciala syndrom uppstår misstanke om att trycket inne i skallen är förhöjt. För att utreda detta kan man ibland behöva göra en mätning av trycket i skallen. Vid en mindre operation placeras en tryckmätarsladd innanför skallbenet som mäter trycket. Vi registrerar trycket under ett par dagars tid, då barnet är inlagt på sjukhuset.

Genetisk utredning

Barn med kraniosynostos och kraniofaciala syndrom som behandlas på Akademiska sjukhuset får under vårdtiden

för operationen träffa en klinisk genetiker som bedömer om ett eventuellt syndrom kan förklara barnets tillstånd. Vid operationen tas venblod för dna som kan analyseras för förekomst av en eventuell genförändring. Vid flera av syndromen är den genetiska orsaken känd och en riktad dna-analys kan göras. En dna-analys tar cirka 1–3 månader att få svar på och svaret lämnas i samband med ett återbesök eller via telefon.

Resultatet från den genetiska utredningen är viktig för att barn med syndrom och deras familjer ska få rätt information, stöd och nödvändig behandling. Det finns möjlighet för

föräldrar att delta i regionala kompetenscentrums informationsdagar om sällsynta diagnoser.

Diagnos under graviditet

I vissa fall kan man misstänka kraniosynostos eller kraniofacialt syndrom utifrån ultraljudsundersökningen som utförs under graviditeten. Om någon av föräldrarna har ett syndrom kan man göra en mer riktad utredning under graviditeten. I de fall där man har ställt diagnos under graviditeten kan familjen komma till oss för att redan innan förlossning få information om behandling.

BEHANDLING AV KRANIOSYNOSTOS

Kraniosynostos behandlas med kirurgi. Det finns två huvudsakliga skäl till att behandla:

- avvikande huvudform
- risk för högt tryck inne i huvudet, vilket kan vara skadligt för hjärnans utveckling.

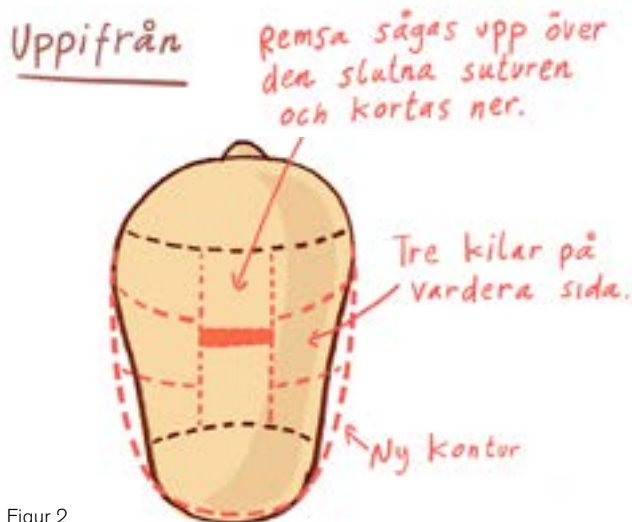
Med hjälp av operation kan huvudets form bli nära nog normalt i de flesta fall. Risken för högt tryck inne i huvudet är låg. Vi vet dock att en del av barnen med kraniosynostos kommer att få ett förhöjt tryck om operation inte utförs. Operation i tidig ålder ses därför som ett sätt att förebygga problemet.

Vilken kirurgisk metod som används beror på typen av kraniosynostos och på barnets ålder. En del barn får diagnos något senare och kommer därför till behandling vid en högre ålder, operationsmetoden måste då anpassas till åldern. Vanligtvis räcker det med en operation som utförs någon gång under det första levnadsåret. Därefter följs barnet med regelbundna besök hos det behandlande teamet.

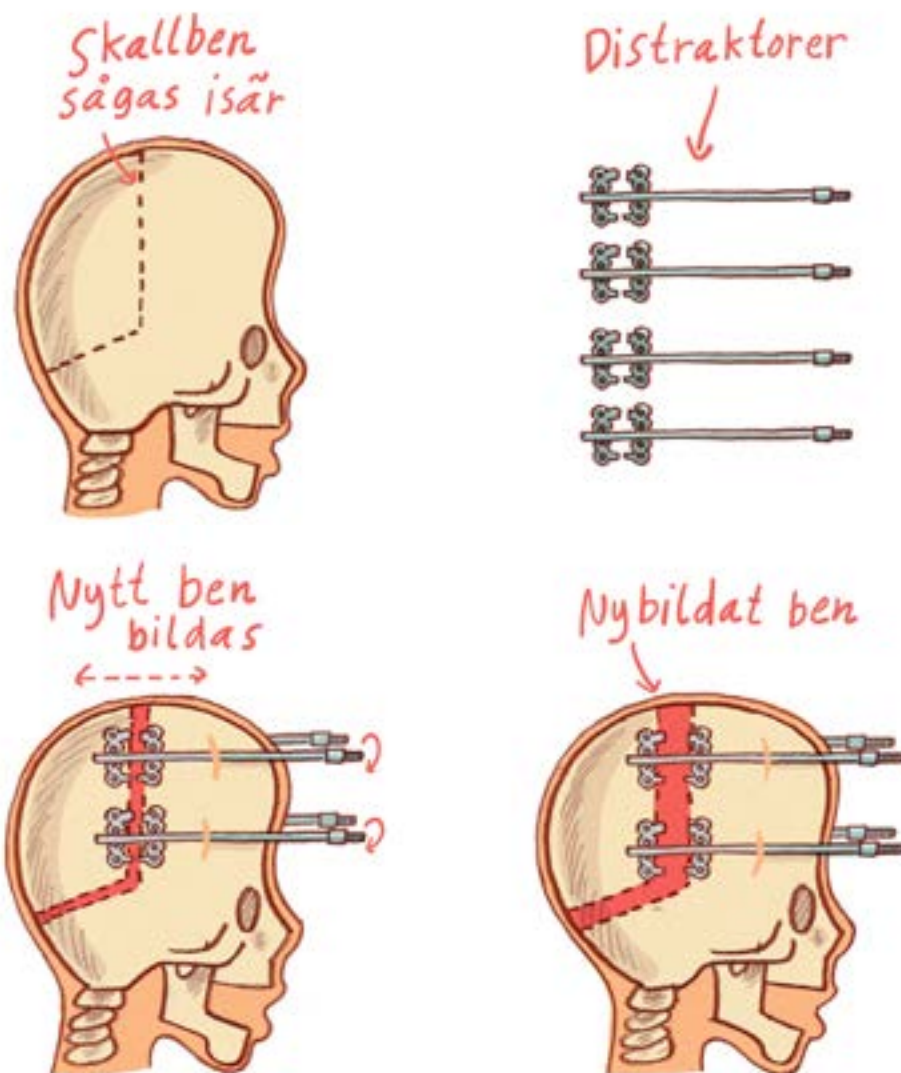
Operation av skallmissbildning

Den kirurgiska tekniken och tidpunkten för operation anpassas efter vilken eller vilka sutur(er) som slutits.

Den vanligaste typen av kraniosynostos är sagittalissynostos. Operation bör utföras vid cirka 4 månaders ålder. I Uppsala behandlas barn med sagittalissynostos med så kallad H-kraniektomi. Den metoden bygger på ett ingrepp där man gör en uppsågning av skallen enligt ett särskilt mönster som gör att huvudets form blir rundare. *Figur 2.*



Figur 2



Figur 3

Barn med sagittalissynostos som opereras efter 6 månaders ålder behandlas med en så kallad kranioplastik. Vid kranioplastik sågas skallen upp enligt ett särskilt mönster, formas om, och de uppsågade benbitarna låses fast med plattor och skruvar. Dessa plattor och skruvar löser upp sig själva inom 1 år efter operationen.

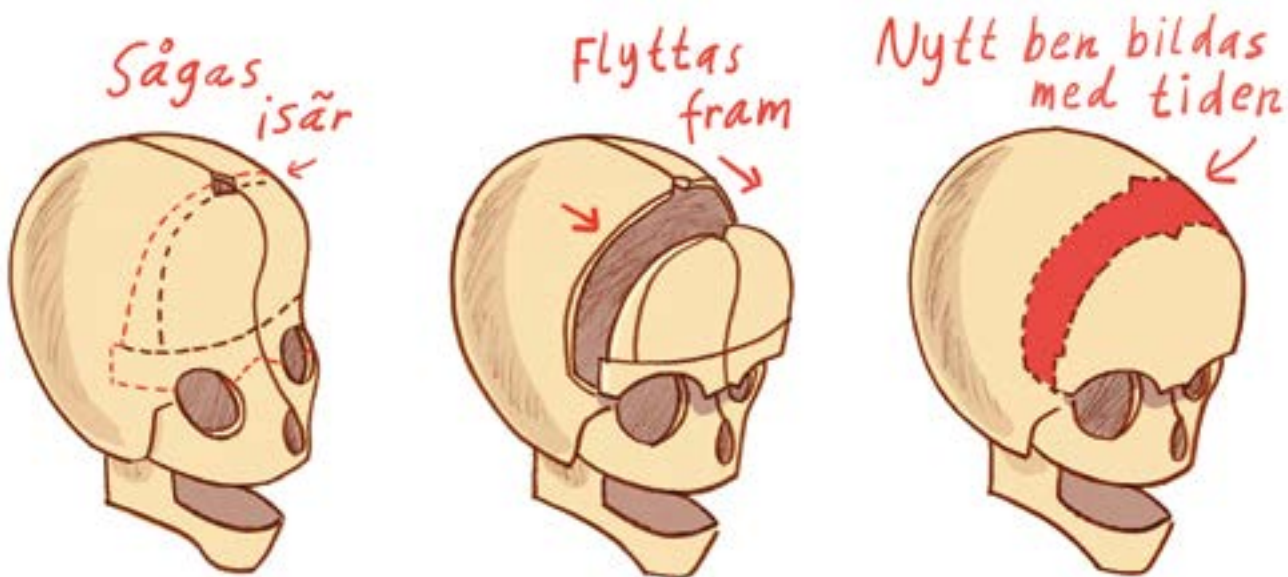
Barn med metopikasynostos och ensidig koronariasynostos opereras mellan 6 och 12 månaders ålder. I dessa fall görs kranioplastik av skallens främre del.

Barn med dubbelsidig koronariasynostos opereras på Akademiska sjukhuset ofta i två steg. Det första ingreppet görs i den bakre delen av skallen med hjälp av så kallad distraktion. Det andra ingreppet utförs i den främre delen av skallen. *Figur 3 och 4.*

I de fall som kraniostyosen upptäckts senare är det inte säkert att vi rekommenderar att operation bör utföras. Bedömningen inför en eventuell operation baseras då på graden av missbildning, om det finns tecken på för högt tryck i huvudet och på ditt barns allmänna tillstånd.

Vårdtiden för skalloperation

Ditt barn och du läggs in på barnavdelningen för neurologi (95B) dagen innan operation. Ni får då träffa ansvariga kirurger, narkosläkare, barnneurolog och sjuksköterska. Blodprover tas under inskrivningsdagen och ni får information om fastetider och tvättrutiner inför operationen. Första dagen kan det även förekomma undersökning av andra specialister såsom klinisk genetiker och ögonläkare.



Figur 4

Operationen utförs på neurokirurgiska operationsavdelningen och direkt efter operation förs ditt barn till neurointensivvårdsavdelningen, niva. På niva vårdas ditt barn direkt efter operationen eftersom det då behövs extra övervakning. En förälder får hela tiden stanna hos barnet. När man bedömer att ditt barn inte är i lika stort behov av övervakning får ni flytta tillbaka till barnavdelningen för fortsatt omvårdnad, normalt efter 1 dygn. Den totala vårdtiden är vanligen cirka en vecka.

På barnavdelningen för neurologi (95B) arbetar barnneurologer, barnsjuksköterskor, sjuksköterskor, barnsköterskor och undersköterskor. En förälder får alltid vara kvar över natten hos barnet. För övriga anhöriga har vi fria besökstider fram till kl. 20 och möjlighet till övernattnin på patienthotell. Under vårdtiden på avdelningen träffar ni också vanligtvis

teamets psykolog för ett stödsamtal efter överenskommelse. Vid behov finns även möjlighet till kontakt med kurator.

Uppföljning

Ni kallas till återbesök hos kraniofaciala teamet cirka en månad efter utskrivning för kontroll av läkningen. För er som bor långt från Uppsala kan den kontrollen eventuellt göras på ett sjukhus närmare hemmet.

Ditt barn kommer sedan att följas av teamet för att kontrollera den allmänna utvecklingen, skallens tillväxt och resultatet efter operationen. Datortomografiundersökning utförs vanligen vid tre års ålder. En del kontroller kan göras på hemortssjukhuset, exempelvis de återkommande besöken hos ögonläkare.

BEHANDLING AV KRANIOFACIALA SYNDROM

Barn med syndrom har ofta flera olika symtom och problem som kräver flera operationer och många vårdbesök. Efter som de olika syndromen har olika symtom och svårighetsgrad anpassar vi behandlingen till barnets speciella behov. Barn med syndrom följs oftast av ett större behandlingsteam med ännu fler specialister, så att barnets alla behov kan tillgodoses.

De olika syndromen påverkar oftast även ansiktets skelett. Detta kan leda till problem med luftvägen, ögonen, bettet och utseendet. Vissa syndrom kan även ge andra missbildningar. Barn med Apert syndrom har missbildningar av händer och fötter som behandlas av specialkunniga handkirurger.

Skallen och hjärnan

Vissa syndrom med kraniosynostos kan leda till förträngningar inne i skallen som försämrar flödet av den vätska som omger hjärnan, så kallad liquor. Detta upptäckts med hjälp av ultraljud, datortomografi eller magnetkameraundersökning. I en del fall måste vätskan i skallen dräneras till bukhålan via en så kallad shunt.

Luftvägen

Missbildning av ansiktet kan ge problem med luftvägen. Det kan bli för trångt i den övre luftvägen, vilket kan leda till sämre syresättning, framför allt på nätterna. God syresättning är mycket viktigt för barnets utveckling.

Luftvägens funktion utreds av öron-näsa-halsläkare. Vid ett mottagningsbesök undersöks svalget med en lampas och i vissa fall undersöks övre delen av luftvägen med ett så kallat fiberoptiskt instrument som är böjligt och förs ner genom näsan efter lokalbedövning.

Barn som snarkar och sover oroligt kan lida av så kallad sömnapné, vilket innebär att barnet gör andningsuppehåll under natten. Detta leder till störd sömn, vilket kan ge trötthet, koncentrationssvårigheter och dålig tillväxt. För att utreda om barnet har sömnapné görs en mätning under natten, en så kallad andningsregistrering. Denna görs med barnet ineliggande på vårdavdelning med givare fäst under näsan, runt bröstkorgen och på fingret. Ibland videofilmade också barnet.

Hos många barn med kraniofacialt syndrom opereras halsmandlarna (tonsillerna) bort för att skapa mer utrymme i luftvägen och därmed förbättra luftflödet och syresättningen.

Vid sömnapné kan det hjälpa med särskilda andningsrör genom näsan och i svårare fall provas så kallad CPAP. Detta innebär att barnet andas genom en mask som ger ett luftflöde med högt tryck som öppnar upp luftvägen. I särskilt svåra fall måste man överväga tracheostomi, vilket innebär att barnet får en konstgjord luftväg på halsen.

Ögonen

Ögonen kan påverkas på flera olika sätt hos barn med syndrom och missbildning av ansiktet. För högt tryck i huvudet kan leda till skador på synnerven. Utrymmet i ögonhålorna kan bli för litet vilket leder till att ögonen sticker ut ovanligt mycket, med risk för uttorkning av hornhinnan. Ett annat vanligt problem är skelning.

Liksom hos barn med kraniosynostos utan syndrom görs regelbundna ögonundersökningar av ögonbotten och synnerven. Utöver det kan ögonproblem vid syndrom kräva särskilda operationer.

Hörseln

Barn med kraniofaciala syndrom har större risk att få vätska bakom trumhinnorna. Det kan behövas behandling med punktering av trumhinnan eller med rör i trumhinnorna. I en del syndrom ingår det missbildningar av mellanörat som kan ge nedsatt hörsel.

Talet

Talet kan påverkas på olika sätt hos barn med syndrom. Barn med Apert syndrom kan ha gomspalt. Nedsatt hörsel kan påverka talets utveckling. Problem med bettet och tänderna kan påverka uttalet. Barn med syndrom får träffa logoped som bedömer talets utveckling och behandlar talavvikelser. Gomspalt behandlas med operation.

Bettet

Barn med syndrom har ofta en dålig tillväxt av mellanansiktets skelett. Detta behandlas med operationer som flyttar fram mellanansiktet. Tidpunkten för den operationen varierar och beror på syndromets svårighetsgrad. Redan vid barnets första besök hos teamet sker undersökning av käkortoped som bedömer bettet. Kontakten med käkortoped fortsätter sedan till vuxen ålder. Senare under tonåren krävs

ofta tandreglering som vanligtvis kan utföras på hemortens tandregleringsklinik, i nära samarbete med oss i Uppsala.

Utseendet

Barn med kraniofaciala syndrom får på grund av ansiktsmissbildningen mer påverkan på sitt utseende än barn med kraniosynostos utan syndrom. Att växa upp med ett avvikande utseende kan vara en stor prövning. Behandlingen har som mål att både förbättra ansiktets olika funktioner och att förbättra utseendet så långt som möjligt.

Hur stort handikapp det avvikande utseendet blir varierar mycket från individ till individ. Du som har ett barn med kraniofacialt syndrom - ni behöver ofta särskilt stöd för att hantera de påfrestningar som kan uppstå under uppväxten och i samband med behandlingar. Kontakt med teamets psykolog i Uppsala, eller psykolog närmare hemmet, blir ofta en viktig del i det stödet.

Det finns nätverk och patientföreningar för kraniofaciala syndrom, se kraniofacialt centrum's webbsida för en uppdaterad sammanställning.

FORSKNING OCH UTVECKLING

Vi bedriver forskning om kraniosynostos och kraniofaciala missbildningar för att lära oss mer och förbättra våra behandlingsmetoder. I samband med nybesöket kan du som förälder komma att tillfrågas om deltagande i forsk-

ningsstudier. Samtliga studier är forskningsetiskt godkända av Etikprövningsnämnden, vilket bland annat innebär att deltagande är helt och hållet frivilligt.

FÖR MER INFORMATION

Givetvis står vi i teamet till förfogande för frågor och råd.

| | |
|-------------------------------------|---------------|
| Kraniofacialsköterskan | 018-611 94 66 |
| Koordinator för operation | 018-611 53 50 |
| Plastikkirurgmottagningen | 018-611 54 36 |
| Barnavdelningen för neurologi (95B) | 018-611 58 14 |

E-post: kontakta plastikkirurgmottagningen via

E-tjänster på www.1177.se

Webbsida: www.akademiska.se/kraniofacialtcentrum