

# Crouzon syndrom

Crouzon syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig (kraniosynostose).

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://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). I tillegg er mellomansikt og overkjeve underutviklet. Derfor blir øyehulen grunn og øynene utstående.**

Diagnosen kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulik grad av et annerledes utseende. Kanskje er det dette som på sikt vil gi spesielle utfordringer.

For informasjon om kraniosynostoser – se siste halvdel av denne brosjyren.

## Forekomst

Det fødes cirka 2 personer med Crouzon syndrom hvert år i Norge.

## Årsaker

Syndromet skyldes genfeil i FGFR2-genet. Arvegangen er autosomal dominant. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen 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, for 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 personen selv, foreldre, eller

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne 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.

andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi dette. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn, og de fleste oppdages rett etter fødsel. Klinisk kan Crouzon syndrom forveksles med andre lignende diagnoser (Muenke, Sæthre-Chotzen eller Pfeiffer syndrom). Diagnosen kan kun bekreftes ved gentest.

## Tegn og symptomer

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

**Ansiktet:** Fordi overkjeven er kortere og smalere enn normalt vil tennene få for liten plass. Over- og underkjeven vil heller ikke passe sammen. Da kan det bli vanskelig å bite og tygge maten ordentlig og talen kan bli utydelig.

**Luftveier:** De øvre luftveier er nesten alltid trange fordi nesehulen og nesesvelget påvirkes av den underutviklede overkjeven. Mange puster bare gjennom munnen, og det er vanlig med hyppige forkjølelser. Pusteproblemene kan føre til spise- og søvnvansker.

**Øye og syn:** Det er stor avstand mellom øynene, og øyehulene er grunne. Det gjør at øynene ofte er mer utstående enn normalt. På grunn av dette kan det være vanskelig å lukke øynene helt, også under søvn. Mange er nærsynte.

**Øre og hørsel:** Det ytre øret er normalt, men innover kan man ha ulike misdannelser: for eksempel trange forhold i øregangen, eller misdannelser i de små knoklene i det indre øret. Disse forandringene gjør at hørselen ofte er nedsatt.

**Ledd:** Noen har stive ledd, særlig albuer og knær. Det kan være nedsatt bevegelighet i nakken på grunn av at de øverste nakkevirvlene er sammenvokst.

## Behandling og oppfølging:

Crouzon syndrom er en sammensatt og meget variabel tilstand. Alle pasientene med diagnosen tilbys tverrfaglig utredning, 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, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen Crouzon syndrom kan henvises til teamet.

**Operasjoner:** De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte for å gi hjernen nødvendig vekstmulighet slik at det ikke oppstår for høyt trykk. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan. Operasjoner i ansiktet vil kunne endre utseende i varierende grad.

**Luftveier:** Barn som har store problemer med pust, trenger hjelpemiddel. CPAP (*continuous positive airway pressure*) er en pustemaske som presser luft gjennom nesene, og holder luftveiene åpne. For de fleste minskes pusteproblemene når ansiktet vokser, eller etter en operasjon av mellomansiktet.

**Øyne:** Det er vanlig at man trenger briller for å korrigere nær- eller langsynthet. Skjeleoperasjoner kan bli aktuelt. Synet skal følges opp systematisk hos øyelege.

**Tenner:** Tannstillingen kan være påvirket av misforholdet mellom over- og underkjeve, så tannregulering vil være nødvendig. Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. Jevnlig oppfølging fra øre/nese/hals- lege er viktig for å sikre god funksjon.

**Ernæring :** **Ernæring** er viktig for normal vekst og utvikling. Crouzon syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de mindre barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling. Sondeernæring kan bli aktuelt. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten tilrådes, særlig hvis vanskene vedvarer.

## Å få et barn med en sjelden diagnose

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Crouzon kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende. Dersom diagnosen er synlig, vil mange synes at det er krevende stadig å måtte forholde seg til andre menneskers reaksjoner på det som er annerledes, i tillegg til at de må 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 oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes av alle uten nærmere henvisning.

## 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 vil også være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det 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".

## Å leve med Crouzon syndrom – fra barndom til voksen alder

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder uansett om barnet har en diagnose eller ikke. Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som krevende. Tenårene er en sårbar alder i livet 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 psykologisk utfordrende og påvirke identitet og selvfølelse. Det kan da være spesielt viktig å være åpen om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det. Det kan også være en viktig støtte å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for egen 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. Ungdommer og voksne som har gjennomgått operasjoner som endrer utseendet forteller at det kan være krevende i forhold til identitet og selvfølelse. 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.

## Brukerforeninger

Gjennom Norsk Craniofacial Forening ([www.craniofacial.no](http://www.craniofacial.no)) kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

[www.ffo.no](http://www.ffo.no) - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

**NB! Tips om litteratur og nyttige lenker finner du bakerst i brosjyren, etter artikkelen om kraniosynostoser.**



Oktober 2017

Foto: ©Crouzon Support Network,  
a program of AmeriFace

## Kraniosynostoser

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

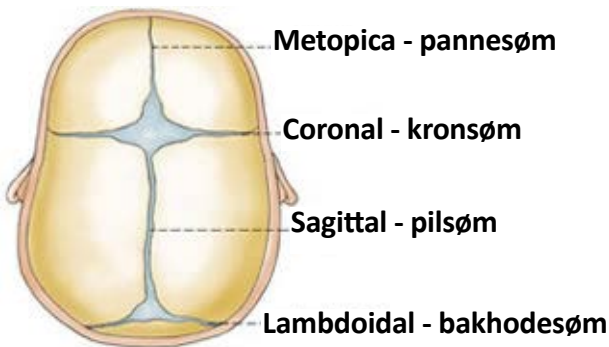
Kranio betyr hodeskalle og synostose betyr at skalleben/knokler har vokst sammen.

**Kraniosynostoser deles i to grupper:**

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

### Sømmene i hodeskallen



### Forekomst

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 denne 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 autosomt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionssykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## 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 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 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 måneder. Pannesømmen lukkes ved 2-års alder, 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 tilnærmet overvekst der sømmene er åpne. Dette gir en uvanlig skalleform, og sikrer ikke hjernen tilstrekkelig plass til å vokse. Det vil kunne oppstå et forhøyet trykk, som ubehandlet kan skade synsnerven og føre til nedsatt syn og til ulik grad av kognitiv svikt.

Symptomer på for høyt trykk i hodet hos barn under 12 måneder kan være:

- generell mistriivsel,
- dårlig matlyst og søvn
- oppkast
- manglende respons på stimuli
- hovne øyne og vansker med å følge noe med øynene
- hørselsproblemer
- pusteproblemer

## Behandling og oppfølging

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

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

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.

Det er viktig 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 enkle kraniosynostoser som trenger behandling er en operasjon med påfølgende 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.

**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.

**Ernæring:** Kraniosynostose kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Sondeernæring kan være aktuelt. Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten tilrådes, særlig der vanskene vedvarer.

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

Senteret har informasjonsmateriale for hver av disse diagnosene:

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

## Litteratur

- 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. 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 om boken på [mun-h-center.se](http://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 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

[www.craniofacial.no](http://www.craniofacial.no) - Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon

Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet  
søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>

[www.rarelink.no](http://www.rarelink.no) - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk

[www.tako.no](http://www.tako.no) - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander

Oktober 2017





## 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](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/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).