

Metopicasynostose

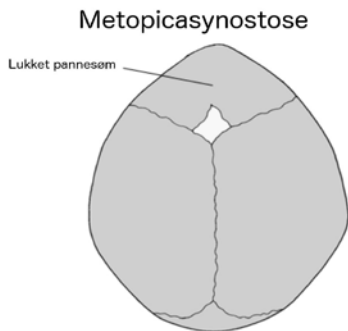
Ved metopicasynostose er ansiktsskjelettet ofte berørt. Det kan føre til trange luftveier, og vil i varierende grad også gi et annerledes utseende.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

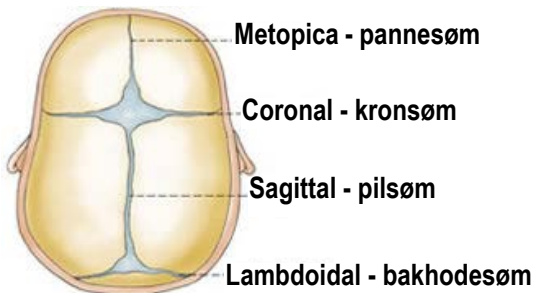
METOPICASYNOSTOSE

Metopicasynostose, også kalt trigonocephali, er en av flere typer kraniosynostoser. Når en eller flere av hodeskallens sømmer (suturer) lukkes for tidlig, kalles det kraniosynostose (se egen folder). Når pannesømmen, som går fra fremre fontanelle til neseroten, lukkes for tidlig, kalles det metopicasynostose. Hodet får, sett ovenfra, en trekantfasong(trigonocephali).

Metopica er pannesømmen og synostose betyr at knokler/skalleben har vokst sammen (se tegning). Trigonon betyr trekant, cephalo betyr skalle/hode.



Sømmene i hodeskallen



Forekomst

Det fødes cirka 4 barn per år i Norge, noen flere gutter enn jenter.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver her det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Årsaker

Metopicasynostose/Trigonocephali kan være isolert, det vil si at det ikke er andre ytre kjennetegn eller symptom. Det kan også være en del av et syndrom hvor det er flere kjennetegn (syndromal).

Årsaken til isolert trigonocephali er ukjent. Ved isolert trigonocephali hos et barn som utvikler seg normalt, er det vanligvis ikke grunn til å utrede med gentesting eller kromosomanalyse.

Hvis man har flere kjennetegn eller symptom og metopicasynostose er en del av et syndrom, kan det skyldes genfeil eller kromosomfeil.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles ut fra kliniske tegn og symptomer. Personer med metopicasynostose/trigonocephali, hvor det er mistanke om at misdannelsen er ledd i et syndrom, bør henvises til genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

Tegn og symptomer

Kraniet: Hodet har en trekantfasong sett ovenfra. Pannen er «spiss» på midten.

Ansikt: Ved metopicasynostose/trigonocephali er ansiktsskjelettet ofte berørt, enten fordi enkelte av knoklene er sammenvokst, eller de har for liten vekst. Dette kan føre til trange luftveier som vil påvirke pust, søvn og spising. Det vil også gi varierende grad av et annerledes utseende.

Øye og syn: Øynene sitter tettere enn vanlig. Høytsittende øyebryn kan gi et «overrasket» ansiktsuttrykk. Grunne øyehuler gir litt utstående øyne.

Øre og hørsel: Feilutvikling av øret forekommer. Trange eller manglende øreganger vil føre til nedsatt hørsel.

Luftveier: Trange luftveier vil påvirke pust, søvn og spising.

Kognitiv utvikling: Det er en risiko for feilutvikling av fremre hjernedel, som for enkelte kan føre til lære- og adferdsvansker og/eller mild/moderat utviklingshemming.

Annet: misdannelser av fingre, kjønnsorgan, hjerte og nyrer kan forekomme.

Behandling og oppfølging

Metopicasynostose/trigonocephali er en sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge tverrfaglig behandling over lang tid.

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 denne diagnosen kan henvises til teamet.

Operasjoner: Hvis symptomene tyder på et for høyt trykk i hjernen, må det vurderes om barnet bør gjennomgå en såkalt skallerekonstruksjon. Hensikten med operasjonen er å redusere det høye trykket ved å sikre hjernen gode vekstforhold. Operasjonen vil også gi skallen en mer vanlig form, og innebærer således en endring i utseendet. 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. Dersom ansiktsknoklene er påvirket, og barnet har vesentlige pusteproblemer, er dette en indikasjon for operasjon.

Tidlig kirurgi kan bidra til å redusere forekomst og grad av lære-/adferdsvansker. Kirurgisk behandling av kranium og ansikt skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Øre og hørsel: Nedsatt hørsel kan behandles fra nyfødtalder. Det finnes et enkelt høreapparat festet til et elastisk hårbånd barnet har rundt hodet.

Systematisk oppfølging av pust, hørsel, syn og språk/ tale over tid, vil for mange være nødvendig. Tilrettelegging i form av hjelpemidler og treningsprogrammer kan være aktuelt i korte eller lengre perioder.

Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Kraniosynostoser 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 med 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 anbefales, særlig hvis vanskene fortsetter.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose oppleves av de fleste som en krevende utfordring. Det kan komme tanker, spørsmål og reaksjoner det kan være godt å snakke med andre om. Derfor anbefales det å være åpen om tilstanden. Snakk med familie, venner, helsesøster eller fastlege. Jo mer foreldrene har fått bearbeidet sine opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn som er informert om egen diagnose og behandling vil fremstå som tryggere når andre har spørsmål. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar når noen spør om utseende for eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at øynene mine er litt tett sammen. Ellers er jeg akkurat som deg.»

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og det å mestre livet med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. Mange og varierende behov under barnets oppvekst betyr at det kan være klokt å etablere en ansvarsgruppe og en individuell plan. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet.

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

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 voksenalder 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. Vi har informasjonsmateriale for hver av disse diagnosene:

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

Brukerforening

Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

<http://www.craniofacial.no>

Litteratur

(Du finner disse under Metopicasynostose 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 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.
- 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 - 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 - 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

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 iverksettes.

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).