

Metopicasynostose

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

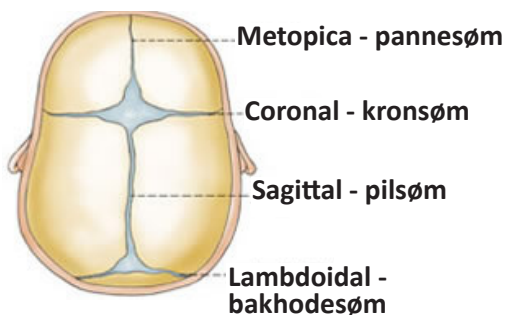
SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

METOPICASYNOSTOSE

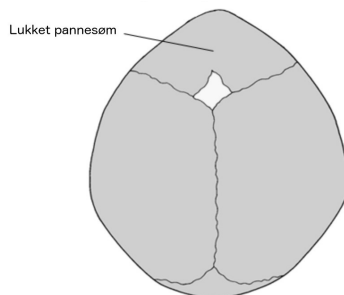
Metopicasynostose, også kalt trigonocephali, er en av flere typer kraniosynostoser. Når en eller flere av hodeskallens sømmer (suturer) lukkes for tidlig, kalles det kraniosynostose (se egen folder). Når pannesømmen, som går fra fremre fontanelle til neseroten, lukkes for tidlig, kalles det metopicasynostose.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



Metopicasynostose



Forekomst

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

Om denne brosjyren

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

Årsaker

Metopicasynostose kan være enkle, 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 enkel metopicasynostose er ukjent. Hos 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. Ved arvelige tilstander kan alle med metopica, foresatte eller andre slektinger, få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

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 behandlende lege kan henvise til dette.

Tegn og symptomer

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

Ansikt: Ved metopicasynostose 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 gi varierende grad av et annerledes utseende.

Øye og syn: Øynene sitter tettere enn vanlig. Høytsittende øyebryn kan gi et «overasket» ansiktsuttrykk og 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 noen kan føre til lære- og adferdsvansker og/eller mild/moderat utviklingshemming.

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, 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.

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

Operasjoner: Hvis det er et for høyt trykk i hjernen, må barnet opereres. 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. Operasjonen utføres i løpet av barnets første leveår. Dersom ansiktsknoklene er påvirket, og barnet har store pusteproblemer, er dette også en indikasjon for operasjon.

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.

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 som festes til et elastisk hårbånd som barnet har

rundt hodet. Årlig oppfølging av pust, hørsel, syn og språk/ tale over tid, er for mange nødvendig.

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 minste barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Kostholdet må tilpasses den enkelte.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Apert syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må de 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 mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

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, er 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 hendene mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg».

Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase 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 Apert syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykologisk påkjenning og virke inn på identitet og selvfølelse.

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med mer kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for 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. 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.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for å få hjelp til å finne gode samtalepartnere lokalt.

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 annat 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

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).