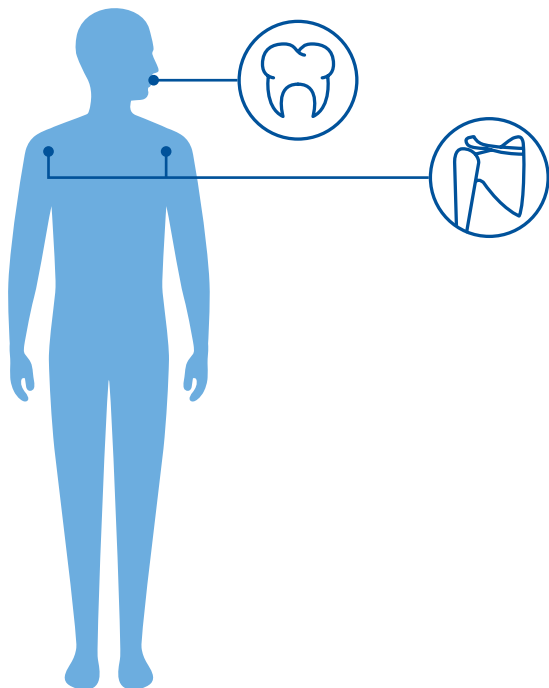


Cleidocranial dysplasi, CCD



Cleidocranial dysplasi, CCD er en medfødt arvelig tilstand hvor lukking av skallesømmene er forsinket, og hvor kragebeina mangler eller er underutviklet. Tannutviklingen er påvirket.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



CLEIDOCRANIAL DYSPLASI (CCD)

Cleidocranial dysplasi er en medfødt arvelig tilstand som påvirker utviklingen av skjelett og tenner. Dette kan vise seg som manglende eller underutviklede krageben i varierende grad, en forsinket lukking av fontaneller og skallesømmer, samt avvikende tannutvikling.

Cleido betyr krageben, *cranial* har med skallen å gjøre, og *dysplasi* er feilutvikling og unormal form.

Diagnosen kan gi et annerledes utseende på grunn av manglende krageben, uvanlig hodeform, ansiktstrekk og lav høyde. Det er stor variasjon i symptomer og alvorlighetsgrad, også innenfor samme familie.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle dette tilsi at det finnes omkring 25 personer i Norge med cleidocranial dysplasi. I Norge fødes i gjennomsnitt ett barn hvert tredje år med denne diagnosen.

Årsaker

Årsaken til CCD er en genfeil som fører til en feilutvikling av knokler, brusk og vev. Per i dag er RUNX2 det eneste genet vi kjenner til som er forbundet med CCD.

Diagnosen er arvelig og følger **autosomal dominant arvegang**. Ved denne arvegangen 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. Barn som ikke har cleidocranial dysplasi, kan heller ikke føre tilstanden videre.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

I 1/3 av tilfellene er diagnosen ikke arvet, men skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved arvelige tilstander kan alle med CCD, foresatte eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Dette kan skje i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, som også kan henvise til genetisk avdeling. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning ved regionsykehusene.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan stilles på bakgrunn av forstørrede fontaneller og/eller manglende eller underutviklede krageben i varierende grad. Bildediagnostikk kan bekrefte diagnosen, eller den kan oppdages på ultralydundersøkelse under graviditet. I cirka to tredjedeler av tilfellene bekreftes diagnosen ved en gentest (en blodprøve).

Alle med mistanke om CCD kan henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

Teamet har det nasjonale behandlings- og oppfølgingsansvar for alle pasienter med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-halssykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Tegn og symptomer

Tegn og symptomer på Cleidocranial dysplasi kan variere i alvorlighetsgrad, selv i samme familie.

Munn og tenner: Tannutviklingen påvirkes hos alle med.

Melketennene er normale, men de felles senere enn vanlig og hindrer frembrudd av permanente. Ofte dannes det for mange permanente tenner, også utenfor tannbuen (det egentlige bittet). Tannemaljen kan være dårlig, og risikoen for hull i tennene øker

Kraniet og ansikt: Hos mange barn med tilstanden er den normale lukkingen av skallens fontaneller og brede suturer (sømmene mellom skallebena) forsinket. I sjeldne tilfeller uteblir disse lukkingene helt. Dette har stor betydning for skallens hardhet og vekst.

Hvis sømmene ikke har lukket seg, kan det dannes "benete øyer", som ved 4 - 7 års alder erstattes av små uregelmessige knokler. På grunn av disse knoklene kan hodet og ansiktet få en avvikende form.

Typiske ansiktstrekk kan være framskutt, bred og høy pannen og bred avstand mellom øynene. Kjeve- og nesebein er ofte underutviklet. Dette kan gi et tilbaketrukket mellomansikt og underbitt.

Luftveier: Tilbaketrukket mellomansikt gir ofte trange luftveier. Dette får konsekvenser for pust, søvn og hørsel. Personer med CCD er mer utsatt for bihulebetennelse, ørebetennelse og hørselstap. Høylydt pusting, snorking og pustestopp under søvn (apné) er vanlig.

Skjelett: CCD tilhører diagnosegruppen skjelettdysplasier. Manglende eller underutviklet krageben i varierende grad gir smale skuldre som kan samles uvanlig tett foran kroppen. Manglende krageben kan påvirke stabiliteten i nakken fordi en viktig muskel vanligvis har sitt feste på kragebenet. Utviklingen av skulder-, albu- og hoftelodd er ofte påvirket og kan gi overbevegelse.

Den grovmotoriske utviklingen kan være forsinket. Ulike avvik kan også finnes i hender og på føtter. Mineraliseringen av skjelettet kan være nedsatt og gi benskjørhet med økt fare for brudd. Rygggraden utvikler seg ofte skjevt (skoliose).

Bekkenet er smalt, og kan føre til at kvinner må føde med keisersnitt.

Personer med CCD er ofte kortere enn andre familiemedlemmer.

Behandling og oppfølging

CCD er en sammensatt og variabel tilstand. De som er mest påvirket vil trenge behandling og tverrfaglig oppfølging over tid.

Munn og tenner: Mange får hjelp med omfattende tann- og kjeveortopedisk behandling under oppveksten for å bedre funksjon. Melketenner som ikke felles til normal tid bør vurderes fjernet slik at det blir plass til de permanente tennene. Fordeler veies mot eventuell risiko ved behandling, og barnets motivasjon for behandling er med i denne vurderingen. Det blir vanligvis behov for kjeveortopedisk behandling (tannregulering). Behandlingen avsluttes vanligvis ved 18 - 20 års alder, når kjevenerne er ferdig utviklet, men hos enkelte kan det

bli nødvendig med kjeveoperasjon etter at kjeven er ferdig utviklet. Pasienter med påvist eller mistenkt CCD kan henvises til TAKO-senteret, et Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser, for utredning og/eller behandling. Behandling skal primært utføres i det lokale hjelpeapparatet, eventuelt i samarbeid med TAKO-senteret.

CCD står på A-listen over sjeldne medisinske tilstander. Dette innebærer at voksne får refundert utgifter til nødvendig tannbehandling og forebyggende tiltak etter takster satt av HELFO. Man må vanligvis betale et mellomlegg. Barn har rett til fri tannbehandling. Personer med CCD får dekket utgifter til tannregulering, også her kommer et mellomlegg.

En utvidet beskrivelse av forhold i munn og tenner finner du på nettsidene til TAKO: www.lovisenbergssykehus.no/tako-senteret/cleidocranial-dysplasi-ccd

Kraniet: Dersom forbening av skallens fontaneller og sømmer uteblir, kan det være klokt å bruke hjelm ved aktivitet som innebærer risiko for skade på hodet. Det er sjelden behov for en operasjon av skallen.

Luftveier: Fjerning av falske mandler/polypper, eventuelt operasjon av mellomansikt kan bedre plassforholdene dersom det er puste- og søvnproblemer. Dette kan også bidra til å redusere bihule- og ørebetennelser. Ved behov for narkose under operasjon skal dette planlegges godt på grunn av endrede forhold i luftveiene ved CCD.

Skjelett: På grunn av økt risiko for benskjørhet bør pasienter overvåkes med målinger av benmineraltetthet, og det bør vurderes forebyggende behandling. Behandling og trening er viktig for å forebygge og forsinke feilstillinger i skjelettet, samt opprettholde styrke, smidighet og balanse. Forandring og slitasje av hofter og rygg kan kreve operasjoner i tillegg til ortopediske hjelpemidler. De underutviklede kragebeina gjør at det kan bli vanskelig å bære blant annet en tung skolesekk. Det kan være klokt å ha dobbelt sett med skolebøker. Tilrettelagt fysisk aktivitet, i starten gjerne som lek sammen med andre barn, er viktig for å forebygge/forsinke leddproblem og feilstillinger, og for å opprettholde styrke og bevegelighet. Praktiske tiltak kan være hjelpemidler for bevegelse og forflytning, siden det kan

være utfordrende å gå lengre strekninger. Ulike hjelpemidler, også for fritidsaktiviteter, kan bidra til bedre funksjon, økt deltagelse og selvstendighet.

Hørsel skal sjekkes, spesielt hos nyfødte, og nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Enkle og gode hjelpemidler finnes. Oppfølging og behandling av hørsel og bihulebetennelser er viktig.

Kombinasjon av nedsatt hørsel, avvikende munn-/kjeveforhold og omfattende tannbehandling, tilsier at noen vil kunne ha behov for logoped og spesialpedagogiske tiltak.

Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. CCD kan føre til spisevansker på grunn av endrete forhold i munn (tenner), svelg og luftveier. Utfordringene er ofte størst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forbindelse med behandling. Kostholdet må tilpasses. 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 kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk. Dersom diagnosen er synlig, vil mange foreldre oppleve det som krevende 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 erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling.

Å få et barn med en sjelden diagnose kan sette i gang tanker, spørsmål og følelser det kan være viktig å snakke med andre om. De fleste foreldre har et stort behov for informasjon om diagnosen, og eventuell behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barns utvikling og familiens hverdag er sentral for at foreldre skal oppleve å 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. Snakk med helsesøster og barnets fastlege.

Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Etter hvert trenger barnet alders-tilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Når barn blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil også foreldrene lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har delt og bearbeidet sine egne opplevelser.

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 dens behandling vil framstå som tryggere når andre har spørsmål, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer.

Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at tennene mine er litt rare. Ellers er jeg akkurat som deg".

Å leve med cleidocranial dysplasi – fra barndom til voksen alder



Barn er gode til å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en medisinsk diagnose eller ikke.

Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som krevende. Tenårene er en spesielt sårbar fase. For mange kan det oppleves vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden, og ungdommer er bekymret for å skille seg ut.

Å ha en medisinsk diagnose som medfører behandling i tenårene kan være svært krevende. Ungdom med cleidocranial dysplasi må gjennom omfattende tannbehandling som kan påvirke utseendet i tenårene. Dette kan være psykologisk krevende og påvirke identitet og selvfølelse. Da kan det være ekstra viktig å være åpen

om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det.

Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan også være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om egen diagnose viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger på ingen måte sammen med hvor synlig diagnosen er. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av synlighet. Å leve med en sjelden diagnose som medfører mye behandling kan være utfordrende. Ungdommer og voksne som har gjennomgått operasjoner som endrer utseendet forteller at dette kan være krevende og berører viktige tema som identitet og selvfølelse. Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte, et nettverk og hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier, gjør det mulig å leve godt med diagnosen.

Referanser og litteratur

(Du finner lenker for nedlasting under Cleidocranial dysplasi på sjeldnediagnoser.no)

- **Boken «Et annerledes utseende».** Her finner du både brukerhistorier om det å leve som synlig annerledes og fagartikler knyttet til samme tema. Boken legger stor vekt på mestring og positiv tilpasning til det å leve med et annerledes utseende. Den er gratis og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser på telefon: 23 07 53 40, eller på e-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no. Du kan også [laste ned boken gratis](#) på våre nettsider. (64 sider, pdf)
- **Boken "Kraniofaciala missbildningar".** Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg har utarbeidet en liten bok med tittelen "[Kraniofaciala missbildningar](#)". 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. I boken kan du også se bilder og tegninger av hodeskallens fasong som følge av for tidlig lukning av en eller flere av hodeskallens sømmer. (43 sider, pdf)

- **Boken "Et annat ansikte".**
Mun-H-Center er et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. Senteret har gitt ut boken "Et annat ansikte". I boken belyses spørsmålet i hvilken grad våre liv påvirkes av det utseendet vi har fått. Boken bygger på intervjuer med ungdommer, som alle er født med ulike former for misdannelser i ansiktet.

Les mer om boken på mun-h-center.se

Brukerforeninger

Gjennom Norsk Craniofacial Forening (www.craniofacial.no) kan man få kontakt med andre familier som er i en lignende situasjon.

Nyttige lenker

- TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT).
På tako.no finner du informasjon om [cleidocranial dysplasi](#)
- Craniofacialt team, Rikshospitalet, Oslo universitetssykehus. Gå til www.oslo-universitetssykehus.no og søk etter "craniofacialt team"
- Lukket Facebookgruppe for personer med kraniofaciale tilstander og deres pårørende: Norsk kraniofacial forening
- E-læringskurs, primært for skolepersonell

Nyttig for deg som jobber med et barn som har en craniofacial diagnose i 1. eller 2. klasse, f.eks. som førskolelærer, lærer, assistent, SFO-ansatt, helsesøster eller PPT-rådgiver
- Socialstyrelsen i Sverige (tilsvarer Helsedirektoratet i Norge) har informasjon om cleidocranial dysplasi på www.socialstyrelsen.se

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo