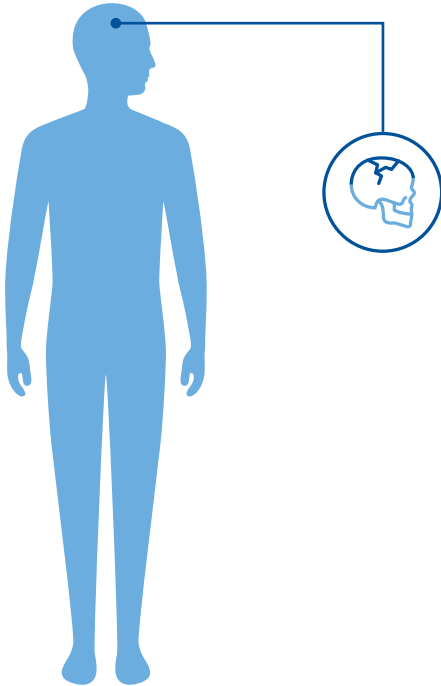


Metopicasynostose



Metopicasynostose er en medfødt tilstand hvor pannesømmen har vokst sammen for tidlig, kraniosynostose, og som ubehandlet kan føre til at hjernen ikke får nok plass til å vokse. Tilstanden varierer i alvorlighetsgrad.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



METOPICASYNOSTOSE

Metopicasynostose, også kalt trigonocephali, er en av flere typer kraniosynostoser.

Når en eller flere av sømmene i hodeskallen (suturer) lukkes for tidlig, kalles det en *kraniosynostose* (se egen brosjyre).

Når pannesømmen, som går fra fremre fontanelle til neseroten, lukkes for tidlig, kalles dette metopicasynostose. Hodet får da, sett ovenfra, en trekantfasong (trigonocephali).

Metopica er pannesømmen og synostose er når knokler/skalleben har vokst sammen for tidlig (se tegning).

Forekomst

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

Årsak

Kraniosynostose deles gjerne inn i *enkle* og *syndromale*. Ved enkle påvirkes en søm eller vekstsone. Ved syndromale er det ofte også misdannelser andre steder i

kroppen, i tillegg til en for tidlige lukning av sømmene i hodeskallen.

Årsaken til enkel metopicasynostose er ukjent. Hos barn som utvikler seg som normalt, er det vanligvis ingen grunn til å utrede med gentesting eller kromosomanalyse.

Hvis et barn har flere kjennetegn eller symptom, og metopicasynostosen er en del av et syndrom, bør det undersøkes om dette skyldes gen- eller kromosomfeil.

Alle med metopicasynostose, foreldre eller andre slektninger kan

Om denne brosjyren

Brosjyren er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med seksjon for barnenevrokirurgi og avdeling for plastikk- og rekonstruktiv kirurgi ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet.

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.

få tilbud om genetisk veiledning. Dette kan skje i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles ut fra pannels form og kliniske tegn og symptomer. Er det mistanke om vekstforstyrrelse i en av skallens vekstsoner og/eller ansiktsknokler, må barnet henvises til Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Teamet har nasjonal behandlings og oppfølgingsansvar for alle med sjeldne misdannelser i hodet og halsområdet. Der finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-halsykdommer, øyesykdommer,

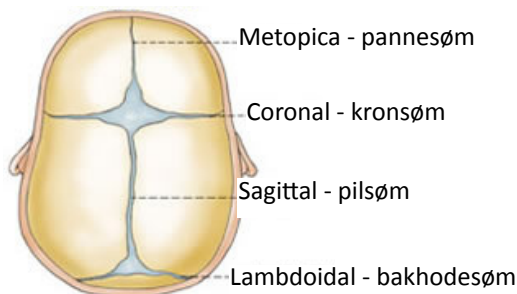
genetikk, logopedi og tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Tegn og symptomer

Hjernens vekst er pådriver til skallens vekst. For at hodeskallen skal vokse normalt må sømmene i skallen være åpne, slik at det elastiske vevet som sømmene består av kan strekkes ettersom hjernen vokser.

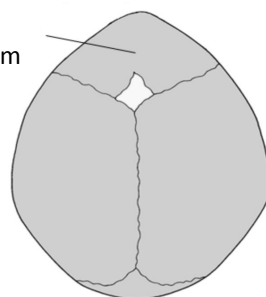
Hjernen nærmest tredobler volum de første 12-24 måneder. Pannesømmen lukkes ved 2 års alder, mens de øvrige sømmene i skallen ikke lukkes før i voksen alder hos friske mennesker. Ved metopicasynostose lukkes pannesømmen for tidlig, og det oppstår et misforhold mellom hjernens planlagte vekst og skallens mulighet for utvidelse. Dersom

Sømmene i en normal hodeskalle



Metopicasynostose

Lukket pannesøm



en søm lukkes for tidlig, hemmes hjernens vekst på dette stedet og kompenseres med overvekst der sømmene er åpne. Dette gir en uvanlig skalleform.

Hodet har en trekantfasong sett ovenfra. Pannen er spiss på midten.

Øye og syn: Øynene sitter tettere enn vanlig. Høytsittende øyebryn kan gi et overrasket ansiktsuttrykk.

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

Kognitiv utvikling er avhengig av om det foreligger et syndrom og av syndromets alvorlighetsgrad.

For noen kan dette føre til lære- og adferdsvansker og/eller mild/moderat utviklingshemming.

Behandling og oppfølging

Metopicasynostose/trigonocephali er en sammensatt og variabel tilstand.

Operasjoner

Ikke alle barn med metopicasynostose vil trenge kirurgisk behandling, siden alvorlighets-

graden varierer. Barn med en moderat eller alvorlig synostose vil trenge operasjon for å gi plass til hjernens vekst.

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. I tillegg vil en operasjon bedre skallens form.

Kikkhullskirurgi: Ved kraniosynostose anbefales det at barn blir operert med kikkhullskirurgi, helst i 2- 6 måneders alder. Sømmen i hodeskallen blir åpnet gjennom 1-2 små snitt som er ca 2-3 cm lange. Skallen vil da kunne vokse normalt og gi plass til hjernens vekst. Vanligvis reiser barnet hjem dagen etter inngrepet.

Hjelmbehandling: Det er nødvendig å bruke en hjelm etter kikkhullskirurgi, slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og følges opp ved kirurgisk dagavdeling for barn på Rikshospitalet. Vanligvis brukes hjelmen i 6 -18 måneder etter operasjon.

Les mer om behandlingsprogrammet på:

www.oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/kraniosynostose-vekstforstyrrelse-i-hodeskallen

Alternative operasjoner: I noen tilfeller kan ikke kikkhullskirurgi benyttes. Det vil da være nødvendig med en operasjon hvor nevrokirurgen åpner sømmene helt og samtidig bygger ut skallen for å gi nok plass, og om nødvendig korrigere skalleformen. Dette er en mer langvarig operasjon, og barnet må være innlagt på Rikshospitalet fra 4 til 7 dager. Det er vanligvis ikke nødvendig med hjelmbehandling etter denne type operasjon.

Annen behandling

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 nødvendig for mange.



Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som

metopicasynostose 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 øynene mine sitter litt tett. Ellers er jeg akkurat som deg».

Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase hvor flere er redde for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling eller oppfølging i denne tiden kan være spesielt krevende

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.

Senter for sjeldne diagnoser

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

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](#)

Brukerforeninger

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

Litteratur

(Du finner lenkene til bøkene under diagnosen Kraniosynostoser på sjeldnediagnoser.no)

Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre og pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale diagnoser og forklare om behandlingsmetoder.

[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. Boken bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet. Les mer om boken på www.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 har vært et samarbeidsprosjekt mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret. [Last ned PDF-utgaven](#) (64 sider) fra www.sjeldnediagnoser.no.

«**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

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no
- **Craniofacialt team** ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Søk på "craniofacialt team" på oslo-universitetssykehus.no
- **Tako-senteret**. Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. www.tako.no
- **Funksjonshemmedes fellesorganisasjon** www.ffo.no

Juni 2019

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 mestring, 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