



Kraniofrontonasalt syndrom

Kraniofrontonasalt syndrom kännetecknas av ett annorlunda ansikte och en avvikande huvudform. Flickor med syndromet har en breddning av ansiktets och pannans mittlinje, ögon som sitter brett isär och en bred, kort näsa. Pojkar får vanligen lindriga eller inga symtom.

I Sverige känner man till ett fåtal personer med kraniofrontonasalt syndrom.

Symtom

Både pojkar och flickor med kraniofrontonasalt syndrom har ögon som sitter brett isär (hypertelorism). Flickor har också en breddning av ansiktets och pannans mittlinje (ansikts-spalt) och en bred, kort näsa. En del har en tvådelad nästipp.

Ofta har en eller flera av skallbenens sömmar slutits redan under fosterutvecklingen (kraniosynostos). Det leder till en avvikande skallform. De flesta har också uttalad ansikts-asymmetri, det vill säga att ansiktets högra och vänstra sida skiljer sig åt.

Ögonen kan sitta på olika höjd, och ögonsymtom som skelning och brytningsfel är vanligt.

En del har hörselnedsättning.

Några barn har underutvecklade nyckelben, skelettavvikelse i bröstkorgen och/eller sned rygg. Fingrarnas och tårnas utveckling kan vara påverkad på olika sätt. Några har avvikelser i munhåla och tänder, som för många eller för få tänder. Hos en del påverkas också naglar och hår.

Hos de allra flesta är hjärnans utveckling opåverkad.

Orsak

Kraniofrontonasalt syndrom orsakas av en genetisk förändring som påverkar utveckling och tillväxt av strukturer i mitten av ansiktet. Den genetiska avvikelserna finns i en gen på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. Flickor får allvarligare symtom än pojkar, vilket är mycket ovanligt vid X-kromosombundna tillstånd.

Behandling

Behandlingen vid kraniofrontonasalt syndrom är till stor del kirurgisk och syftar till både funktionella och utseendemässiga korrigeringar.

Pojkar med kraniofrontonasalt syndrom behöver nästan aldrig någon behandling, men hos flickor är det nästan alltid nödvändigt med operationer av skalle och ansikte. Barn med uttalade kraniofaciala missbildningar behandlas av ett kraniofacialt team som planerar och följer upp de olika operationerna som kan bli aktuella. Tidpunkten för de olika insatserna anpassas individuellt och beror bland annat på hur svåra missbildningarna är och hur skelettet växer.

Skelning och brytningsfel behandlas av en ögonläkare.

Personer med hörselnedsättning kan behöva kontakt med hörselhabiliteringen för att till exempel få hörselhjälpmedel.

Skelettavvikelse bedöms av en barnortoped som avgör den fortsatta uppföljningen och eventuell behandling.

Det är viktigt med psykologiskt stöd med fokus på hur det är att leva med ett annorlunda utseende.

Resurser

Viss kraniofacial kirurgi är nationell högspecialiserad vård och utförs av kraniofaciala team vid Akademiska sjukhuset, Uppsala, och Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Kraniofaciala föreningen i Sverige
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Publicerad mars 2026.