

Crouzons syndrom

Crouzons syndrom innebär förändringar i skelettet som påverkar skallen och ansiktet. Barn med syndromet har annorlunda huvudform, liten överkäke och utstående ögon som sitter brett isär. Ibland märks förändringarna vid födseln, men de blir ofta tydligare när barn med syndromet växer. Svårighetsgraden varierar från mindre utseendemässiga förändringar till allvarliga symtom som andningssvårigheter och ättsvårigheter. Synen och hörseln kan också påverkas.

Crouzons syndrom är ärftligt men uppkommer också som en ny mutation. I Sverige föds 3–4 barn med Crouzons syndrom varje år.

SYM TOM

Den annorlunda huvudformen beror på att sömmarna mellan skallbenen sluts för tidigt. Förändringen kan leda till att trycket i huvudet ökar. Ökat tryck kan påverka synnerven och leda till synnedsättning om det inte behandlas. En del barn med syndromet har hydrocefalus som innebär att det samlas vätska i och runt hjärnan. Det kan bidra till att trycket i huvudet ökar.

Många med Crouzons syndrom har liten överkäke och hög och smal gom som kan göra det svårt att suga, svälja och få i sig näring. Äldre barn och vuxna kan ha svårt att tugga på grund av underbett.

Trånga luftvägar kan påverka andningen. Infektioner i luftvägarna leder ofta till öroninflammationer hos barn med Crouzons syndrom. En del får nedsatt hörsel.

Grunda ögonhålor kan innebära att ögonen blir utstående och hos en del kan ögonlocken inte slutas.

Den kognitiva utvecklingen påverkas inte vid Crouzons syndrom men ökat tryck i huvudet kan påverka hjärnan om det inte behandlas.

ORSAK

Crouzons syndrom beror på en genmutation som påverkar skelettutvecklingen under fosterstadiet.

BEHANDLING

Andningsfunktionen, sugförmågan och trycket i huvudet bedöms tidigt hos nyfödda med syndromet.

Förändringarna i skallbenen och ansiktsskelettet bedöms och utreds av specialister i ett kraniofacialt team som gör en behandlingsplan.

Personer med Crouzons syndrom kan behöva opereras flera gånger under barndomen och upp till vuxen ålder. Behandlingen planeras utifrån varje persons behov, bland annat med hänsyn till hur skelettet växer.

Omfattande operationer är ofta en stor påfrestning både för den som har syndromet och för de närstående. Psykologiskt stöd är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Behandlingen av missbildningarna i skallen och ansiktet görs vid Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg och vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Kraniofaciala föreningen i Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Crouzons syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2019.