



Kort om Crouzon syndrom

● Forløb og prognose

Crouzon syndrom er en betegnelse for en række sammenfaldende misdannelser af kranie- og ansigtsknogler og det omkringliggende væv.

Karakteristiske træk ved Crouzon syndrom er, at mellemansigtet er stærkt underudviklet med bl.a. flade øjenhuler, vigende kindben og lille høj gane med udtalt trangstilling af tænderne. Der er udtalt underbid med bide- og tyggeproblemer.

På grund af den manglende udvikling af mellemansigtet er der udstående øjne med udadskelen, og der kan forekomme problemer med at holde øjnene lukkede under søvn og nedsat syn.

Der kan være udtalevanskeligheder som følge af misdannelserne i mellemansigtet.

Der forekommer ofte let til middel hørenedsættelse.

Mange har vejrtrækningsproblemer, og en del får diagnostiseret søvnapnø inden for det første leveår. En del er derfor nødt til udelukkende at ånde gennem munden, hvilket gør det vanskeligere at spise og drikke. Søvnnapnø og vejrtrækningsproblemer er således almindeligt forekommende. Ubehandlet søvnapnø kan bl.a. medføre dårlig trivsel, misvækst og indlæringsproblemer.

Herudover kan det påfaldende ansigtsudseende medføre psykosociale problemer.

Den generelle og intelligensmæssige udvikling er i reglen normal. Der kan forekomme koncentrationsproblemer med indlæringsvanskeligheder.

● Forekomst og arvegang

Diagnosen kan oftest stilles ved fødslen eller inden for det første leveår på baggrund af udseendet med de flade øjenhuler og udstående øjne som de mest karakteristiske træk. De er dog ikke altid tydelige, og nogle gange udvikles de først i løbet af det første leveår. I sjældne tilfælde stilles diagnosen først i voksenalderen, fx i forbindelse med at en slægting får stillet diagnosen.

Der er ca. 100-200 personer med Crouzon syndrom i Danmark. Der fødes gennemsnitligt 1-3 om året med Crouzon Syndrom, og der er ofte flere personer med syndromet i samme familie.

Syndromet er arveligt, men kan også opstå på grund af en spontan forandring i arveanlæggene. Man ved i dag, at syndromet oftest knytter sig til kromosom nr.10 eller kromosom nr. 4.

I dag er det muligt i en del tilfælde at inde den speciikke genforandring. I disse tilfælde kan un-

dersøgelse af fostervand eller moderkage afklare, om et foster har arvet syndromet. Familier, hvor Crouzon syndrom tidligere har optrådt, kan få genetisk undersøgelse og rådgivning.

Der fødes lige mange drenge og piger med Crouzon syndrom. Sværhedsgraden af syndromet er varierende.

● Behandling og kontrol

Kranie- og ansigtsmisdannelserne kan kræve mange operationer under vækstforløbet, men der vil være store variationer, afhængigt af misdannelsernes omfang.

For at hjernen kan få plads til at udvikle sig, og dermed undgå at tage skade, vil det hos de leste børn med syndromet inden for det første leveår være nødvendigt at åbne og korrigere det for tidligt sammenvoksede kranie. Senere kan flere og meget omfattende operationer i melleman-sigtet og kæberne være nødvendige for at afhjælpe funktionsnedsættelser og for at forbedre udseendet.

Langvarig bøjlebehandling kan være nødvendig.

Bygningsfejl på øjnene og lang- og nærsynethed korrigeres med briller så tidligt som muligt.

De fleste hørenedsættelser kan afhjælpes med høreapparat.

Vejtrækningsproblemer kan hos nogle være så udtalte, at det kan være nødvendigt at anvende en CPAP-maske, som er en maske foran næse og eventuelt mund, der støtter indåndingen og øger luftvejsmodstanden ved udånding. I sjældne tilfælde kan det være nødvendigt at indoperere en kanyle på forsiden af halsen, hvorigennem åndedrættet sker uhindret.

De snævre forhold i mund og gane kan desuden medføre sutte- og spiseproblemer og der kan være behov for vejledning fra en diætist.

Der kan være behov for vejledning fra talepædagog, som følge af udtalevanskeligheder.

For både barnet og forældrene kan en langvarig behandling med indgreb i kranie og ansigt være psykisk belastende. Psykolog kan være relevant at inddrage tidligt i forløbet til støtte for forældrene og senere måske også til barnet eller den unge.

● Mere information – kontakt

Crouzonforeningen i Danmark
www.crouzon.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

At leve med Crouzons syndrom, Jonas Bo Hansen, Center for små handicapgrupper.
Crouzonforeningen i Danmarks hjemmeside, www.crouzon.dk.