

ABSTRACT

INTRODUKTION OG FORMÅL - Medfødte vækstafvigelser i kraniet kan resultere i funktionelt (forhøjet intrakranielt tryk) og æstetisk (afvigende udseende) behandlingskrævende tilstande. Formålet med denne oversigt er at beskrive de hyppigst forekommende tilfælde af kraniosynostose enten som solitær foreteelse eller som del af et syndrom samt behandlingsprincipper og organisationen i Vestdanmark for behandling af disse patienter.

MATERIALE OG METODE - Der er anvendt information fra litteraturen om kraniosynostose, og de forskellige patientkategorier, kliniske karakteristika og behandling af disse er beskrevet. Patienteksempler præsenteres til illustration.

RESULTATER OG KONKLUSION - Der forekommer forskellige typer af kraniosynostose, enten som solitær foreteelse eller som del af et syndrom (fx Cruzon og Apert syndrom). Nogle tilfælde af kraniosynostose er behandlingskrævende på funktionel og/eller æstetisk indikation. Kirurgisk behandling har som formål at skabe bedre plads til hjernen gennem at ekspandere kraniet, samtidig med at udseendet normaliseres. Virtuel planlægning af behandlingen bruges ved komplicerede tilfælde. Ved tilfælde af kraniosynostose som en del af et syndrom er behandlingstiden ofte lang og opdelt i flere trin, i takt med at kranie og ansigt udvikles og vokser.

EMNEORD Craniosynostosis | craniofacial surgery | virtual surgery planning | striposteotomy



Korrespondanceansvarlig forfatter:

JOHAN BLOMLÖF
johan.blomlof@rm.dk

Medfødte kranie- og ansigtsmisdannelser – tværfagligt teamsamarbejde, diagnostik og behandling

JOHAN BLOMLÖF, docent, over tandlæge, ph.d., Tand-, Mund- & Kæbekirurgi, Aarhus Universitetshospital

► Accepteret til publikation den 28. april 2021

Tandlægebladet 2021;125:xxx-xxx

M

EDFØDTE VÆKSTAFVIGELSER I KRANIET (kraniosynostose) kan resultere i funktionelt (forhøjet intrakranielt tryk) og æstetisk (afvigende udseende) behandlingskrævende tilstande. Formålet med denne oversigt er at beskrive de hyppigst forekommende tilfælde af kraniosynostose enten som solitær foreteelse eller som del af et

syndrom samt behandlingsprincipper og organisationen i Vestdanmark for behandling af disse patienter.

BAGGRUND

Kongenitte anomalier er en betegnelse for tilstande, som er til stede allerede ved fødslen, og som ofte kræver en form for intervention. Disse tilstande inkluderer præmatur lukning af en eller flere vækstzoner i kraniet (kraniosynostose), hvilket kan være grund til forskellige kraniedeformiteter. Hæmning af kraniets vækst kan resultere i forhøjet intrakranielt tryk og negativt påvirke hjernens udvikling. Kraniosynostose forekommer mest hyppigt som et isoleret fænomen, men kan også være en del af et syndrom. I tilfælde af syndrom påvirkes ofte tilvæksten i kranie og ansigt med funktionel konsekvens for øjne, øre, luftveje og sammenbid. Under barnets første tre leveår vokser hjernen hurtigt, og det er hjernens vækst, som driver tilvæksten af kraniet. Ved treårsalderen er mellem 70-80 % af hjernens tilvækst sket. I de fleste tilfælde af kraniosynostose er en primær forstyrrelse i den involverede vækstzone grunden til, at suturen lukker. I tilfælde af mikrocefali mangler hjernen

Skafocofali - aksialt view

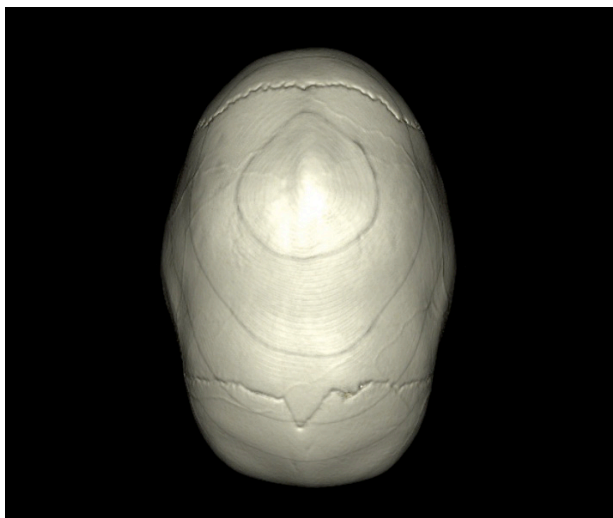


Fig. 1. Aksialt view af 3d-reformation, som viser lukning af sutura sagittalis. Hovedformen aflang med lidt firkantet form i panden og spids form på baghovedet.

Fig. 1. Axial view of 3D reformation showing closure of sagittal suture. The head shape is oblong with a slightly square shape in the forehead and a pointed shape on the back of the head.

tilvækst, og suturerne kan således lukke som en konsekvens heraf. I sjældne tilfælde kan fx metaboliske lidelser eller andre eksterne faktorer påvirke udvikling af sekundær kraniosynostose. De fleste tilfælde af kraniosynostose er ikke associeret til et syndrom, og der findes heller ikke tegn til arvelighed eller anden specifik forklaring (1,2).

TEAMSAMARBEJDE

Kongenitne anomalier, frem for alt når de optræder som del af et syndrom, kræver en fremgangsmåde med multidisciplinært teamsamarbejde, hvor forskellige medicinske og odontologiske specialer er involveret. Disse inkluderer typisk neurokirurgi, øre-næse-hals-kirurgi, plastikkirurgi, oftalmologi, ortopædi, genetik, pædiatri, tand-, mund- og kæbekirurgi, ortodonti og logopædi. Yderligere specialer kan tilknyttes patienterne på individuel indikation. I Danmark er behandlingen af kraniofaciale anomalier en højtspecialiseret landsdelsfunktion, som varetages af Aarhus Universitetshospital i vest og Rigshospitalet i København i øst. Patienterne og deres forældre knyttes tidligt i forløbet til det kraniofaciale team for at facilitere kontakt til relevante specialer i en individuel behandlingsplan. I Aarhus er det Tand-, Mund- og Kæbekirurgi, som indkalder det kraniofaciale team til multidisciplinær konference. I Aarhus ses patienter med kraniosynostose og deres familie i et fælles ambulatorium, som organiseres af neurokirurg med deltagelse af børnelæge og tand-, mund- og kæbekirurg. Operation af patienter med kraniosynostose foregår i Vestdanmark i samarbejde mellem neurokirurg og tand-, mund- og kæbekirurg.

Skafocofali - koronalt view

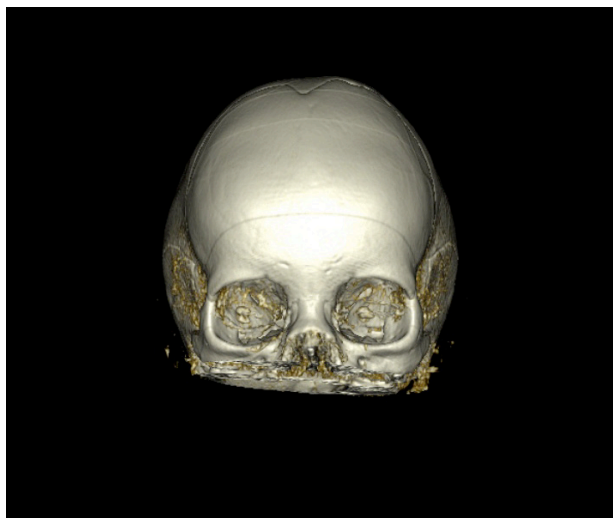


Fig. 2. Koronalt view af 3d-reformation af skafocofali med rund udbulende pande med indsnævring temporalt. Orbita ses med normal form.

Fig. 2. Coronal view of 3D reformation of a scaphocephaly with round bulging forehead with temporal narrowing. Orbits are seen with normal shape.

EPIDEMIOLOGI

I de seneste mange år er der i Danmark blevet født omkring 61.000 levende børn/år. Med en incidens på 1/2.000-2.500 ▶

Skafocofali - sagittalt view

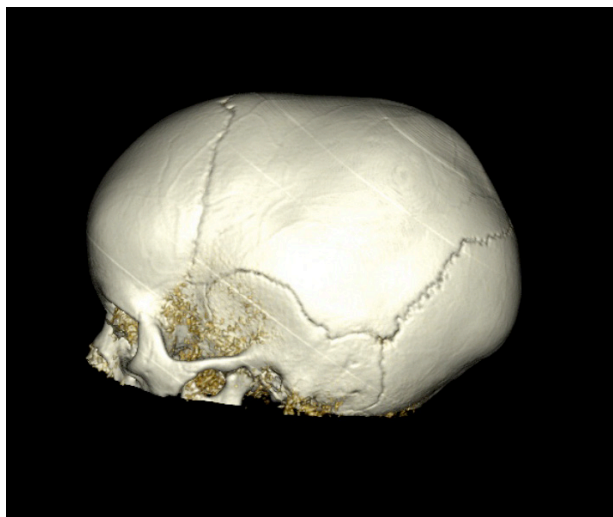


Fig. 3. Sagittalt view af 3d-reformation, som viser aflang hovedform, hvor resterende suturer er åbne. Udbulende pande (frontal bossing) og spidst baghoved.

Fig. 3. Sagittal view of 3D reformation showing oblong head shape where the remaining sutures are open. Bulging forehead (frontal bossing) and pointed occipital region.

fødsler årligt resulterer det i omkring 24-30 børn pr. år, som fødes med for tidlig lukning af en eller flere vækstzoner i kraniet (1,2). Af disse har mellem 8 og 15 % kraniosynostose som en del af et syndrom (3).

PATIENTKATEGORIER

Solitære kraniosynostoser

Isoleret kraniosynostose med hæmning af kraniets vækst er den mest almindeligt forekommende gruppe. Ved lukning af en af kraniets vækstzoner påvirkes blandt andet kraniets form, således at manglende vækst i en sutur resulterer i kompensatorisk vækst i øvrige suturer i retning parallelt med den involverede sutur (Virchows regel). Klinisk kan dette ofte ses i form af forandring i kraniets form, og den lukkede sutur palperes med kamdannelse (1,2).

Den hyppigst forekommende kraniosynostose er lukning af sutura sagittalis (1/2.000 fødsler) med deformationen skafocefali, som giver en langstrakt hovedfacon med udbulende pande (frontal bossing) (Figs. 1-3). Disse børn får ofte et relativt stort hoved.

Præmatur lukning af vækstzonen midt i panden, sutura metopica, resulterer i deformation, som benævnes trigonocefali (1/5.200 fødsler) med en smal spids pande, triangular hovedfacon og reduceret afstand mellem øjnene (Figs. 4 og 5).

Enkeltidig lukning af sutura coronalis resulterer i en asymmetrisk formforstyrrelse/skævhed, plagiocefali, hvor panden på den afficerede side ses tilbagetrukket og flad, margo supraorbitale hævet og påvirkning af orbitas form fra lidt firkantet normalt til nærmest oval (Figs. 6 og 7). Ofte ses også kompensatorisk udbuling af panden på den raske side.

Bilateral lukning af sutura coronalis ses typisk i forbindelse med syndrom som Apert syndrom og resulterer i formforstyrrelsen brachycefali, hvor en flad hovedfacon ses.

Lukning af sutura lambdoidea, som resulterer i en plagiocefali bagerst, er den mest sjældent forekommende (1/40.000 fødsler).

14-24 % af patienterne med isoleret kraniosynostose har i studier vist forhøjet intrakranielt tryk (ICP). Risikoen for forhøjet intrakranielt tryk øges ved præmatur lukning af flere suturer, noget som oftere ses i forbindelse med syndromer (1-3). I et nyligt præsenteret afhandlingsarbejde har man konstateret, at børn behandlet for isoleret kraniosynostose får normal neuropsykologisk funktion og god livskvalitet (4).

Lejringsbetinget skævhed, plagiocefali, er en formforandring, som skyldes spædbørns placering på ryggen med præference for den ene side. Dette resulterer i en rombeform med parallel forskydning af kraniet, når man ser det oppefra. Formforandringen ses typisk i 2-3-måneders alderen og skyldes således ikke præmatur suturlukning. Tilstanden behandles ofte ved fysioterapeut med justering af hovedets position, og ved at man reducerer den tid, barnet i vågen tilstand ligger på ryggen. I forbindelse med kongenital torticollis (medfødt tvangsmæssig hoveddrejning på grund af dystoni i hals- og nakkemuskulatur, og hvor genesen er ukendt) reduceres barnets mulighed for at holde hovedet lige grundet kontraktion af nakkemuskulaturen, og det kan øge risikoen for udvikling af lejringsbetinget skævhed. Fysioterapi af muskulaturen kan være gavnlige i disse tilfælde. Kirurgi er som udgangspunkt ikke aktuelt (1,2,5).

Trigonocefali - aksialt view

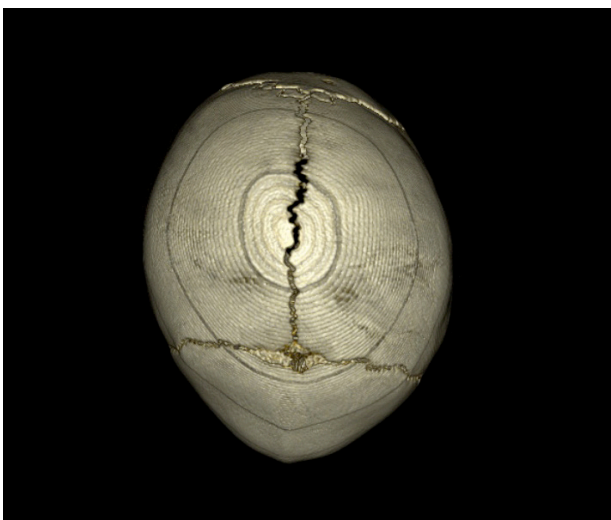


Fig. 4. Aksialt view af 3d-reformation, som viser lukning af sutura metopica resulterende i spids form på panden. Sutura coronalis, sagittalis samt lambdoidea er alle åbne.

Fig. 4. Axial view of 3D reformation showing closure of the metopic suture resulting in a triangular shape of the forehead. Coronal, sagittal and lambdoid sutures are all open.

Trigonocefali - koronalt view



Fig. 5. Koronalt view af 3d-reformation, som viser kamdannelse i panden ved den lukkede sutura metopica. Reduceret afstand mellem orbita, som ses med mere oval form end normalt.

Fig. 5. Coronal view of 3D reformation showing ridge formation in the forehead at the closed metopic suture. Reduced interorbital distance and oval-shaped orbits.

Syndromer

Der er beskrevet en række syndromer, hvor kraniosynostose indgår. Graden af klinisk affektion kan dog variere, også inden for samme diagnose. Ved flere syndromer ses påvirkning af tilvækst i både kraniets base og mellemansigt. Desuden ses flere syndromer med påvirkning af flere organsystemer, og symptombilledet kan være komplekst. Som regel er de fleste af disse syndromer autosomt, dominant arvelige, men spontane mutationer forekommer også. Genetisk diagnostik har vist påvirkning af en række tilvækstfaktorer, blandt andet fibroblast tilvækstfaktor receptorer (FGFR) og strukturelle bindevævsproteiner (TWIST) (2,3).

Tabellen nedenfor beskriver incidensen af nogle af de syndromer, hvor kraniosynostose og påvirkning på mellemansigt og kæber er en del af symptombilledet:

Syndrom	Incidens på fødsler
Muenke syndrom	1/30.000
Saethre-Chotzen syndrom	1/25.000-50.000
Cruzon syndrom	1/25.000-50.000
Apert syndrom	1/50.000-100.000
Pfeiffer syndrom	1/100.000

Kraniefaconen ved flere af disse syndromer er ofte brachycefal grundet bilateral lukning af sutura coronalis og nedsat anterior vækst af mellemansigtet, hvilket ofte medfører flad

Klinisk relevans

Tandlæge og øvrigt personale i tandplejen møder børn og forældre allerede fra treårsalderen. Børn med kraniosynostose, specielt når det forekommer som del af et syndrom, har specielle behandlingsbehov, som berører tænder og kæber. Derfor er det af klinisk relevans, at tandlæge og øvrigt personale i tandplejen har kendskab til kraniosynostose og de udfordringer og behov, disse tilstande medfører for patienter og deres familier.

og høj pande, udstående øjne (exofthalmus) med forøget afstand mellem øjnene (hypertelorisme), manglende projektion af næsen ofte med kompromitteret nasal luftvej samt udtalt maksillær hypoplasi. Generelt ses øget forekomst af forhøjet intrakranielt tryk, nedsat hørelse og øget risiko for obstruktiv søvnapnø (OSA). Flere syndromer ses med en høj, ofte smal gane, og ikke sjældent mangler overkæben plads til alle tænder. Overtallige tandanlæg forekommer ofte.

Affektionen ved Crouzon syndrom kan variere meget, og i diagnosen ses en øget forekomst af hydrocefalus. Saethre-Chotzen og Apert syndrom medfører begge øget forekomst af ganespalte.

Ved flere af syndromerne ses sammenvoksning af knogler i foden (tarsal coalition) og ved Pfeiffer syndrom kan ses påvirkning af formen på tommelfingre og storetæer, som begge ses ▶

Plagiocefali - aksialt view

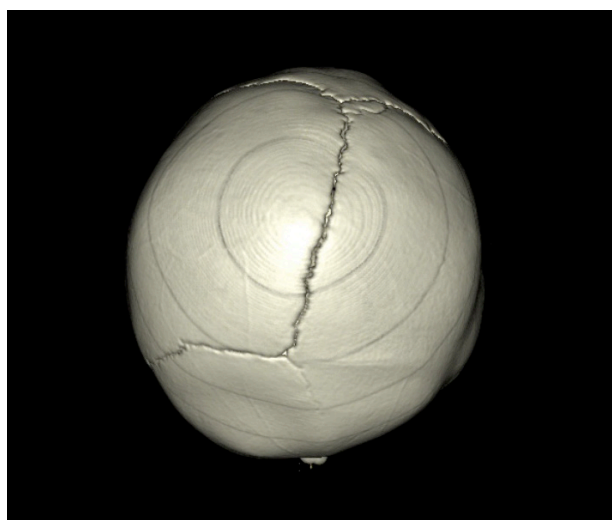


Fig. 6. Aksialt view af 3d-reformation, som viser lukning af venstre sides sutura coronalis med plagiocefal hovedform. Panden asymmetrisk og tilbagestående på den afficerede side. Hele kraniet asymmetrisk med devierende sutura sagittalis.
Fig. 6. Axial view of 3D reformation showing closure of left coronal suture with plagiocephalic head shape. Asymmetrical forehead, retruded on the affected side. The entire skull is seen asymmetrical with deviating sagittal suture.

Plagiocefali - koronalt view

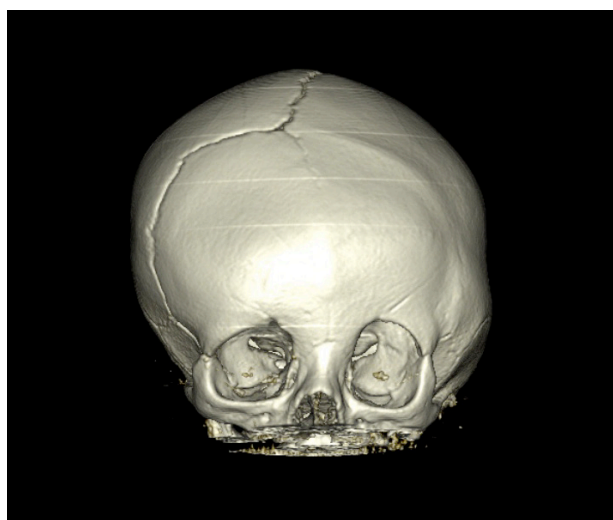


Fig. 7. Koronalt view af 3d-reformation, som viser venstresidig lukning af sutura sagittalis med kamdannelse over den lukkede sutur. Orbita ses asymmetrisk med mere oval facon på den afficerede side.
Fig. 7. Coronal view of 3D reformation showing closure of left sagittal suture with ridge formation over the closed suture. Orbit with more oval shape on the affected side.

Trigonocefali - et patienttilfælde

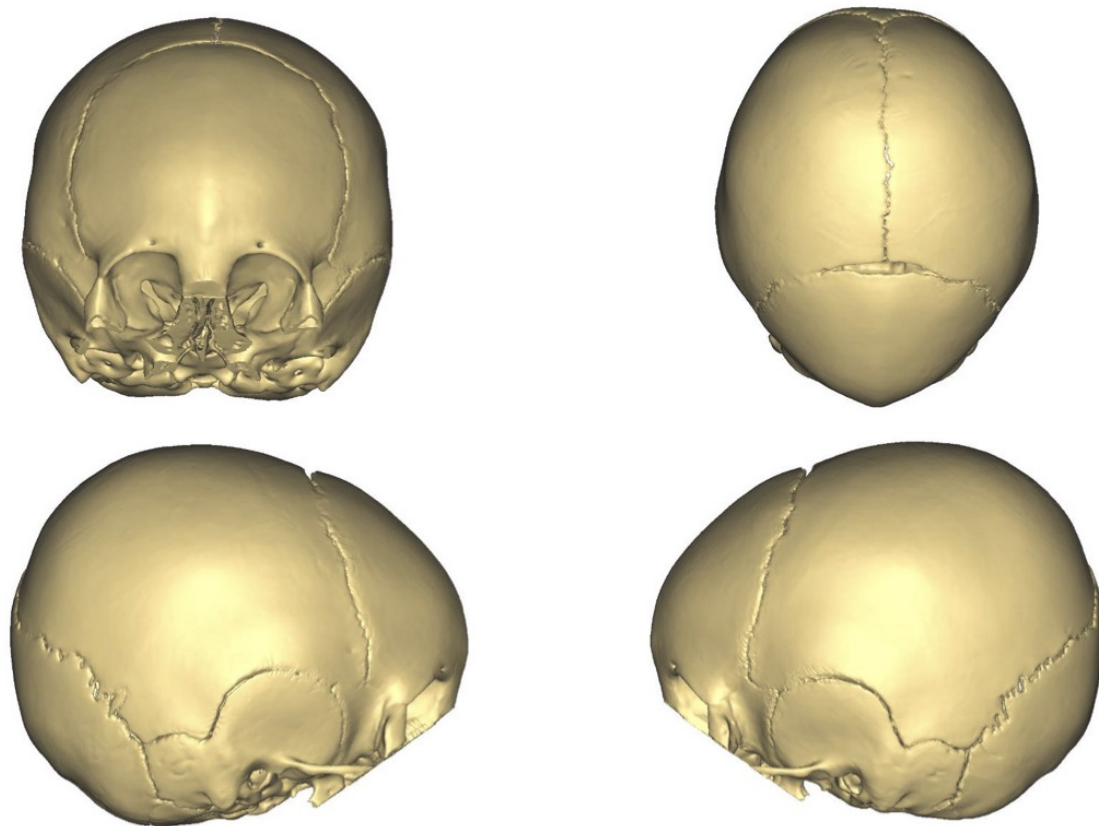


Fig. 8. Lukning af sutura metopica med karakteristisk trigonocefal hovedform.
Fig. 8. Trigonocephaly with characteristic head shape.

med øget bredde. Ved Apert syndrom ses typisk symmetrisk sammenvoksning af knogler i hænder og fødder (syndactyly), og der kan også forekomme andre misdannelser i skelet og andre organsystemer som fx hjerte og urinveje. Akne ses også oftere ved Aperts syndrom. Cruzons syndrom medfører ofte ingen påvirkning af den mentale udvikling, noget som oftere ses ved Aperts syndrom.

Kraniofacial mikrosomi beskriver et spektrum af kraniofaciale anomalier med abnorm udvikling af 1.- og 2.-svælgbue og forekommer med en incidens på 1/3.600-5.600 fødsler. De fleste tilfælde opstår som nye mutationer, men der findes også tegn på genetisk prædisposition. Klinisk præsentation varierer, og det gør diagnostik vanskelig; dog er der foreslået, at abnorm udvikling af enten mandibel eller aurikel skal foreligge for at stille diagnosen. Ofte ses påvirkning af udviklingen i både knogle, brusk og muskelvæv, som bidrager til udviklingen af ansigtsasymmetri, men bilateral affektion ses også.

Treacher Collins syndrom er et sjældent autosomt, dominant arveligt syndrom med incidens på ca. 1/50.000 fød-

ler om året, hvor ca. halvdelen er nye mutationer. Kliniske manifestationer varierer; typiske fund inkluderer dog underudvikling af over- og underkæbe, hypoplastiske kindben, hørep problemer med deformation af ydre øre samt periorbitale anomalier. Underudvikling af kæberne kan medføre respirationsproblemer, som kræver understøttende behandling i tidlig alder (2,3,6,7).

DIAGNOSTIK

Ved mistanke om kraniosynostose skal barnet henvises til neurokirurgisk afdeling for klinisk vurdering. I Vestdanmark foregår det i fælles ambulatorium, hvor barnet vurderes af neurokirurg, børnelæge og tand-, mund- og kæbekirurg. Diagnose og behandlingsindikation er baseret på indgående anamnese og klinisk tværfaglig undersøgelse, som inkluderer pædiatrisk vurdering, hvor også kraniet gennempalperes efter tegn på kamdannelse og præmatur suturlukning.

CT-scanning udføres altid ved trigonocefali og plagiocefali, mens MR-scanninger kun udføres ved behov, fx ved mistanke

Trigonocefali - virtuel behandlingsplan

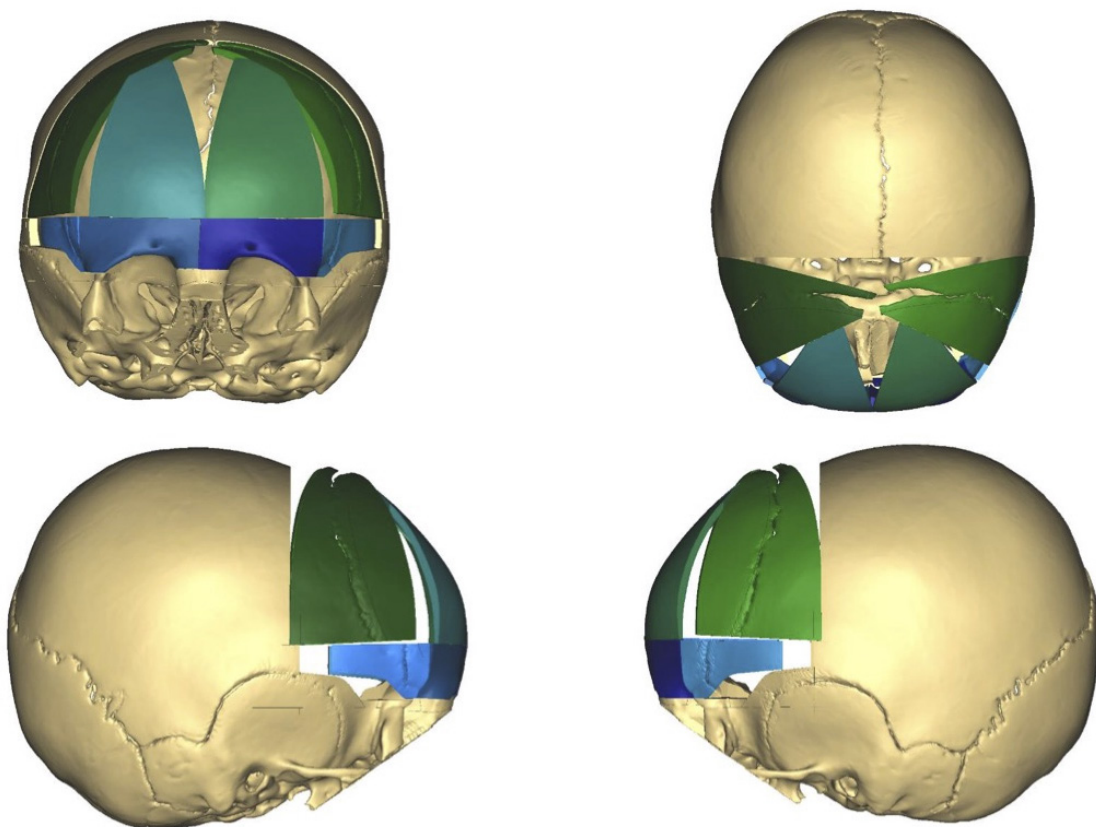


Fig. 9. Virtuel simulering af behandling for trigonocefali med frontoorbital avancering og temporal striposteotomi. Her bruges softwaren Proplan CMF® fra DePuy Synthes og Materialise.

Fig. 9. Virtual simulation of fronto-orbital advancement and temporal expansion for treatment by trigonocephaly. Proplan CMF® software from DePuy Synthes and Materialise is used for the virtual planning.

om syndromer eller differentialdiagnostik. Det er sjældent, der udføres trykmåling, da det ofte er klinikken, der er afgørende for behandlingsindikationen. I tvivlstilfælde eller ved syndromer med mistanke om vedvarende forhøjet tryk og operations-/behandlingsindikation udføres dette. Ved behov for mere grundig analyse, ved mistanke om syndrom, foretages udredning ved genetiker.

INDIKATION FOR BEHANDLING

Ved alle typer af kraniosynostose, isoleret eller som del af et syndrom, er kliniske tegn på forhøjet intrakranielt tryk indikation for kirurgisk behandling med henblik på at skabe bedre pladsforhold for hjernen. Ved isoleret kraniosynostose, hvor der ikke ses tegn på forhøjet intrakranielt tryk, kan indikationen være æstetisk, hvor formålet med behandlingen er at skabe et så normalt udseende som muligt. Syndromer, som medfører udfordringer med luftvejene, kan have gavnlig effekt af tidlig behandling med fx distraktionsosteogenese.

BEHANDLING

Solitære kraniosynostoser

Isoleret kraniosynostose behandles ofte, når barnet er omkring 6-12 måneder gammelt, afhængigt af barnets vægt og øvrige symptomer. Vægten er af betydning for, at barnet med minimal risiko skal kunne gennemføre operationen.

Lukning af sutura sagittalis behandles på indikation med bilaterale striposteotomier i temporalområdet, hvor formålet er at omforme knoglen og skabe bedre bredde. Frontalknoglen udsaves og omformes for at reducere udbuling af panden. En del centre i verden opererer disse børn med brug af endoskopisk teknik for at minimere det kirurgiske indgreb. Ved denne behandling bruges som udgangspunkt supplerende ortose i form af en hjelm, som skal bæres 23 timer i døgnet i op til et år. Endoskopisk teknik kan kun laves tidligt i forløbet, typisk omkring firemånedersalderen.

Ved kirurgisk behandling af plagiocefali og trigonocefali bruges i større og større udstrækning virtuel planlægning for at optimere planlægning og i detaljer behandle afvigelse i ▶

form og symmetri. Virtuel planlægning forudsætter, at der findes en CT-scanning. Her udsaves frontalknoglen sammen med en fronto-orbital knoglebro, som inkluderer margo supraorbitale. Ofte kombineres dette med striposteotomi temporalt for at optimere formen på kraniet (Figs. 8 og 9).

Syndromer

Ved behandling af kraniosynostose i forbindelse med syndrom er behandlingstiden ofte lang og opdelt i forskellige trin. Det første kirurgiske trin sættes ofte i gang, før barnet er et år gammelt, og formålet er at skabe plads til hjernen og hermed reducere risikoen for forhøjet intrakranielt tryk. Afhængigt af formforandringen kan behandlingen enten gøres på lignende måde som ved plagiocefali/trigonocefali, hvor de udsavede knoglestykker samles med resorberbar osteosyntese eller i form af knogleforlængelse (distraktion) af occipitalregionen. Under væksten, fra eruptionen af de permanente tænder begynder, er funktionel ortodontisk behandling ofte indiceret, og formålet er at stimulere overkæbens vækst, skabe plads til tænderne og støtte eruptionen. I tilfælde af syndrom er det i omkring 10-12-års-alderen ofte nødvendigt med opfølgende behandling for at skabe bedre pladsforhold i luftvejene og for at kompensere for overkæbens ofte manglende vækst. Behand-

lingen kan være i form af knogleforlængelse af hele mellemsigtet på Le Fort III-niveau. Slutteligt er det ofte efter afsluttet vækst nødvendigt at supplere med mere konventionel ortognatkirurgisk behandling for at skabe funktionel okklusion og orofacial funktion (3).

Behandling af høreproblemer ved kraniofacial microsomi har i tidlig alder til formål at etablere hørelse for at muliggøre udvikling af tale og sprog, hvilket er indikationen for knogleforankret høreapparat (bone anchored hearing aid, BAHA). Under opvæksten er behandling med vækststimulerende ortodontisk apparatur ofte indiceret, og knogledistraktionsbehandling kan være aktuel, såfremt der foreligger stort ønske om behandling, ellers venter man som regel med ortognatkirurgisk behandling til efter afsluttet vækst for ikke at risikere recidiv. Derudover kan der være indikation for plastikkirurgisk behandling for at forbedre symmetrien af blødtvæv (6).

Formålet med behandling af Treacher Collins syndrom er som udgangspunkt at kompensere for underudvikling af over- og underkæbe – her kan knogledistraktion, knogletransplantation og behandling med forskellige slags implantater blive aktuel. Ortognatkirurgisk behandling i form af osteotomier på både over- og underkæbe har vist gode resultater. Ofte er supplerende plastikkirurgisk behandling indiceret for behandling af blødtvæv (7). ♦

ABSTRACT (ENGLISH)

CONGENITAL SKULL AND FACIAL DEFORMITIES – INTERDISCIPLINARY TEAM COLLABORATION, DIAGNOSTICS AND TREATMENT

INTRODUCTION AND PURPOSE - Congenital abnormalities in the skull can result in functionally (elevated intracranial pressure) and/or aesthetically (deviant appearance) compromising conditions requiring treatment. The purpose of this overview is to describe the most common cases of craniosynostosis either as a solitary occurrence or as part of a syndrome as well as treatment principles and the organization in Western Denmark for the treatment of these patients.

MATERIAL AND METHOD - Information from the literature on craniosynostosis has been used, and the different patient cat-

egories, typical clinical characteristics and treatments have been described. Patient cases are presented for illustration.

RESULTS AND CONCLUSION - There are different types of craniosynostosis, either as a solitary phenomenon or as part of a syndrome (eg Cruzon and Apert syndrome). Some cases of craniosynostosis require treatment on functional and/or aesthetic indication. The overall aim of surgical treatment is to create better space for the brain by expanding the skull while normalizing the appearance. On indication, virtual surgery treatment planning is used. When craniosynostosis occurs as part of a syndrome, the duration of treatment is often long and divided into several steps as the skull, face and bite develop and grow.

LITTERATUR

- Morris LM. Nonsyndromic Craniosynostosis and Deformational Head Shape Disorders Facial Plast Surg Clin North Am 2016;24:517-30.
- Enblad P, Nilsson P, Nowinski D et al. Kraniosynostoser. (Set 2021 maj). Tilgængelig fra: URL: www.internetmedicin.se/behandlingsoversikter/neurokirurgi/kraniosynostoser/ 2020.
- Wang JC, Nagy L, Demke JC. Syndromic craniosynostosis Facial Plast Surg Clin North Am 2016;24:531-43.
- Kljajic M. Neuropsychological outcomes and health-related quality of life of children operated for nonsyndromic craniosynostosis. Ph.d. thesis. Göteborg: Sahlgrenska akademien, Göteborgs Universitet, 2021.
- Christensen L, Østergaard JR, Nørholt SE. Positional plagiocephaly Ugeskr Læger 2002;165:46-50.
- Brandstetter KA, Patel KG. Craniofacial Microsomia Facial Plast Surg Clin North Am 2016;24:495-515.
- Nguyen PD, Caro MC, Smith DM et al. Long-term orthognathic surgical outcomes in Treacher Collins patients. J Plast Reconstr Aesthet Surg 2016;69:402-8.