

# NATIONELLT VÅRDPROGRAM

## Viss Kraniofacial Kirurgi

### Sammanfattning

Detta vårdprogram beskriver rekommendationer för vård av kraniosynostos och kraniofaciala syndrom.

Missbildningarna är sällsynta och behandlingen är komplicerad. Det är därför viktigt att koncentrera vården, så att kunskaper och erfarenheter på bästa möjliga sätt tas tillvara och att vården ständigt utvecklas. Därför har också området definierats av Socialstyrelsen som rikssjukvård och bedrivs vid två enheter i Sverige, Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala



## Innehållsförteckning

|                                             |    |
|---------------------------------------------|----|
| 1. Sammanfattning .....                     | 3  |
| 2. Vårdprogrammets giltighetsområde .....   | 4  |
| 3. Bakgrund och orsaker .....               | 7  |
| 4. Symtom och tidig utredning .....         | 10 |
| 5. Remittering och vidare utredning .....   | 11 |
| 6. Primär kirurgisk behandling .....        | 13 |
| 7. Egenvård .....                           | 20 |
| 8. Uppföljning .....                        | 21 |
| 9. Kvalitetsregister .....                  | 23 |
| 10. Kvalitetsindikatorer och målnivåer..... | 24 |
| 11. Referenser .....                        | 25 |
| 12. Vårdprogramgruppen.....                 | 28 |
| Bilaga 1 KVÅ-koder .....                    | 29 |
| Bilaga 2: Remissinstanser .....             | 30 |

# 1. SAMMANFATTNING

Vårdprogrammet beskriver rekommendationer för vård av missbildningar i skalle och ansikte hos barn med kraniosynostos och kraniofaciala syndrom. Kraniofacial kirurgi vid kraniosynostos och kraniofaciala syndrom kräver ett multidisciplinärt omhändertagande av ibland svårt sjuka barn. Missbildningarna är sällsynta och den kirurgiska behandlingen är komplicerad. Det är därför viktigt att koncentrera vården, så att patienterna kan få nytta av att kunskaper och erfarenheter på bästa möjliga sätt tas tillvara och att vården ständigt utvecklas. Området har också definierats av Socialstyrelsen som rikssjukvård. Det innebär att endast sjukhus med tillstånd får bedriva vården. Sådana tillstånd har tilldelats Sahlgrenska Sjukhuset i Göteborg och Akademiska Sjukhuset i Uppsala. För att utveckla behandlingen och vården av dessa barn krävs även ett nära internationellt utbyte och samarbete. Båda rikssjukvårdsenheterna deltar i det så kallade Europeiska referensnätverket för kraniofaciala missbildningar, ERN CRANIO.

Vårdprogrammet innefattar tillståndens orsaker, förekomst, symptom och utredning. Vidare beskrivs remitteringsvägar, kirurgisk behandling och övrig vård samt uppföljning och kvalitetsmål.

## 2. VÅRDPROGRAMMETS GILTIGHETSOMRÅDE

Vårdprogrammet för Viss kraniofacial kirurgi behandlar utredning, behandling och uppföljning av patienter som föds med kraniosynostos och andra kraniofaciala missbildningar.

Detta vårdprogram rör främst diagnoser som ingår i Rikssjukvårdsdefinitionen, men kan även appliceras på andra kraniofaciala diagnoser med behov av likartad vård.

### 2.1 Rikssjukvård

Viss kraniofacial kirurgi är sedan 2012 definierat som Rikssjukvård. Det innebär att vården är tillståndspliktig. Tillstånd att bedriva rikssjukvård innehas av Västra Götalandsregionen genom Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Region Uppsala genom Akademiska sjukhuset. Nuvarande tillstånd fortsätter fram till 2018-12-31.

#### 2.1.1 Definitionen av viss kraniofacial kirurgi som rikssjukvård

Rikssjukvården i kraniofacial kirurgi är definierad utifrån diagnos enligt ICD-10 och koder ur Klassifikation av vårdåtgärder (KVÅ-koder). Följande diagnos- och åtgärds-koder gäller under innevarande tillstandsperiod:

- **Dolicocefali (Q67.2), Plagiocefali (Q67.3) och Kraniosynostos (Q75.0)** i kombination med åtgärderna
  - *Kranioplastik (AAK00)*
  - *Operationer p.g.a. kraniosynostos (AAK20)*
  - *Kraniofacial rekonstruktion vid missbildning (AAK30)*
  - *Korrektion av medfödd missbildning av orbitas benvägg (CAC50)*
- **Kraniofacial dysostos (Q75.1) och Medfödda missbildningssyndrom som främst påverkar ansiktets utseende (Q87.0)** i kombination med åtgärderna
  - *Kranioplastik (AAK00)*
  - *Operationer p.g.a. kraniosynostos (AAK20)*
  - *Kraniofacial rekonstruktion vid missbildning (AAK30)*
  - *Korrektion av medfödd missbildning av orbitas benvägg (CAC50)*
  - *Korrektionsplastik av näsans brosk- och benskelett (DLD10)*
  - *Rekonstruktion av näsan (DLD30)*
  - *Segmentosteotomi på underkäke (EDC05)*
  - *Sagittal ramusosteotomi på underkäke (EDC10)*
  - *Vertikal ramusosteotomi på underkäke (EDC15)*

- *Le Fort I-osteotomi (EEC05)*
- *Le Fort II-osteotomi(EEC10)*
- *Le Fort III-osteotomi (EEC15)*
- **Andra specificerade medfödda deformiteter av skalle, ansikte och käke (Q67.4)** i kombination med åtgärden
  - *Kranioplastik (AAK00)*
- **Hypertelorism (Q75.2)** i kombination med åtgärden
  - *Korrektion av medfödd missbildning av orbitas benvägg (CAC50)*

## 2.2 Vårdprogrammets förankring

Tillstånd för rikssjukvård tilldelas landsting. När det gäller Viss kraniofacial kirurgi har Region Uppsala och Västra Götalands region erhållit tillstånd. Vårdprogrammet har utarbetats på uppdrag av Socialstyrelsen av Kraniofaciala Enheten på Sahlgrenska Universitetssjukhusets och Kraniofacialt Centrum vid Akademiska Sjukhuset.

Vårdprogrammet har remitterats för synpunkter till den kraniofaciala enheten vid Karolinska Universitetssjukhuset, landets sju universitetssjukhus samt till berörda patientorganisationer såsom Sällsynta diagnoser, Kraniofaciala föreningen och Apertföreningen.

## 2.3 Mål med vårdprogrammet

Vårdprogrammet syftar till att skapa en enhetlig vårdkedja där alla patienter i Sverige får en likvärdig behandling baserad på befintlig evidens och konsensus. Det syftar också till att öka kunskapen om kraniosynostos och andra kraniofaciala missbildningar inom sjukvården, och att göra det lättare för profession och patienter att värdera vården.

Vården leds och utvecklas utifrån sex vedertagna områden som speglar vårdkvalitetens och patientsäkerhetens olika dimensioner, och som innefattas i begreppet "God Vård".

Dessa områden är:

- *Kunskapsbaserad och ändamålsenlig vård*, innebär att vården skall bygga på vetenskap och beprövad erfarenhet och utformas för att möta den individuella patientens behov på bästa möjliga sätt. Det ställs stora krav på att bedriva ett systematiskt förbättringsarbete för att introducera och följa upp användning av nya metoder och evidensbaserade riktlinjer.
- *Säker hälso- och sjukvård*, innebär att vården skall bedrivas så att vårdskador förebyggs och så att största möjliga lärdom dras av komplikationer och avvikelser som uppstår.
- *Patientfokuserad hälso- och sjukvård*, innebär att vården utförs med respekt och lyhördhet för individens specifika behov, förväntningar och värderingar, och att dessa vägs in i de kliniska besluten. Erfarenheten visar att ett gott bemötande förbättrar patientens behandlingsresultat.
- *Med effektiv hälso- och sjukvård* avses att tillgängliga resurser utnyttjas på bästa sätt för att uppnå uppsatta mål.
- *Jämlik hälso- och sjukvård*, innebär att vården tillhandahålls och fördelas på lika villkor för alla.
- *Hälso- och sjukvård i rimlig tid*, som innebär att ingen patient skall behöva vänta oskälig tid på de vårdinsatser som han eller hon har behov av.

### 3. BAKGRUND OCH ORSAKER

Kraniosynostos och andra kraniofaciala syndrom är medfödda missbildningar som primärt sitter i skallens och ansiktets skelett och som hämmar skelettets tillväxt. Kraniosynostos innebär att en eller flera suturer (sömmar) som håller ihop skallens olika ben slutits för tidigt, oftast redan under graviditeten. Dessa suturer är viktiga för att skallen och hjärnan ska kunna växa. Barnets hjärna växer mycket kraftigt under de två första levnadsåren, och suturerna är nödvändiga för en normal skalltillväxt. För tidig slutning av en eller flera suturer hämmar den normala tillväxten och kan leda till att skallen får en avvikande form.

Kraniosynostos är oftast icke-syndromal, men ibland är det en del av ett kraniofacialt syndrom. Kraniofaciala syndrom omfattar kraniosynostos tillsammans med missbildning av ansiktets skelett och i vissa fall även andra missbildningar.

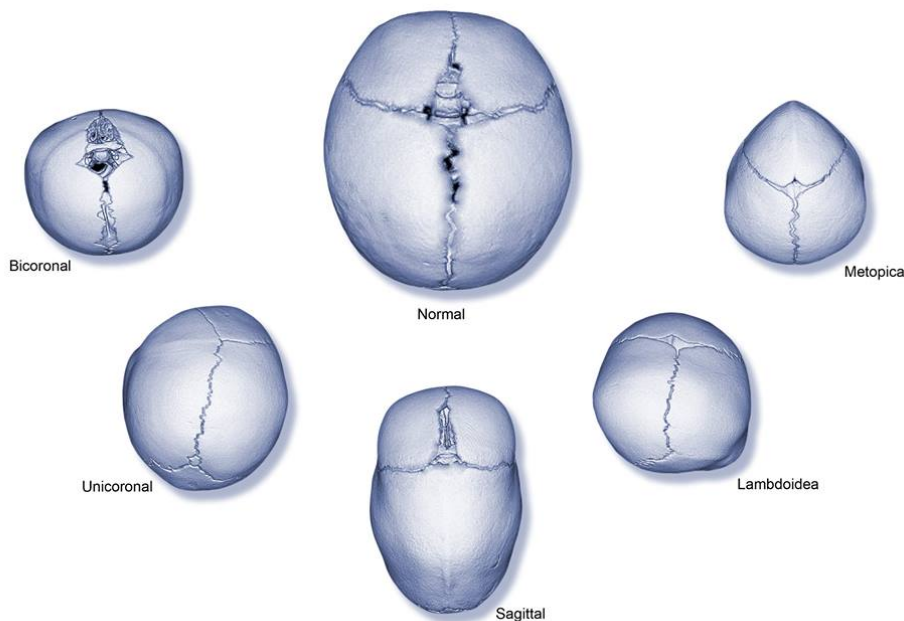
#### 3.1 Kraniosynostos

Vid kraniosynostos har en eller flera skallens suturer slutits redan i fosterstadiet. Huvudets form påverkas beroende på vilken eller vilka suturer som slutits. Principen är att huvudets tillväxt hämmas vinkelrätt mot den slutna suturen. Som en kompensation för hjärnans behov av utrymme ökar tillväxten i en riktning parallellt med den slutna suturen.

I de flesta fall av kraniosynostos har endast en av suturerna slutits för tidigt. Vanligast är slutning av den sagittala suturen, eller sagittal synostos, som leder till avlång skallform, så kallad skafocefali.

Näst vanligast är slutning av metopikasuturen som leder till trekantig, spetsig form på panna och tätt sittande ögon (hypotelorism). Metopikasyndrom är en speciell grupp såtillvida att metopikasuturen normalt slutar mellan 3 och 6 månaders ålder. Slutna metopikasutur på röntgenundersökning utförd efter 6 månaders ålder är således i sig ett förväntat fynd och diagnos och operationsbeslut baseras framför allt på den kliniska undersökningen.

Slutning av koronariasuturen kan vara en eller dubbelsidig där ensidig slutning (unikoronar synostos) ger en asymmetrisk form kallad främre plagiocefali och dubbelsidig slutning (bikoronar synostos) ger en kort och bred skallform kallad brachycefali. Därtill finns mer ovanliga, så kallade atypiska, former där fler suturer i olika kombinationer slutits.



Figur 1: Illustration av hur kraniosynostos kan yttra sig

### 3.2 Sekundär kraniosynostos

Sekundär kraniosynostos kan uppkomma när hjärnan växer mindre än förväntat, så kallad *mikrocefali*, vid vissa metabola sjukdomar eller hos patienter med hydrocefalus och för kraftigt dränage av liquor i shunt. Prematura barn kan uppvisa en förvärvad avlång huvudform med eller utan sagittal synostos.

### 3.3 Kraniofaciala syndrom

Barn med kraniosynostos som del i ett syndrom har som regel missbildningar i ansiktet. Vissa syndrom innefattar även missbildningar på andra ställen, till exempel händer och fötter. Missbildningen i ansiktet kan ge problem med andning, matning, syn, hörsel, tal och utseende. Dessa syndrom är mycket sällsynta och har olika svårighetsgrad. Risken för förhöjt intrakraniellt tryck är betydligt större vid syndrom. Vid uttalad missbildning av ansiktet finns det risk för andningsproblem. De vanligaste kraniofaciala syndromen är Crouzon, Pfeiffer, Apert, Saethre-Chotzen, kraniofrontonasal dysplasi och Muenke.

Diagnos av kraniofaciala syndrom sker genom undersökning av barnet och genetisk utredning.

### 3.4 Orsak

Kraniosynostos utan syndrom är i de allra flesta fall inte ärftligt och orsaken är okänd. Det har spekulerats i om trängsel för fostrets huvud i bäckenet under graviditeten skulle kunna ha en betydelse, men det har inte gått att belägga vetenskapligt.

I flera av de kraniofaciala syndromen känner man däremot idag till den bakomliggande genetiska orsaken. Vid misstanke om syndrom kan diagnosen ofta bekräftas genom blodprovstagning och analys av genförändringar.

### 3.5 Förekomst

I Sverige föds det årligen cirka 80 barn med kraniosynostos, och ungefär 10–20 % av dessa barn har kraniofaciala syndrom.

### 3.6 Lägesbetingad skalldeformitet

Den vanligaste differentialdiagnosen till kraniosynostos är lägesbetingad, så kallad positionell, skalldeformitet. Eftersom små barns skallar är mjuka kan huvudformen påverkas om barnet alltid ligger i samma läge. När barnet föredrar att ligga med ansiktet vänt åt en sida kan en asymmetri, plagiocephali, utvecklas. Bakhuvudet blir då tillplattat på ena sidan och pannan på samma sida buktar fram, även örat på samma sida förskjuts framåt. Om barnet hela tiden ligger med ansiktet uppåt utan vridning, blir bakhuvudet symmetriskt tillplattat baktill, bracycephali.

Dessa tillstånd är idag ganska vanliga och på BVC ges råd om hur detta skall förebyggas. Råden går främst ut på att avlasta huvudpositionen och introduktion av magläge.

Barn som föds mycket för tidigt och vårdas på neonatalavdelning kan få avlång, smal skallform av att ligga mycket på sidan.

## 4. SYMPTOM OCH TIDIG UTREDNING

Kraniosynostos och kraniofaciala syndrom diagnosticeras i första hand med en klinisk undersökning som identifierar karaktäristiska deformiteter av skalle och ansikte.

Efter förlossningen ska formen på barnets huvud bedömas och rörlighet över sagittal-, koronar- och lambdoideasuturerna undersökas. Formen på huvudet och skallens tillväxt bedöms även på BVC.

Diagnostik av kraniofaciala syndrom görs bäst genom undersökning av ansiktet, med uppmärksamhet på dysmorfa drag såsom brett mellan ögonen (hypertelorism), lutande ögonspringor, lågt sittande öron och kort insjunken näsrygg. Tecken på högt ansiktshinder och utstående ögon (proptos) talar för underutveckling (hypoplasi) av mellanansiktet. Skallens form vid kraniosynostossyndrom är oftast kort, bred och hög, men detta kan variera. Munhålan undersöks med avseende på spaltbildning och form på främre gomvalvet. Undersökning av händer och fötter görs för att upptäcka missbildningar såsom simhud eller breddökning av tummar och stortår.

Vissa kraniofaciala diagnoser kan ställas eller misstänkas redan innan födseln. Ultraljudsundersökning kan visa indirekta tecken på kraniosynostos som asymmetri av skallen eller skafocefali. Ultraljudet kan även upptäcka uttalade sammanväxningar av fingrar och tår som vid Apert syndrom.

De allra flesta fall av kraniofaciala syndrom uppträder sporadiskt utan påvisat arv från föräldrar. Flera av de kraniofaciala missbildningssyndromen följer ett autosomalt dominant nedärvningsmönster med 50 % risk för barn till drabbad förälder. Förälder med syndrom kan erbjudas riktad genanalys på basen av fostervattenprov.

## 5. REMITTERING OCH VIDARE UTREDNING

Kraniosynostos bör upptäckas tidigt för att säkerställa en optimal behandling. I det nationella barnhälsovårdsprogrammet skall barnets skalle undersökas regelbundet med tanke på lägesbetingad skallasymmetri. I de fall där en skallasymmetri ökar påtagligt eller inte minskar under de första månaderna skall barnet bedömas av barnläkare, enligt Rikshandboken för Barnhälsovård.

### 5.1 Remittering

Frikostig remittering eller förfrågan är att föredra.

Frågor kring skallform går att ställa utan personuppgifter via nätet antingen via e-post till Sahlgrenska sjukhuset (skallform.su@vgregion.se) eller Akademiska sjukhuset (huvudform@akademiska.se). Fotografier på barnets huvud framifrån, från sidan, uppifrån och bakifrån skickas in. Svar fås inom tre arbetsdagar med rekommendation kring vidare handläggning. E-postförfrågan riktar sig främst till remitterer, då eventuella behandlingsförslag som ges behöver vara förankrade hos vårdgivare.

Alternativt skickas formell remiss som besvaras inom fem arbetsdagar. Remissen bör innehålla information om barnets generella tillstånd, perinatalt förlopp, skallens tillväxt och en beskrivning av skallform och eventuella avvikande drag. Vid svårartat missbildningssyndrom med påverkan av luftväg, allmäntillstånd eller uttalad proptos av ögonen rekommenderas tidig telefonkontakt med kraniofacial enhet.

Remiss eller förfrågan med fotografier (se figur 2) innan undersökning med datortomografi (DT) är alltid att föredra. Beslut om operation kan i de flesta fall ske på basen av klinisk undersökning och då kan DT planeras till tiden nära inpå operation.

Standardvinklar vid Kraniofotografering



*Figur 2 Standardvinklar vid kraniofotografering. Mössa behövs inte vid fotografering, men om barnet har mycket hår är det bra att fukta det innan fotografering så skallformen framträder tydligt.*

Eventuell DT ska utföras med sekvens för att visualisera skelett till lägsta möjliga stråldos, men med tunna snitt för att möjliggöra tredimensionella rekonstruktioner med hög upplösning. Slätröntgen skall undvikas på grund av ofullständig visualisering och diagnostik av suturer och det kraniofaciala skelettet. Om radiologisk undersökning utförts skall den länkas till respektive kraniofacial enhet.

## 5.2 Vidare utredning

Patienter med kraniofacialt missbildningstillstånd planeras för fortsatt utredning, behandling och uppföljning vid kraniofacial enhet. Det finns vissa skillnader i handläggningen vid de två enheterna men samma grundläggande principer följs. Kontaktsköterskorna vid de två enheterna har en nyckelroll i att koordinera utredningen och leda och stödja barnet och familjen genom vårdens olika steg.

### 5.2.1 Undersökningar inför primära operationer av skallmissbildning i spädbarnsålder:

Icke-syndromal kraniosynostos: bedömning av kirurgiskt och anesthesiologiskt team, DT av skallens skelett, ögonundersökning vid behov, konventionell och tre-dimensionell fotografering.

Syndromal kraniosynostos: bedömning av kirurgiskt och anesthesiologiskt team, DT av skallens skelett, magnetkamera av hjärnan vid behov, luftvägsbedömning, ögonundersökning, klinisk genetisk undersökning, eventuell handkirurgisk bedömning, konventionell och tre-dimensionell fotografering.

Komplexa, atypiska, kraniosynostoser handläggs som syndromala kraniosynostoser då dessa patienter ofta har likartade problem med förhöjt intrakraniellt tryck.

## 5.3 Multidisciplinär konferens

Multidisciplinär konferens sker i Göteborg för kraniofaciala syndrom vid 5,7,10,13,16 och 18 års ålder. Plastikkirurg, käkkirurg, neurokirurg, ortodontist, kontaktsjuksköterska, avdelningssjuksköterska, teamsekreterare och psykolog samlas och diskuterar patienternas behov och behandlingsplan, samt resultat av genomförda åtgärder.

I Uppsala sker multidisciplinär konferens för kraniofaciala syndrom vid åldrarna 3, 5, 7, 10, 13, 16 och 18 års ålder. Till konferensen tillkallas olika specialister att bedöma patienterna utifrån deras behov. Konferensen bemannas av plastikkirurg, ÖNH-läkare, käkkirurg, käkodontist, radiolog, psykolog, kraniofacialsjuksköterska, LKG-sjuksköterska, klinisk genetiker, logoped och då behov finns, neurokirurg, ögonläkare och oto-kirurg. Radiologiundersökningar demonstreras av radiolog och diskuteras. Specialisterna träffar först patienterna separat och sitter sedan ner tillsammans och diskuterar patientens behov, genomförda åtgärder och behandlingsplan. Återkoppling till patienterna sker efter genomgången konferens.

Nya kraniofaciala syndrompatienter diskuteras även mellan Sahlgrenska Sjukhuset och Akademiska Sjukhuset för att samtliga patienter skall få del av så stor tillgänglig kunskap och erfarenhet som möjligt.

## 6. PRIMÄR KIRURGISK BEHANDLING

### 6.1 Indikation

Indikationen för kirurgisk behandling av kraniosynostos är dels att skapa bästa möjliga förutsättningar för hjärnans utveckling och dels att i största möjliga mån normalisera utseendet.

Målet med behandling av kraniofaciala syndrom är att förebygga skadliga effekter på hjärna och ögon, att skapa bästa möjliga förutsättningar för normal luftväg, hörsel, tal och bett, samt att i mesta möjliga mån förhindra ett allt för avvikande utseende. Behandling av syndrom sker i många steg under spädbarnsåren och uppväxten fram till tidigt vuxenliv. Behandlingsinsatserna kan vara krävande för patienten och familjen. Det krävs ofta flera operationer av skalle och ansikte, dock är strävan att minimera antalet ingrepp.

### 6.2 Behandling av icke-syndrom

Det finns vissa skillnader i kirurgiska tekniker vid de två enheterna men målen med operationerna är de samma. Man kan även behöva anpassa operationsteknik till patientens ålder. De olika kraniofaciala ingreppen kan utföras vid olika åldrar. Tidpunkter för operationer kan variera mellan olika kraniofaciala enheter internationellt och i Sverige. Vissa grundläggande behandlingsprinciper följs men det saknas idag vetenskapliga bevis för vilken kirurgisk metod eller tidpunkt för operation som ger bäst resultat.

Många olika faktorer vägs in vid val av tidpunkt för operation. En grundläggande förutsättning för missbildningsbehandling är att barn fortfarande växer. En generell grundprincip är att för att få ett resultat som håller sig med tiden ska operationen utföras så sent som möjligt, eller rättare sagt så nära i tid till åldern för det normala skelettets avslutade tillväxt. Denna ålder varierar beroende på region som följer med viss individuell variation: skalle 2 år, ögonhålor 8 år, överkäke 16 år och underkäke 18 år.

Ändå väljer man att vid kraniosynostos operera skallen redan under det första levnadsåret och ofta innan 6 månaders ålder. Skälen kan vara: a) man vill förebygga eventuella skadliga effekter på hjärnan medan den är under stark tillväxt; b) skelettet är fortfarande mjukt och formbart; c) skelettets mjukhet kan utnyttjas i mer skonsamma operationsmetoder; d) defekter som uppstår under kirurgin läker effektivt. Dessa olika faktorer har olika betydelse vid de olika typerna av kraniosynostos.

Ålder för operationen är således alltid en avvägning som kan skilja sig mellan olika kraniofaciala enheter. Sammantaget är dock skillnaderna i tidpunkt för kirurgisk behandling mellan de två enheterna i Sverige små.

#### 6.2.1 Sagittal synostos

Graden av deformitet (skafocefali) varierar stort. Förhöjt intrakraniellt tryck förekommer som regel inte i spädbarnsåldern men kan utvecklas över tid under de första 5 levnadsåren.

Tidig upptäckt, remittering och behandling möjliggör ett lindrigare ingrepp där större kirurgi kan undvikas. Operationen utförs dock inte förrän ingreppet ur anestesilogisk synpunkt har en hög säkerhet.

I Sverige utförs kraniotomi med fjädrar (Göteborg) vid 4-6 månaders ålder eller H-kraniektomi (Uppsala) vid 3-6 månaders ålder. Dessa metoder har för- och nackdelar. Kraniotomi med fjädrar orsakar som regel mindre blodförlust som inte kräver blodtransfusion. Vårdtiden kan hållas 1-2 dagar kortare. H-kraniektomi orsakar en blodförlust som kräver blodtransfusion. Fjädrarna måste dock tas ut via separat operation sex månader senare. Fjädrar är ett främmande material som i sällsynta fall kan orsaka sårbildning i huden eller att tappa sitt grepp. Sammantaget är dock komplikationsriskerna efter båda metoderna mycket små.

Vid senare upptäckt och remittering när barnen hunnit bli över 6 månader, utförs vid båda enheterna så kallad kranioplastik. Skallbenet delas och omformas aktivt genom förflyttning och fixering av de olika benfragmenten.

Vårdtid 4-7 dagar.

### **6.2.2 Metopikasynostos**

Graden av deformitet varierar stort. Tillståndet beskrivs ofta som ett spektrum där den lindrigaste formen endast ger en åsbildning över pannan (metopikaås). Endast patienter med sann trigonocefali, dvs spetsig panna och tätt sittande ögon (hypotelorism), opereras. Risken för förhöjt intrakraniellt tryck vid metopikasynostos är mycket låg och har endast rapporterats internationellt i enstaka fall.

Operationen inriktas på att forma om pannans skelett. Friläggning görs med hjälp av så kallad bikoronar friläggning. Det uppsågade skelettet fixeras med resorberbara trådar och plattor.

Vid Sahlgrenska sjukhuset väljer man att utföra operationen något tidigare, om möjligt från 4 månaders ålder. Vid tidig operation används fjäder för att aktivt vidga avståndet mellan ögonen. Vid operation efter ca 6 månaders ålder används ingen fjäder.

Vid Akademiska sjukhuset väljer man att utföra operationen vid ca 8 månaders ålder. Fjäder används inte eftersom man sett att avståndet mellan ögonen vidgas spontant med tillväxten. För övrigt är metoderna likartade vid båda enheterna.

Vårdtid ca 4-7 dagar.

### **6.2.3 Unikoronar synostos**

Unikoronar synostos ger så kallad främre plagiocefali – en asymmetri av panna och ögonhåloras ram. Liksom metopikasynostos är tillståndet mycket sällan förenat med förhöjt intrakraniellt tryck.

Operationen inriktas på att forma om pannans skelett. Friläggning görs med hjälp av så kallad bikoronar friläggning. Det uppsågade skelettet fixeras med resorberbara trådar och plattor.

På Akademiska sjukhuset väljer man att operera något senare, vid 8-10 månaders ålder. Skälet till det är att man med senare operation anser sig få bättre förutsättningar för ett resultat som är stabilt med tiden.

På Sahlgrenska sjukhuset väljer man att utföra operationen tidigare, redan vid ca 6 månaders ålder. Skälet till det är att skelettet är mjukare och lättare att forma samtidigt som det uppnått tillräcklig stabilitet.

#### **6.2.4 Bikoronar synostos**

Bikoronar synostos har relativt hög risk att utveckla förhöjt intrakraniellt tryck.

I Göteborg utförs en kombinerad operation vid 4-6 månaders ålder. En framflyttning av pannan kombineras med fjäderplastik baktill så att främre och bakre skallen expanderas samtidigt. På Akademiska sjukhuset har man valt att i en första operation vid 4-6 månaders ålder expandera bakhuvudet och att göra en främre kranioplastik senare vid 1-2 års ålder. Expansionen av bakhuvudet kan göras med så kallade distraktorer eller med fjädrar.

Grundprincipen som följs vid båda enheterna är således att expandera skallen såväl baktill som framtill. Grunden för att dela upp behandlingen på två ingrepp som görs på Akademiska sjukhuset är att tidigt kunna öka skallens volym baktill för att på så sätt förebygga höga intrakraniella tryck, för att i ett senare skede, vid 1-2 års ålder, kunna korrigera pannans form närmare i tid till avslutad tillväxt.

#### **6.2.5 Lambdoideasynostos**

Tillståndet ger en asymmetri av bakhuvudet och är mycket ovanligt. I lindriga fall behövs inte alltid kirurgisk behandling.

Operation inriktas på att få bakhuvudet mer symmetriskt. Huden öppnas i skalpen från öra till öra och fälls bakåt för att exponera bakhuvudet. Alternativ är delning av skallbenet i kombination med fjäder eller bakre kranioplastik där skelettet delas och fixeras med plattor och skruvar.

#### **6.2.6 Multipel synostos**

Olika typer ses. Risken för ökning av intrakraniellt tryck är betydligt högre än vid ovanstående icke-syndromala enkla synostostyper.

Den kirurgiska metoden individualiseras beroende på vilka suturer som är slutna och barnets ålder. I Göteborg används fjädrar om barnet är under ca 6 månaders ålder. På Akademiska sjukhuset används fjädrar i vissa fall under 6 månaders ålder. Övriga fall opereras med kranioplastik på såväl Akademiska sjukhuset som Sahlgrenska.

### **6.3 Behandling av syndrom**

Generellt ger syndromal kraniosynostos fler symtom jämfört med icke-syndromala former och behandlingen är mer omfattande och också i vissa skeden mer riskfylld. Samtidigt kan graden av missbildning för ett och samma syndrom variera stort från patient till patient och i en del fall är besvären så pass lindriga att diagnosen ställs först senare under barndomen eller till och med under vuxenlivet. Vidare varierar symtombilden stort mellan de olika syndromen. Allt detta gör att behandlingen av syndrom till stor del måste individualiseras, baserat på ett antal vedertagna principer.

Behandlingen av syndrom är mestadels planerad men mer akuta insatser kan krävas. Exempelvis kan akuta behandlingar vara indicerade vid luftvägsproblem eller förhöjt intrakraniellt tryck. Nära samarbete med remitterande barnklinik är särskilt viktig runt barn med syndrom.

### 6.3.1 Crouzon och Pfeiffer

Typiskt för dessa syndrom är en kraniosynostos som progredierar efter födelsen och som kan ge en så kallad pansynostos – samtliga suturer slutna. Andra kännetecken är underutvecklat (hypoplastiskt) mellanansikte och brett mellan ögonen (hypertelorism). Hypoplasi av mellanansiktet leder i varierande grad till utstående ögon (proptos) och trång luftväg. Vid Pfeiffers syndrom ses breda tummar och stortår. Symptomens allvarlighet varierar stort mellan olika individer.

Primärt inriktas behandlingen på att optimera luftvägsfunktion, säkerställa adekvat nutrition samt förhindra exponering och uttorkning av horn- och bindhinna. Adekvat syresättning är viktig för barnets utveckling och uppfödningsförmåga. Nedsatt nattlig syresättning kan förvärra ett redan förhöjt intrakraniellt tryck.

Vid tecken på obstruktivt sömnapné syndrom (OSAS) utförs nattlig andningsregistrering. Tänkbara steg för att förbättra syresättning är tonsillektomi, adenoid abrasio, nasofaryngala tuber och CPAP. I enstaka svåra fall kan tracheostomi bli nödvändigt för att säkerställa god syresättning. Exponering av ögonen kan beroende på svårighetsgrad behandlas med droppar och salvor, delvis ihopsyning av ögonlock (tarsorafi) eller fuktkammare. Både trång luftväg och exponering av ögon förbättras med de framflyttningar av mellanansiktet som görs senare (nedan).

Tecken på förhöjt intrakraniellt tryck eftersöks med ögonbottenundersökning, datortomografi och magnetkamera. Trängsel i den bakre skallgropen kan leda till hydrocefalus som i sin tur bidrar till förhöjt intrakraniellt tryck.

Behandlingen av förhöjt intrakraniellt tryck är i första hand att expandera skallens volym. Metoden för skallkirurgi beror på typen av suturslutning. Oftast domineras bilden av bikoronar synostos och då följer behandlingen de principer som beskrivits ovan för den kraniosynostostypen.

I en del fall med bestående tryckproblematik krävs shunt för att avleda hjärnvätska till bukhålan.

Ansiktsmissbildningen behandlas senare under uppväxtåren eller tonåren. Val av operationsmetod och tidpunkt kan variera beroende på symtom. Principen är att flytta fram hela eller delar av det underutvecklade mellanansiktet.

Grundprincipen i Göteborg är att vid ca 8 års ålder flytta fram ögonpartiet med så kallad glasögonplastik och att vid 18-20 års ålder flytta fram överkäken med Le Fort 1 osteotomi för bettets skull.

Grundprincipen i Uppsala är att flytta fram hela mellanansiktet med så kallad Le Fort 3 osteotomi. Operationen utförs om möjligt när mellanansiktet normalt skulle ha slutat växa vid ca 15 års ålder men tidigareläggs om det finns svåra symtom i form av trång luftväg eller exponerade ögon. Om operationen måste utföras under barnåren används så kallat distraktionsförfarande för att åstadkomma en kraftig framflyttning som kompenserar för avsaknad tillväxt. I likhet med Göteborg kan det krävas en Le Fort 1 framflyttning vid 18-20 års ålder för att korrigera bettet.

Den hypertelorism som ses vid Crouzons syndrom kräver mycket sällan specifik kirurgisk åtgärd.

### 6.3.2 Apert

Typiskt för syndromet är dubbelsidig koronariasynostos med stort, brett huvud och initialt en stor och öppen främre fontanell. I likhet med Crouzon är tillväxten av mellanansiktet hämmat. Karaktäristiskt för Apert är kort näsrygg, lutande ögonspringor på grund av att ögonhålorna är roterade utåt, smal

överkäke med högt främre gomvalv och trång näshåla. Ca en femtedel av patienterna har en spalt i gommen. I syndromet ingår även kompletta sammanväxningar mellan fingrar och tår, samt olika typer av skelettavvikelser. Apert kan även medföra missbildningar av hjärna, hjärta och urinvägar. Risken för ökat intrakraniellt tryck är något lägre än vid Crouzon och Pfeiffer men svåra luftvägsproblem är vanligt förekommande. Ögonen är i regel inte lika exponerade som vid Crouzon och Pfeiffer.

Principerna för behandlingen av luftvägen och skallmissbildningen är desamma som vid Crouzon och Pfeiffer.

Vad beträffar ansiktet är grundprincipen i Uppsala att flytta fram hela mellanansiktet och operationen utförs om möjligt när mellanansiktet normalt skulle ha slutat växa vid ca 15 års ålder. Operationen tidigareläggs om det finns svåra symtom i form av trång luftväg. Om operation av mellanansiktet måste utföras under barnåren används så kallat distraktionsförfarande för att åstadkomma en kraftig framflyttning som kompenserar för avsaknad tillväxt. Val av osteotomi kan också anpassas till patientens situation och önskemål. Vid Apert syndrom kan så kallade segmentella osteotomier (Le Fort 2+3) vara lämpliga. Vid uttalad hypertelorism kan det vara lämpligt att kombinera Le Fort 3 framflyttning med sammansättning av ögonhålorna (facial bipartition). Det krävs oftast en Le Fort 1 framflyttning vid 18-20 års ålder för att korrigera bettet och i vissa fall kan det vara tillräckligt med den operationen, utan föregående större mellanansiktsskirurgi.

Grundprincipen i Göteborg är att vid 16-20 års ålder flytta fram överkäken med Le Fort 1 osteotomi. Le Fort 3-distraktion kan utföras i skolåldern vid persisterande andningsbesvär.

### **6.3.3 Saethre-Chotzen**

Vanligast är bikoronar synostos men andra former förekommer, såsom unikoronar synostos, sagittal synostos eller pansynostos. Andra stigmata är lågt hårfäste, hängande ögonlock (ögonlocksptos), lågt sittande öron och viss simhud mellan fingrar och tår. Med åldern utvecklas sned nässkiljevägg.

Typen av skullkirurgi beror på typen av kraniosynostos. Grundprincipen på både Sahlgrenska och Akademiska sjukhuset är att utföra samma typ av skullkirurgi som vid motsvarande icke-syndromal kraniosynostos.

### **6.3.4 Muenke**

Syndrom som oftast är förenat med unikoronar synostos. Förekomsten av nedsatt hörsel är relativt hög. Risken för högt intrakraniellt tryck är låg. Skallmissbildningen behandlas enligt samma principer som motsvarande icke-syndromal kraniosynostos.

### **6.3.5 Kraniofrontonasal dysplasi**

Mycket ovanligt syndrom som kännetecknas av koronar synostos, hypertelorism, bred och kort näsrygg med delad nästipp, samt ibland missbildningar av hår och naglar.

I första hand behandlas skallmissbildningen enligt samma principer som motsvarande icke-syndromal kraniosynostos.

Hos dessa patienter kan det vara indicerat att åtgärda hypertelorismen och olika operationsmetoder finns för att minska avståndet mellan ögonhålorna. Val av metod anpassas till patientens missbildning.

Operationen utförs tidigast vid 8 års ålder. Därtill kan senare operationer krävas för näsmissbildning och bettfelställning (Le Fort 1).

## 6.4 Omvårdnad och rehabilitering

Efter kraniofacial kirurgi är de viktigaste omvårdnadsmässiga parametrarna

- Smärta, barnen behöver fullgod smärtlindring postoperativt genom paracetamol i kombination med morfin.
- Hud, barnen riskerar att bli svullna i ansikte, framförallt efter ingrepp vid ögonhålor/panna. Ögonförband kan fungera dämpande för svullnad de första dagarna post-operativt. När ögonen kan öppnas kan ögonförbandet avvecklas.
- Nutrition, vätskeregistrering sker för att säkerställa att barnet nutrierar sig fullgott postoperativt.

## 7. EGENVÅRD

### 7.1 Infektioner

Barnet måste vara friskt i samband med kirurgi. Föräldrar bör uppmanas att undvika smitta veckan innan planerad kirurgi, utan att för den delen isolera sig.

### 7.2 Vaccination

Vaccination bör undvikas 4 veckor före och 4 veckor efter kirurgiskt ingrepp. MPR-vaccination skall undvikas 3 månader efter genomförd blodtransfusion.

### 7.3 Hjälmskydd

Hjälmskydd eller annat skydd är inte nödvändigt efter denna typ av kirurgi.

### 7.4 Kontakt med sjukvård

Föräldrar skall uppmanas att kontakta behandlande sjukhus om barnet har feber, blir försämrat i allmäntillstånd eller om såret är inflammerat eller luktar illa. Ofta kan råd för egenvård ges, ibland krävs kontakt med primärvård på hemort och i enstaka fall rekommenderas återbesök till operatör.

## 8. UPPFÖLJNING

Nedanstående är den nationella **minimnivån** för uppföljning av patientgruppen. Den standardiserade uppföljningen är en förutsättning för nationell kvalitetssäkring.

### 8.1 Icke-syndromal kraniosynostos

#### 8.1.1 Post-operativ kontroll

- Bedömning av kraniofacialkirurg
- Fotoreregistrering

Eventuell fjäderextraktion föranleder ingen ytterligare post-operativ kontroll.

I Uppsala sker läkningskontroll hos sjuksköterska 1 månad postoperativt med fotoreregistrering. 1 år efter operationen kommer barnet för post-operativ kontroll, som beskrivs ovan.

#### 8.1.2 Tre år

Samtliga patienter genomgår tre-årskontroll. Den består av

- Bedömning av kraniofacialkirurg
- Fotoreregistrering
- 3D-DT

#### 8.1.3 Fem år

- Bedömning av kraniofacialkirurg
- Fotoreregistrering

I Göteborg avslutas uppföljningen om inga särskilda behov föreligger. I Uppsala kallas samtliga patienter till ytterligare en kontroll vid 8 års ålder då man vill följa upp tills huvudet slutat växa.

## 8.2 Principer för uppföljning av syndromal kraniosynostos

Barn med syndromal kraniosynostos kräver en individualiserad uppföljning beroende på symptombild.

Kraniofaciala syndrom följs på samma sätt som icke-syndromal kraniosynostos med följande tillägg

- Bedömning av kraniofacialkirurg minst en gång per år fram till 5 års ålder.
- I Göteborg följs barnet av det multidisciplinära teamet vid årskontroller 5 år, 7, 10, 13, 16 och 18 år. I Uppsala börjar dessa teambedömningar tidigare, vid 3 års ålder.

## 9. KVALITETSREGISTER

Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Akademiska sjukhuset för var sitt kvalitetsregister över samtliga barn opererade för kraniofaciala diagnoser. Dessa innehåller uppgifter om diagnoser, utförd kirurgi, perioperativa data och vårddata. Registren utgör en viktig resurs för forskning och vårdkvalitet.

## 10. KVALITETSINDIKATORER OCH MÅLNIVÅER

Rikssjukvården utvärderas årligen. Ett antal kvalitetsindikatorer som registreras i vården skickas in till Socialstyrelsen för jämförelse mellan enheterna och med publicerade internationella data. Exempel på parametrar som registreras är: blödnings och blodtransfusionsmängder, komplikationer, reoperationer, mortalitet, vårdtider och följsamhet till uppföljningsprogrammet.

## 11. REFERENSER

Warren SM, Proctor MR, Bartlett SP, Blount JP, Buchman SR, Burnett W, Fearon JA, Keating R, Muraszko KM, Rogers GF, Rubin MS, McCarthy JG. Parameters of care for craniosynostosis: craniofacial and neurologic surgery perspectives. *Plast Reconstr Surg*. 2012 Mar;129(3):731-7. doi: 10.1097/PRS.0b013e3182412a50.

Guideline for Care of Patients With the Diagnoses of Craniosynostosis: Working Group on Craniosynostosis. Mathijssen IM. *J Craniofac Surg*. 2015 Sep;26(6):1735-807. doi: 10.1097/SCS.0000000000002016.

Brandstetter KA, Patel KG. Craniofacial Microsomia. *Facial Plast Surg Clin North Am*. 2016 Nov;24(4):495-515. doi: 10.1016/j.fsc.2016.06.006. Review. P

Fischer S, Maltese G, Tarnow P, Wikberg E, Bernhardt P, Kölby L. Comparison of Intracranial Volume and Cephalic Index After Correction of Sagittal Synostosis With Spring-assisted Surgery or Pi-plasty. *J Craniofac Surg*. 2016 Mar;27(2):410-3. doi: 10.1097/SCS.0000000000002519.

Fischer S, Maltese G, Tarnow P, Wikberg E, Bernhardt P, Tovetjärn R, Kölby L. Intracranial volume is normal in infants with sagittal synostosis. *J Plast Surg Hand Surg*. 2015 Feb;49(1):62-4. doi: 10.3109/2000656X.2014.971804. Epub 2014 Nov 3.

Fischer S, Tovetjärn R, Maltese G, Sahlin PE, Tarnow P, Kölby L. Psychosocial conditions in adults with Crouzon syndrome: a follow-up study of 31 Swedish patients. *J Plast Surg Hand Surg*. 2014 Aug;48(4):244-7. doi: 10.3109/2000656X.2013.868811. Epub 2013 Dec 16.

Magnéli S, Howells T, Saiepour D, Nowinski D, Enblad P, Nilsson P. Telemetric intracranial pressure monitoring: a noninvasive method to follow up children with complex craniosynostoses. A case report. *Childs Nerv Syst*. 2016 Jul;32(7):1311-5. doi: 10.1007/s00381-016-3023-4. Epub 2016 Feb 10. PubMed PMID: 26861131.

Maltese G, Tarnow P, Tovetjärn R, Kölby L. Correction of hypotelorism in isolated metopic synostosis. *J Plast Surg Hand Surg*. 2014 Feb;48(1):63-6. doi: 10.3109/2000656X.2013.812967. Epub 2013 Jul 15.

Maltese G, Tarnow P, Wikberg E, Bernhardt P, Lagerlöf JH, Tovetjärn R, Kölby L. Intracranial volume before and after surgical treatment for isolated metopic synostosis. *J Craniofac Surg*. 2014 Jan;25(1):262-6. doi: 10.1097/SCS.0000000000000423.

Mogensen S, Lubenow N, Nilsson P, Engquist H, Knutsson F, Enblad P, Nowinski D, Frykholm P. An evaluation of the mixed pediatric unit for blood loss replacement in pediatric craniofacial surgery. *Paediatr Anaesth*. 2017 Jul;27(7):711-717. doi: 10.1111/pan.13140. Epub 2017 Apr 23. PubMed PMID: 28436074.

Nowinski D, Ahlsten G, Kraniosynostos i s 229-234 i Barnneurologi (Studentlitteratur)  
Nowinski D, Di Rocco F, Renier D, SainteRose C, Leikola J, Arnaud E. Posterior cranial vault expansion in the treatment of craniosynostosis. Comparison of current techniques. *Childs Nerv Syst*. 2012 Sep;28(9):1537-44. doi:10.1007/s00381-012-1809-6. Epub 2012 Aug 8. Review. PubMed PMID: 22872270.

Nowinski D, Saiepour D, Leikola J, Messo E, Nilsson P, Enblad P. Posterior cranial vault expansion performed with rapid distraction and time-reduced consolidation in infants with syndromic craniosynostosis. *Childs Nerv Syst*. 2011 Nov;27(11):1999-2003. doi: 10.1007/s00381-011-1563-1. Epub 2011 Aug 24. PubMed PMID: 21863295.

Plomp RG, van Lieshout MJ, Joosten KF, Wolvius EB, van der Schroeff MP, Versnel SL, Poublon RM, Mathijssen IM. Treacher Collins Syndrome: A Systematic Review of Evidence-Based Treatment and Recommendations. *Plast Reconstr Surg*. 2016 Jan;137(1):191-204. doi: 10.1097/PRS.0000000000001896. Review.

Ritvanen A, Savolainen M, Nowinski D, Saiepour D, Paulasto-Kröckel M, Hukki J, Tukiainen E, Leikola J. Force measurements during posterior calvarial vault osteodistraction: A novel measurement method. *J Craniomaxillofac Surg*. 2017 Jun;45(6):981-989. doi: 10.1016/j.jcms.2017.02.013. Epub 2017 Mar 2. PubMed PMID: 28389105.

Tovetjärn R, Maltese G, Kölby L, Kreiborg S, Tarnow P. Spring-assisted cranioplasty for bicoronal synostosis. *J Craniofac Surg*. 2012 Jul;23(4):977-81. doi: 10.1097/SCS.0b013e31824e2bec.

Tovetjärn RC, Maltese G, Wikberg E, Bernhardt P, Kölby L, Tarnow PE. Intracranial volume in 15 children with bilateral coronal craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg Glob Open*. 2014 Dec 5;2(11):e243. doi: 10.1097/GOX.0000000000000216. eCollection 2014 Nov. PubMed PMID: 25506526;

Tovetjärn R, Tarnow P, Maltese G, Fischer S, Sahlin PE, Kölby L. Children with Apert syndrome as adults: a follow-up study of 28 Scandinavian patients. *Plast Reconstr Surg*. 2012 Oct;130(4):572e-576e.

Swanson JW, Samra F, Bauder A, Mitchell BT, Taylor JA, Bartlett SP. An Algorithm for Managing Syndromic Craniosynostosis Using Posterior Vault Distraction Osteogenesis. *Plast Reconstr Surg*. 2016 May;137(5):829e-41e. doi: 10.1097/PRS.0000000000002127. PubMed PMID: 27119945.

Wang JC, Nagy L, Demke JC. Syndromic Craniosynostosis. *Facial Plast Surg Clin North Am.* 2016 Nov;24(4):531-543. doi: 10.1016/j.fsc.2016.06.008. Review.

Winters R. Tessier Clefts and Hypertelorism. *Facial Plast Surg Clin North Am.* 2016 Nov;24(4):545-558. doi: 10.1016/j.fsc.2016.06.013. Review.

## 12. VÅRDPROGRAMGRUPPEN

### 12.1 Vårdprogramgruppens sammansättning

Den nationella arbetsgruppen har bestått av representanter från Sahlgrenska Universitetssjukhuset samt Akademiska Sjukhuset.

### 12.2 Vårdprogramgruppens medlemmar

Lars Kölby, professor, Verksamhet Plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Daniel Nowinski, docent, Verksamhetsområde plastik- och käkkirurgi, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Peter Tarnow, docent, Verksamhet Plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Per Enblad, professor, Verksamhetsområde Neurokirurgi, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Pelle Nilsson, Med Dr, Verksamhetsområde neurokirurgi, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Anna Paganini, specialistsjuksköterska, Verksamhet Plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Anna Zerpe, specialistsjuksköterska, Verksamhetsområde plastik- och käkkirurgi, Akademiska sjukhuset, Uppsala

### 12.3 Jäv och andra bindningar

Medlemmarna i den nationella vårdprogramgruppen har inga rapporterade pågående uppdrag som skulle kunna innebära jäv.

## BILAGA 1 KVÅ-KODER

KVÅ-kodning skall ske på följande sätt, för att möjliggöra jämförelser mellan center.

AAK20 – operation av enkla kraniosynostoser

AAK30 – operation av multipla suturslutningar och skallkirurgi av barn med syndrom

Vid käkkirurgi skall förutom diagnos K071 även syndromkod användas.

## BILAGA 2: REMISSINSTANSER

Under remissrunda 1 har följande instanser blivit särskilt uppmärksammade på möjligheten att lämna remissvar; Avdelningen för kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården, Högspecialiserad vård samt Stockholms kraniofaciala center, Karolinska Sjukhuset.

I remissrunda 2 kommer samtliga barnkliniker i landet samt patientföreningar ges möjlighet att lämna synpunkter på vårdprogrammet.

Kraniofacialt centrum  
Akademiska sjukhuset  
VO plastikkirurgi och käkkirurgi  
018-611 94 66



Kraniofaciala enheten  
Verksamhet Plastikkirurgi  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
031-342 37 00

