



Kraniofacial mikrosomi

Kraniofacial mikrosomi är ett samlingsbegrepp för flera tillstånd som medför avvikelser i skallen, ansiktet, ögonen och öronen.

Tillståndet innefattar bland annat hemifacial mikrosomi, Goldenhars syndrom, okuloaurikulo-vertebralt spektrum och otomandibulärt syndrom.

I Sverige föds cirka 20 barn per år med kraniofacial mikrosomi. Tillståndet är något vanligare hos pojkar än hos flickor.

Symtom

De flesta med kraniofacial mikrosomi har olika stora ansikts-halvor vilket leder till ett asymmetriskt ansikte. Omfattningen av avvikelserna varierar. Ibland är asymmetrin inte märkbar vid födseln utan uppmärksammas först i fyraårsåldern.

Underkäken kan vara påtagligt underutvecklad. Även benen i överkäken, tinningregionen och näsan kan vara mindre än normalt. Hos en del är ansiktsmuskulaturen försvagad, vilket påverkar mimiken.

Många barn har bettavvikelser, och en del föds med gomspalt. Förändringar i mun och käkar kan göra det svårt att suga, tugga och svälja. Även talutvecklingen kan påverkas.

Ansiktsmissbildningarna kan leda till trånga övre luftvägar, vilket kan orsaka andningssvårigheter hos små barn.

Många har en särskild ögonförändring (epibulbära dermoider), och påverkan på öron och hörsel är vanligt.

En tredjedel har avvikelser i ryggraden.

Vissa har också symtom från andra delar av kroppen, som hjärtat, njurarna och centrala nervsystemet.

Orsak

Kraniofacial mikrosomi beror på avvikelser i skallens och ansiktets utveckling under den tidiga fosterutvecklingen. Orsaken är i de flesta fall okänd. Bakomliggande genetiska förändringar har påvisats hos ett fåtal personer med tillståndet.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar kraniofacial mikrosomi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn med svåra kraniofaciala missbildningar behandlas av ett särskilt kraniofacialt team, som utreder och planerar de olika operationer som kan bli aktuella.

Ofta är det nödvändigt med operationer av ansikte och käkar. Ibland behöver också ytteröronen opereras. Tidpunkten för de olika insatserna beror bland annat på hur svåra missbildningarna är och hur skelettet växer.

Hjärta, hjärna och njurar undersöks tidigt för att se om det finns missbildningar. Det är viktigt att kontrollera andningen och att matningen fungerar.

Barn som föds med gomspalt opereras tidigt. En logoped kan ge råd och stöd kring matning och talutveckling.

Förebyggande tandvård är viktigt, och det kan bli aktuellt med tandreglering och käkkirurgi.

Förändringar i ryggraden behandlas av en ryggortoped.

Barn med synnedsättning eller hörselnedsättning kan behöva hjälpmedel samt syn- respektive hörselhabilitering.

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

Resurser

Vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala finns särskilda kraniofaciala team.

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 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad april 2024.