



Saethre-Chotzens syndrom

Saethre-Chotzens syndrom är ett medfött, ärftligt tillstånd som karaktäriseras av missbildningar av kraniet och ansiktsskelettet (kraniofaciala missbildningar). Missbildningarna orsakas av en för tidig slutning av vissa av skallbenens sömmar.

I Sverige föds 2–4 barn med Saethre-Chotzens syndrom varje år. Då symtomen kan vara mycket lindriga finns det sannolikt personer med syndromet som inte har fått diagnosen fastställd.

Symtom

Symtomen vid Saethre-Chotzens syndrom varierar från knappt märkbara förändringar till påtagliga avvikelser.

Barn med Saethre-Chotzens syndrom har en annorlunda huvudform på grund av en tidig slutning (synostos) av vissa av skallbenens sömmar. Huvudet blir vanligen högt och kort. Om synostosen är begränsad till den ena sidan kan huvudet och ansiktet bli asymmetriskt.

Till följd den avvikande skallformen kan det uppstå ett för högt tryck i huvudet. Detta kan ge symtom i form av irritabilitet hos små barn, och huvudvärk, kräkningar och aptitlöshet hos äldre barn.

Barn med Saethre-Chotzens syndrom kan ha hängande ögonlock (ptos). Även skelning förekommer.

Barnen kan ha öron som är påtagligt små, sitter lågt eller har en avvikande form. En del har en lindrig hörselnedsättning.

En del barn med syndromet har felaktigt placerade tänder eller för många tänder. Enstaka barn föds med gomspalt vilket kan medföra att barnen har svårt att suga och äta under spädbarnstiden och småbarnstiden. Även talet kan påverkas av gomspalt.

Orsak

Saethre-Chotzens syndrom uppstår till följd av en förändring i en gen med betydelse för skelettets utveckling under fostertiden.

Behandling

Barn med kraniofaciala missbildningar behandlas av ett kraniofacialt team. Olika operationer kan bli aktuella för funktionella och utseendemässiga korrigeringar. Tidpunkten för de olika insatserna beror på hur svåra missbildningarna är. Vanligen behöver ansiktsskelettet växa till innan ett ingrepp kan göras

Om trycket i huvudet är för högt behövs en operation för att skapa plats för hjärnan att växa. Operationen görs tidigt, vanligen vid sex månaders ålder. Ofta används en teknik som innebär att en eller flera fjädrar tillfälligt opereras in för att vidga skallbenen.

Barnens ögon och synförmåga undersöks av en ögonläkare. Öron och hörsel kontrolleras av en öronläkare. En del kan behöva hörselhjälpmedel.

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.

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

Resurser

Viss kraniofacial kirurgi är nationell högspecialiserad vård och utförs av kraniofaciala team vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala.

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 januari 2024.