

# Smjernice o načinu liječenja i vođenja kraniosinostoze: Verzija za pacijenta i njihovu obitelj

## Sažetak

---

**Ključne riječi:** kraniosinostoza, smjernica, verzija za pacijente, liječenje.

### Sažetak:

U smjernici „Liječenje i vođenje kraniosinostoze“, revidirane 2020.g., za zdravstvene stručnjake opisane su prakse načina skrbi i liječenja pacijenata sa kraniosinostozom te razvoj novih medicinskih praksi. Temeljeći se na stručnoj smjernici, pisana je i Verzija za pacijente, kako bi se informacije učinile dostupnijima i za pacijente i roditelje. Svako poglavlje smjernica sastoji se od nekoliko odjeljaka. Najprije se daju uvodne informacije i pozadina u svakom poglavlju. Potom su različita pitanja odgovorena temeljeno na znanstvenoj literaturi. Konačno, preporuke upućuju na važnost literature za provedbu skrbi u praksi, te kako bi se trebala pružati u praksi. Ova verzija za pacijente je skraćeni i pojednostavljeni prikaz stručnih smjernica. Odjeljci s uvodom, zaključcima i preporukama u svakom poglavlju revidirani su i, prema potrebi, ponovno napisani. Uz neke kirurške tehnike, poveznice na animirane videozapise (prepoznatljive po podcrtanim referencama) su dodane u tekst radi pojašnjenja. Nastojalo se ostati što bliže izvornoj smjernici u pogledu sadržaja, pitanja, numeriranja i klasifikacije. Verzija za pacijente stoga se lako može čitati usporedo sa stručnim smjernicama ako je čitatelju potrebno više informacija o određenoj temi. Budući da je ova verzija za pacijente sažetak te se ne bavi detaljno svim aspektima, iz njezina sadržaja ne izvode se prava, te stručne smjernice imaju prednost - u svakom trenutku. Izvorno, ova verzija za pacijente napisana je po uzoru na uspostavljene nizozemske smjernice o kraniosinostozu za zdravstvene djelatnike. Ove stručne smjernice posebno su skrojene za nizozemsko okruženje i politiku zdravstvene skrbi. Postoje, međutim, razlike između sustava zdravstvene zaštite i nacionalnih zdravstvenih politika drugih zemalja i Nizozemske. Važno je imati na umu da to može, u nekim trenucima, rezultirati drukčijim upravljanjem načinom skrbi u Vašoj zemlji i/ili bolnici od ovdje navedenog.

listopada 2022

Autori: Faasse, Mariët MSc1, ERN CRANIO Radna skupina za kraniosinostozu

1 Član glavnog odbora Nizozemske nacionalne udruge pacijenata i roditelja s deformitetima lubanje i lica (LAPOSA), Nizozemska; E-pošta: [onderzoek@laposa.nl](mailto:onderzoek@laposa.nl).

## Sadržaj

POGLAVLJE 1. OPĆI UVOD.....	1
POGLAVLJE 2. METODOLOGIJA ZA IZRADU SMJERNICA.....	5
POGLAVLJE 3. UPUĆIVANJE I DIJAGNOSTIKA.....	7
POGLAVLJE 4. PREDOPERATIVNA OBRADA .....	9
POGLAVLJE 5. KIRURŠKO LIJEČENJE IZOLIRANE/NESINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE.....	11
POGLAVLJE 6. KIRURŠKO LIJEČENJE SINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE-SVOD LUBANJE .....	14
POGLAVLJE 7. KIRURŠKO LIJEČENJE SINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE-LICA.....	17
POGLAVLJE 8. POVIŠENI INTRAKRANIJALNI TLAK .....	19
POGLAVLJE 9. HIDROCEFALUS .....	22
POGLAVLJE 10. ARNOLD-CHIARI MALFORMACIJA.....	24
POGLAVLJE 11. POREMEĆAJI VIDA, REFRAKCIJE I MOTORIKE .....	26
POGLAVLJE 12. POREMEĆAJI RADA DIŠNOG SUSTAVA .....	27
POGLAVLJE 13. OŠTEĆENJE SLUHA I RAZVOJA GOVORA .....	30
POGLAVLJE 14. POREMEĆAJI ZUBNOG APARATA I PROJEKCIJE KOSTIJU LICA.....	33
POGLAVLJE 15. (NEURO)KOGNITIVNO, SOCIO-EMOCIONALNO I BIHEVIORALNO FUNKCIONIRANJE.....	35
POGLAVLJE 16. PSIHO-SOCIJALNO FUNKCIONIRANJE .....	38
POGLAVLJE 17. KRITERIJI ZA EKSPERTNI CENTAR ZA KRANIOSINOSTOZE I ČLANOVE TIMA .....	40
POGLAVLJE 18. DIJAGRAM TOKA/VIZUALNI SAŽETAK PACIJENTA .....	43
REFERENCE.....	46

# POGLAVLJE 1. OPĆI UVOD

## Etiologija

Procjenjuje se da se kraniosinostoze javljaju kod 4,4 do 7,2 na 10 000 živorođene djece. Očekuje se da će se sindromske kraniosinostoze pojaviti kod 0,9 do 1,6 na 10 000 živorođene djece.<sup>1,2</sup> Ovi su rasponi definirani nedavnim znanstvenim studijama u Norveškoj<sup>3</sup> i Nizozemskoj.<sup>4</sup> Iako ne znamo točan broj ljudi s kraniosinostozama diljem Europe, među europskim zemljama ne očekuju se velike razlike. Različite europske zemlje imaju različite sustave zdravstvene zaštite te je stoga broj bolnica koje liječe pacijente s kraniosinostozom različit po zemlji.<sup>5</sup>

## Cilj

Ovaj dokument sa smjernicama sadrži preporuke za podršku svakodnevnoj praksi kada se sumnja na kraniosinostozu i nakon potvrde dijagnoze. Smjernice daju preporuke za pružatelje zdravstvenih usluga u prepoznavanju kraniosinostoze, infrastrukturu uključenu u postupak upućivanja roditelja u kraniofacijalne centre, multidisciplinarnu skrb unutar kraniofacijalnog centra i uvjeti koje kraniofacijalni centar i njegovi članovi moraju ispunjavati. Stoga, smjernice stavljaju fokus na jedinstvenu skrb za kraniosinostoze i provedbu te skrbi u Nizozemskoj. U ovom odjeljku razmatra se kraniosinostoze jednog kranijalnog šava (izolirana), više kranijalnih šavova (višestruka) i sindromske kraniosinostoze. Prve smjernice izdane su 2010. godine. U 2017., Nizozemsko društvo za plastičnu i rekonstruktivnu kirurgiju odlučilo je revidirati smjernice budući da je niz stavki zahtijevalo ažuriranje na temelju novije znanstvene literature te radi toga što teme o prenatalnoj dijagnostici i razvoju govora još nisu bili uključeni.

## Ciljna skupina

Ova verzija smjernica prvenstveno je namijenjena roditeljima i pacijentima.

## O kraniosinostozama

Kraniosinostoze su prirodne promjene kostiju glave, kod koje su jedan ili više kranijalnih šavova srasli prije rođenja. Kranijalni šavovi nalaze se između pojedinih kostiju lubanja i omogućuju njen ubrzani rast u prve dvije godine života. Rast lubanje u velikoj je mjeri kontroliran rastom mozga.

Kranijalni šavovi neophodni su za rast lubanje u prve dvije godine života (tijekom brzog rasta mozga). Prerano srastanje kranijalnih šavova sprječava normalan rast lubanje, što rezultira karakterističnim promjenama oblika.

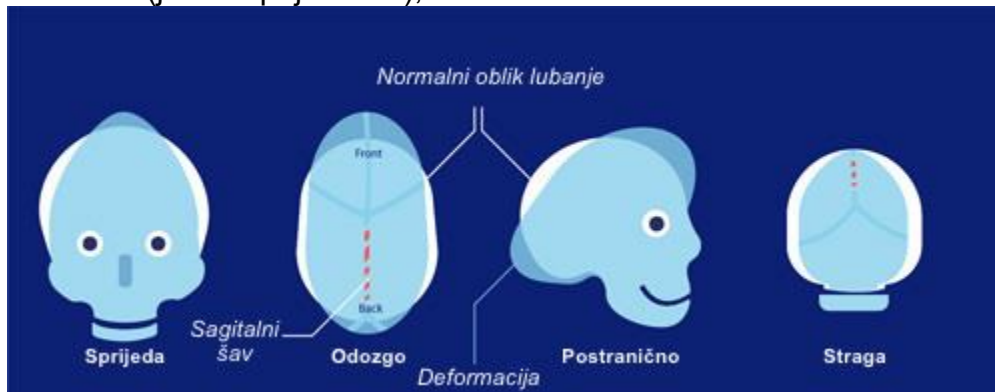
Kraniosinostoze se javljaju kod 1 na 2100 do 2500 poroda i može se pojaviti kao nesindromska (također označena kao izolirana) ili kao sindromska. Sindromske kraniosinostoze javljaju se kada su uz kraniosinostozu prisutne i druge prirodne

promjene. U sindromskim slučajevima, često je nekoliko kranijalnih šavova spojeno, obično zahvaćajući oba koronarna šava.

Razliku između nesindromske i sindromske kraniosinostoze utvrđuje klinički genetičar fizičkim pregledom i genetskim testiranjem.

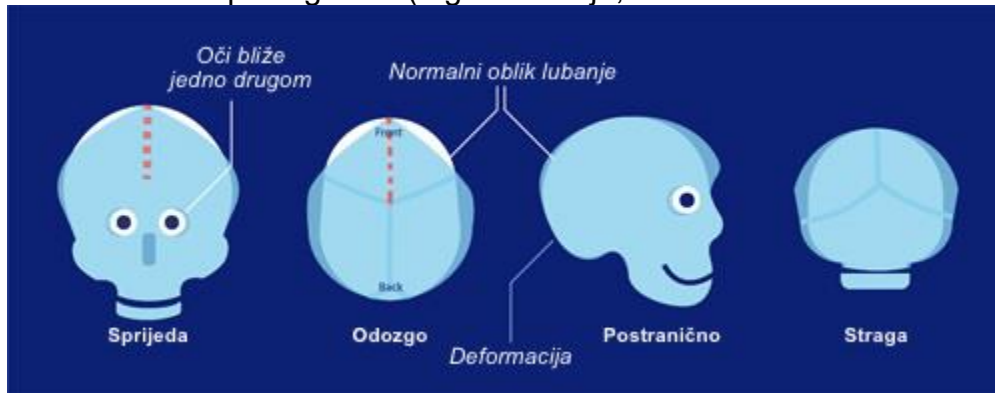
Vrste kraniosinostoza klasificiraju se kako slijedi:

**Izolirana** (jedan spojeni šav), **nesindromska** kraniosinostoza:

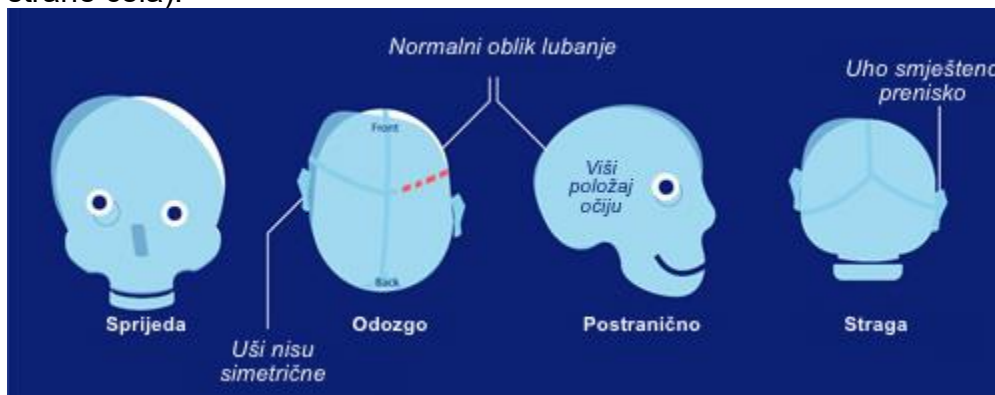


(Sve slike: ERN CRANIO, dostupno 19. rujna 2022.).<sup>6</sup>

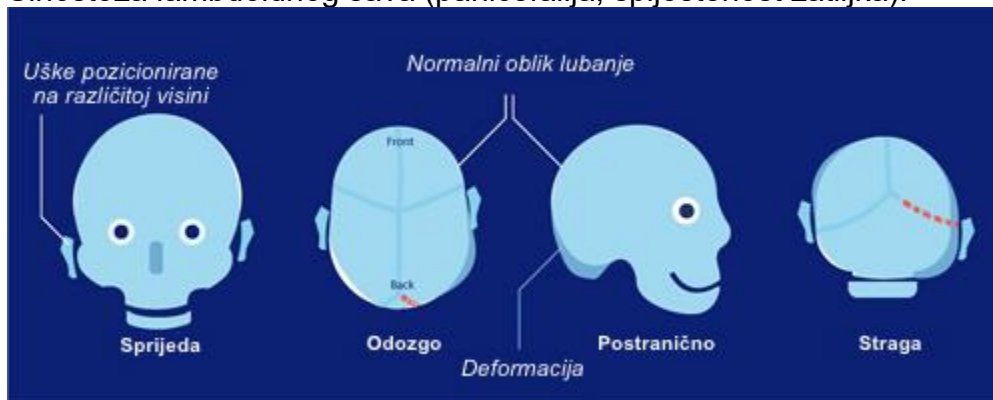
Sinostoza metopičnog šava (trigonocefalija; karakterizirana trokutastim čelom):



Sinostoza koronalnog šava, jednostrana (frontalna plagiocfalija; spljoštenost jedne strane čela):

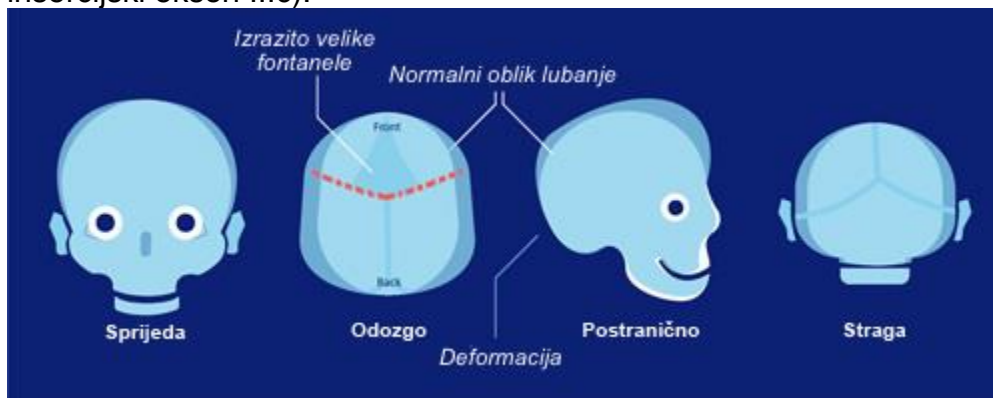


Sinostoza lambdoidnog šava (pahicefalija; spljoštenost zatiljka):

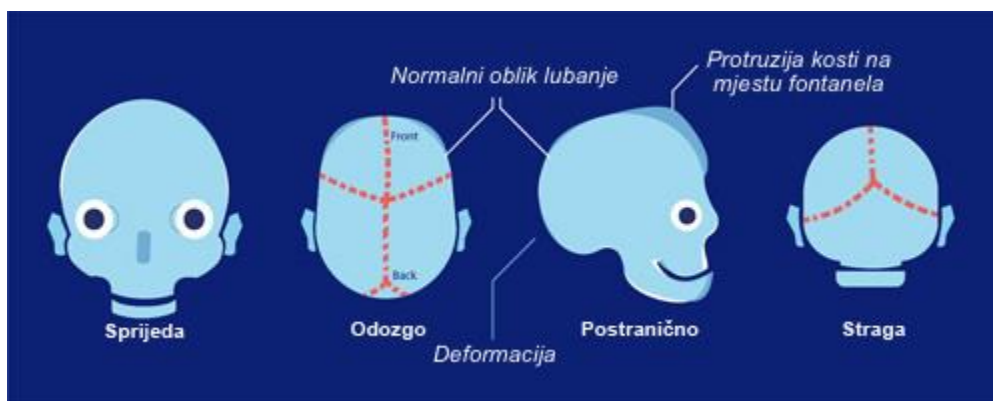


**Višestruke kraniosinostoze (više spojenih šavova) ili sindromi:**

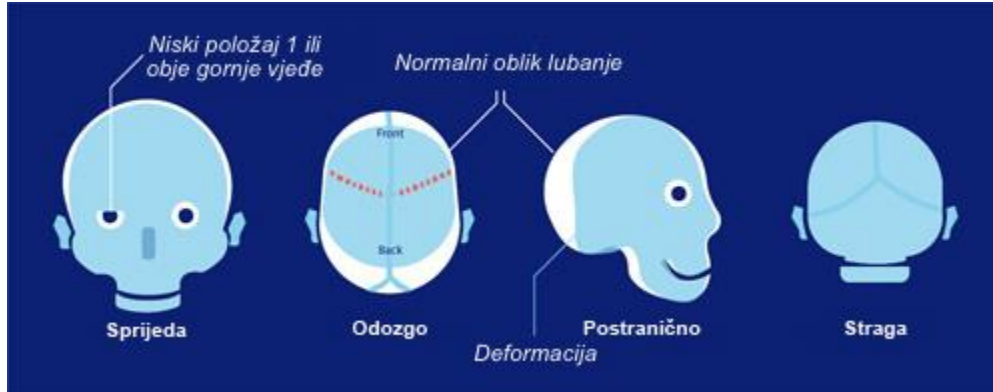
**Apertov sindrom** (FGFR2 mutacija Ser252Trp i Pro253Arg, delecijski ekson IIIc, Alu insercijski ekson IIIc):



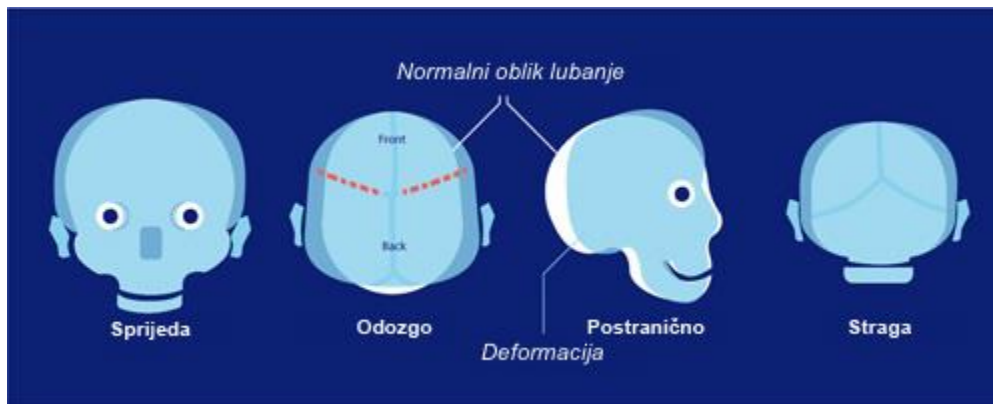
**Crouzonov ili Pfeifferov sindrom** (FGFR2 mutacije osim mutacija za Apertov sindrom, rijetko FGFR1 mutacije ili—ako se nalazi u kombinaciji s kožnim stanjem Acanthosis nigricans—FGFR3 mutacije):



**Saethre-Chatzenov sindrom** (TWIST1 mutacije ili delecije):



**Muenkeov sindrom** (mutacija Pro250Arg FGFR3):



Kraniofrontonazalna displazija (EFNB1 mutacije)

Kraniosinostoze povezana s TCF12

Kraniosinostoze povezana s ERF-om

Kraniosinostoze povezane s ILRA-om

Kraniosinostoze s više šavova (također se nazivaju **složene kraniosinostoze**), često dva ili više spojenih kranijalnih šavova bez poznatog genetskog uzroka.

# POGLAVLJE 2. METODOLOGIJA ZA IZRADU SMJERNICA

U ažuriranju i izmjeni postojećih smjernica sudjelovale su:

- Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (Nizozemska udruga za plastičnu kirurgiju)
  - Prof I.M.J. Mathijssen, Erasmus Universitair Medisch Centrum (Erasmus University Medical Center), Rotterdam
  - Dr S.L. Versnel, Erasmus University Medical Center, Rotterdam  
Patiënten- en oudervereniging LAPOSA (LAPOSA Patients and Parents Association)
  - Ms B. Lieuwen, Msc, Ma
- Nederlands Instituut voor Psychologen (Nizozemska udruga psihologa) + Landelijke Vereniging Medische Psychologie (Nacionalna udruga medicinskih psihologa)
  - Dr J.M.E. Okkerse, Erasmus University Medical Center, Rotterdam
  - Mr J.J. Reuser, Radboud University Medical Center, Nijmegen Nederlands Oogheelkundig Gezelschap (Dutch Ophthalmic Society)
  - Dr S.E. Loudon, Erasmus University Medical Center, Rotterdam  
Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (Dutch Society of Anesthesiology)
  - Mr A. Gonzalez Candel, Erasmus University Medical Center, Rotterdam  
Nederlandse Vereniging voor Keel-, Neus-en Oorheelkunde (Dutch Society for Ear Nose and Throat Surgery)
  - Dr M.P. van der Schroeff, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
  - Ms H.H.W. de Gier, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (Nizozemska pedijatrijska udruga)
  - Dr K.F.M. Joosten, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
  - Dr N. Bannink, Franciscus Gasthuis and Vlietland, Rotterdam and Schiedam
  - Mr L.G.F.M. van 't Hek, Radboud University Medical Center, Nijmegen  
Nederlandse Vereniging voor Mondziekten, Kaak-en Aangezichts chirurgie (Dutch Association for Oral and Maxillofacial Surgery)
  - Prof E.B. Wolvius, Erasmus University Medical Center, Rotterdam
  - Dr W.A. Borstlap, Radboud University Medical Center, Nijmegen  
Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie (Dutch Society of Neurosurgery)
  - Dr M.L.C. van Veelen, Erasmus University Medical Center, Rotterdam

- Dr H.H.K. Delye, Radboud University Medical Center, Nijmegen  
Vereniging Klinische Genetica Nederland (Dutch Society of Clinical Genetics)
- Dr M.F. van Dooren, Erasmus University Medical Center, Rotterdam  
Vereniging Klinische Genetische Laboratoriumdiagnostiek (Association of Clinical Genetic Laboratory Diagnostics)
- Dr R. Pfundt, Radboud University Medical Center, Nijmegen Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (Dutch Society for Speech Therapy and Phoniatrics)
- Dr M.C.J.P. Franken, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Ms E. Kerkhofs, Radboud University Medical Center, Nijmegen Nederlandse Vereniging voor Obstetrie and Gynaecologie (Prenatale geneeskunde) (Dutch Society for Obstetrics and Gynecology (Prenatal Medicine))
- Dr T.E. Cohen-Overbeek, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Ms M. Woiski, Radboud University Medical Center, Nijmegen Nederlandse Vereniging voor Orthodontisten (Dutch Union of Orthodontists)
- Dr S.T.H. Tjoa, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Nederlandse Vereniging voor Radiologie (Nizozemsko radiološko društvo)
  - Dr M.H.G. Dremmen, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Nederlandse Vereniging Relatie-en gezinstherapie (Nizozemska udruga za relacijsku i obiteljsku terapiju)
  - Ms F. Meertens, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie/Nederlandse Vereniging voor Fysiotherapie in de Kinder- en Jeugdgezondheidszorg (Royal Dutch Society for Physiotherapy/Dutch Association for Physiotherapy in Child and Youth Health Care)
  - Dr L.A. van Vlimmeren, Radboud University Medical Center, Nijmegen Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie (Dutch Society for Psychiatry)
  - Ms M.H.M. van Lier, Erasmus University Medical Center/Sophia, Rotterdam
- Nederlandse Vereniging voor Neurologie (Nizozemsko neurološko društvo)
  - Prof M.A.A.P. Willemsen, Radboud University Medical Center, Nijmegen Supported by:
    - Ms B.S. Niël-Weise, medical microbiologist (nonpracticing), independent guidelinemethodologist, Deventer
    - Dr J.J.A. de Beer, independent guideline methodologist, Utrecht
    - Mr H. Deurenberg, SIROSS, information specialist, Oss



## POGLAVLJE 3. UPUĆIVANJE I DIJAGNOSTIKA

### **Pitanje 3.1: Koje su posljedice za skrb u trudnoći nakon što se kraniosinostoza dijagnosticira prije rođenja?**

Kraniosinostoze se vrlo rijetko dijagnosticiraju tijekom trudnoće. Testiranje (prenatalna dijagnoza) se može obaviti u sveučilišnoj bolnici ako se sumnja na kraniosinostozu postavi već tijekom trudnoće. Jednom kad se kraniosinostoza dijagnosticira, savjetovanje i eventualno liječenje preuzet će specijalistički centar. To je potrebno jer je veći rizik tzv. otežanog porođaja tijekom rađanja djeteta kod svih oblika kraniosinostoza. Nadalje, sindromska kraniosinostoza zahtijeva odgovarajuću skrb zbog mogućih problema s disanjem djeteta tijekom poroda.

### **Pitanje 3.2: Kakva je uputa o prepoznavanju, upućivanju i radiološkoj dijagnostici u primarnoj ili sekundarnoj zdravstvenoj zaštiti u djece sa sumnjom na kraniosinostozu?**

Kraniosinostozu treba prepoznati na vrijeme kako bi se osiguralo optimalno liječenje. No, pacijenti s kraniosinostozom često ne budu prepoznati ili se upućuju u specijalistički centar u kasnoj fazi. To se često događa zato što se smatra da je držanje koje preferira dijete uzrok promjene oblika lubanje, što je daleko češće negoli kraniosinostoza. Budući da se specijalistički dijagram toka sve više koristi u primarnoj ili sekundarnoj zaštiti (liječnici opće prakse, klinički liječnici i pedijatri), postavljanje dijagnoze i upućivanje specijalistima znatno su se poboljšali. Prisutnost promijenjenog oblika lubanje odmah nakon rođenja, bez obzira postoji li preferirano držanje i je li došlo do poboljšanja u obliku lubanje, bitne su točke uključene u dijagram toka.

Često se prije upućivanja u tercijarnu ustanovu provodi preobimna dijagnostika, što dovodi do daljnje odgode upućivanja, dodatnog opterećenja i neizvjesnosti za malog pacijenta i roditelje te nepotrebnih troškova. Testiranje se može obaviti u specijalističkom centru kako bi se utvrdilo jesu li i koji kranijalni šavovi srasli. To je poželjno učiniti ultrazvučnim pregledom glave budući da ne stvara nepotrebno radiološko zračenje. Međutim, to traži više iskustva od radiologa. Može se napraviti i rendgenska snimka glave (kranioigram), ali i za tu procjenu potrebno je dosta iskustva, a pregled ipak stvara nešto zračenja. Trodimenzionalna kompjuterizirana tomografija (3D-CT) lubanje je najpouzdaniji oblik pregleda i obično se može obaviti brzo, ali stvara više zračenja. U slučaju sindromske kraniosinostoze može biti potrebna magnetska rezonancija (MRI) mozga.

### **Pitanje 3.3 Kakva je preporuka u vezi sa genetskom dijagnostikom kod djeteta s potvrđenom kraniosinostozom ili sumnjom na nju?**

U principu, genetska dijagnostika se radi u specijalističkom centru za kraniosinostozu čim se dijagnoza potvrdi te nakon što roditelji pristanu na to. Uloga kliničkog genetičara

u okviru multidisciplinarnog kraniofacijalnog tima usmjerena je na to da može odgovoriti na pitanja i roditelja i nadležnih liječnika.

Najvažnija pitanja roditelja su je li njihovo dijete inače zdravo, koji je uzrok stanja, kolika je mogućnost ponavljanja za daljnju djecu u obitelji i/ili buduće generacije te koje su mogućnosti prenatalne dijagnoze. Što se tiče provođenja genetske dijagnostike, to ovisi o procjeni i sklonostima roditelja.

## **Preporuke**

### **Pitanje 3.1.**

Ako liječnik opće prakse ili opstetričar posumnja na kraniosinostozu prilikom izvođenja prenatalnog ultrazvučnog pregleda, trudnicu treba uputiti u tercijarni centar za prenatalnu dijagnostiku. Ako se tamo postavi dijagnoza kraniosinostoze, trudnica će biti upućena u specijalistički centar za kraniosinostozu na savjetovanje i vođenje daljnjeg tijeka trudnoće.

### **Pitanje 3.2**

Potrebno je koristiti dijagram toka kako bi se osiguralo bolje prepoznavanje kraniosinostoze u primarnoj i sekundarnoj zdravstvenoj zaštiti. Dijete za koje se sumnja da boluje od kraniosinostoze potrebno je uputiti u specijalistički centar za kraniosinostozu što je prije moguće, čak i bez dodatne dijagnostike. To povećava vjerojatnost da djeca budu kandidati za minimalno invazivnu operaciju koja se radi prije navršenih 6 mjeseci života.

Kraniogram ili ultrazvuk glave uvijek se radi ako postoji umjerena sumnja na kraniosinostozu. Ako postoji jaka sumnja na temelju vanjskih obilježja, odmah se radi 3D-CT u dijagnostičke svrhe. Djeci sa sindromskom kraniosinostozom ponekad se radi i dodatna MRI pretraga za procjenu drugih poremećaja razvoja mozga te procjenu razvoja simptoma i znakova povećanog intrakranijalnog tlaka prije operacije.

### **Pitanje 3.3**

Genetska dijagnostika se radi u specijalističkom centru.

Ciljano genetsko testiranje radi se kod djece s dokazanom kraniosinostozom i očitim vanjskim obilježjima.

Opsežnije i prošireno genetsko testiranje provodi se kod djece s utvrđenom kraniosinostozom u kombinaciji s drugim prirođenim poremećajima i/ili kašnjenjem u razvoju.

## POGLAVLJE 4. PREDOPERATIVNA OBRADA

### Pitanje 4.1 Što podrazumijeva perioperativno kirurško liječenje kraniosinostoze?

Operativno liječenje kraniosinostoze tijekom djetinjstva može biti povezano s relativno velikim gubitkom krvi. Ovaj rizik se povećava s opsežnim i otvorenim kirurškim zahvatom na lubanji. Davanje određenih lijekova te prikupljanje krvi i vraćanje pacijentu tijekom operacije može smanjiti potrebu za transfuzijom krvi druge osobe. Osim kirurškog i anesteziološkog izazova, moraju se uzeti u obzir i druga stanja (komorbiditeti) koja mogu biti povezana sa sindromskim stanjima. Iz tog razloga, moraju postojati strogi organizacijski uvjeti za odvijanje kirurškog zahvata - prije, tijekom i nakon zahvata. Koji su lijekovi, krvni pripravci ili mjere, poput snižavanja krvnog tlaka ili upotrebe autotransfuzora, učinkoviti u smanjenju gubitka krvi ili potrebe za transfuzijom krvi?

Primjena traneksamične kiseline (lijek koji sprječava razgradnju krvnih ugrušaka) osigurava manju potrebu davanja krvnih pripravaka zbog gubitka krvi tijekom zahvata.

Korištenje autotransfuzora (uređaja koji skuplja izgublenu krv i vraća je pacijentu) i eritropoetina (lijeka koji potiče proizvodnju crvenih krvnih stanica) rezultira manjom količinom krvnih produkata koje bi trebali dati pacijentu transfuzijom zbog gubitka manje količine krvi.

Učinak drugih strategija još uvijek nije dokazan.

Primjenom fibrinogena (faktora koagulacije) na temelju opsežnog mjerenja koagulacije, u kojem se traži vrijednost  $<13$  mm na FIBTEM (dio testa koagulacije: mjera elastičnosti fibrinskog ugruška), može doći do manjeg gubitka krvi nego kada se traži vrijednost  $<8$  mm. Još nije dokazano je li fibrinogen pri graničnoj vrijednosti od 13 mm statistički relevantna mjera.

Administriranje svježih smrznute krvne plazme, prije nego što dođe do gubitka krvi u usporedbi s davanjem plazme kada je već došlo do gubitka krvi i postoji hitna potreba nadoknade ne dovodi do manjeg gubitka krvi.

Ne vidi se razlika u stvarnom gubitku krvi sa srednjim vrijednostima krvnog tlaka između 55 i 65 mm Hg. Stoga, nastojanje za postizanje nižih normalnih vrijednosti krvnog tlaka nije od dodatne koristi prilikom operativnog zahvata.

Nije jasno vodi li primjena vitamina K1 (tvar koja uzrokuje stvaranje čimbenika zgrušavanja) manji gubitak krvi i manje potrebe za transfuzijom krvi.

## **Preporuke**

### Pitanje 4.1

Djeca s kraniosinostozom liječe se samo u specijaliziranom pedijatrijskom centru. Preporuka je koristiti traneksamičnu kiselinu tijekom operacije kako bi se ograničio gubitak krvi, te razmisliti o potrebi prikupljanja krvi malog pacijenta tijekom operacije (pomoću autotransfuzora), a zatim i vraćanju kako bi se ograničio broj potrebnih transfuzija krvi. Jednakovrijedno je koristiti svježe smrznutu plazmu i/ili fibrinogen čim se tijekom operacije pojave znakovi poremećaja koagulacije.

# POGLAVLJE 5. KIRURŠKO LIJEČENJE IZOLIRANE/NESINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE

## **Pitanje 5.1 Koje su mogućnosti kirurškog liječenja nesindromskih kraniosinostoza?**

Četiri najčešća oblika izolirane, nesindromske kraniosinostoze prema redoslijedu pojavljivanja su: (1) sinostoza sagitalnog šava, (2) sinostoza metopičnog šava, (3) jednostrana sinostoza koronalnog šava i (4) jednostrana sinostoza lambdoidnog šava. Unilateralna sinostoza koronalnog šava može biti povezana sa sindromom, kao što je Muenkeov ili Saethre-Chatzenov sindrom, te treba razmotriti mogući genetski uzrok.

(1) Koje su indikacije za kirurško liječenje?

Nesindromska kraniosinostoza može se manifestirati različitom težinom promjene oblika lubanje. Potreba za kirurškim liječenjem procjenjuje se na temelju:

1. Rizicnosti povezanosti sa povišenim vrijednostima intracerebralnog tlaka,
2. Sprečavanje ili ograničavanje razvoja anomalija moždanih struktura,
3. Promjene vanjskog izgleda glave (zbog estetskih i psiholoških posljedica). Kirurško liječenje sinostoza sagitalnog, jednostranog koronalnog i jednostranog lambdoidnog šava su indicirane kada nema spontanog poboljšanja promijenjenog oblika lubanje kako je bilo očekivano.

Kod djece sa blago ili umjereno trokutasto oblikovanom lubanjom (metopička sinostoza) potrebna je objektivna procjena korisnosti i nužnosti indiciranog operativnog zahvata. Samo kod izraženo trokutasto oblikovane lubanje operacija poboljšava izgled.

(2) Koji su učinci različitih kirurških tehnika relevantni za pacijenta, posebno minimalno invazivne kirurgije prema otvorenoj kirurgiji lubanje za sva četiri tipa nesindromskih sinostoza?

Opisano je mnogo različitih kirurških tehnika za liječenje jednostrane, nesindromske kraniosinostoze. Trenutne su tehnike koje se koriste: minimalno invazivna kirurgija (uklanjanje spojenog kranijalnog šava te terapija kacigom ili distrakcija oprugom) i otvorena korekcija lubanje. Minimalno invazivna kirurgija vezana je s manjim gubitkom krvi, manjim brojem transfuzija krvi, kraćim trajanjem operacije i dužinom hospitalizacije, te sličnim estetskim rezultatom sagitalnog,<sup>7</sup> metopičnog,<sup>8</sup> jednokoronalnog,<sup>9</sup> i unilambdoidnog šava u usporedbi s "klasičnom" otvorenom kirurgijom lubanje metopičnog,<sup>10</sup> koronalnog,<sup>11</sup> sagitalnog,<sup>12</sup> i lambdoidnog šava.

Tehnikom distrakcije šava oprugom sraslog sagitalnog šava uzrokuje manju vjerojatnost povišenja intrakranijalnog tlaka postoperativno nego otvorena korekcija šava lubanje.<sup>13</sup>

Oftalmološki rezultati nakon minimalno invazivnog postupka sraslog koronarnog šava također mogu biti bolji nego s otvorenom korekcijom. Još uvijek nije jasno je li to zbog vrste operacije, ozbiljnosti anomalije ili vremena u kojem se operacija radi.

Međutim, još uvijek ima premalo informacija o pojavi povišenog intrakranijalnog tlaka u postoperativnom praćenju, dugoročnim promjenama izgleda i neurokognitivnim ishodima djece koja su bila podvrgnuta minimalno invazivnom kirurškom zahvatu.

Nema znanstvenih dokaza koji bi jasno ukazali na bolju između dvije metode minimalno invazivne kirurgije (uklanjanje spojenih kranijalnih šavova i terapija kacigom u odnosu na distrakciju potpomognutu oprugom).

(3) Koji su za pacijenta bitni učinci različitog vremena operacije, to jest, "rane" (ispod 6 mjeseci starosti) u odnosu na "kasne" (iznad 6 mjeseci starosti)?

Minimalno invazivni kirurški zahvat se gotovo uvijek izvodi prije navršenih 6 mjeseci starosti. Otvorene kranijalne operativne korekcije uglavnom se izvode nakon ove dobi. U djece sa sinostozom sagitalnog šava, vjerojatnost razvoja povišenog intrakranijalnog tlaka raste tijekom prve godine života (s 2,5% u 6. mjesecu na 10% u 11. mjesecu).

Kirurški zahvat se stoga savjetuje učiniti prije navršenih 6 mjeseci starosti. Uz sinostozu metopičnog šava, vjerojatnost povišenja intrakranijalnog tlaka unutar prve godine života ostaje niska, stoga nema potrebe za operacijom prije navršenih 6 mjeseci.

Rana endoskopska operacija može dovesti do boljih oftalmoloških rezultata kod sinostoze koronarnog šava. To može biti zbog ranog vremena operacije ili zato što se obično samo djeca s "blažim" oblikom podvrgavaju ovoj vrsti operacije.

Rano i kasno liječenje jednostrane sinostoze lambdoidnog šava može dovesti do sličnog estetskog rezultata.

Rezultati usporedbe između otvorene i tehnike minimalno invazivnih korekcija potječu iz studija koje zajedno imaju slabe dokaze zbog ograničenja u samim studijama ili zato što studije ne pokazuju sasvim jednake rezultate.

## **Preporuke**

### Pitanje 5.1

Nije potrebno operirati djecu s koštanim grebenom preko metopičnog šava ili s blagim oblikom trigonocefalije. Preporuka operirati ili ne djecu s umjerenim oblikom trigonocefalije još nije potpuno jasna.

U dobi od 5 godina preporučuje se procijeniti izgled djece s blagim i srednje teškim oblikom trigonocefalije koja još nisu operirana.

Kirurška korekcija promjene oblika indicirana je u svim drugim oblicima izolirane, nesindromske kraniosinostoze.

Minimalno invazivna operacija na djetetu sa sinostozom sagitalnog šava preporuča se ako je mlađe od 5,5 do 6 mjeseci. Ako je dijete starije, poželjno je odabrati otvorenu korekciju. Nema preporuka s obzirom na vrstu operacije s metopičnim šavom, jednokoronalnim šavom i jednostrano sraslim lambdoidnim šavom.

Kirurški zahvat izolirane nesindromske kraniosinostoze provodi se unutar prve godine života.

Kod sinostoze sagitalnog šava, operaciju je poželjno učiniti prije dobi od 6 mjeseci.

Za metopičnu, jednokoronalnu i sinostozu jednostranog lambdoidnog šava nema preporuka u pogledu vremena operacije.

Rano upućivanje u specijalistički centar (znatno prije dobi od 6 mjeseci) omogućuje izvođenje minimalno invazivne kirurške opcije.

# POGLAVLJE 6. KIRURŠKO LIJEČENJE SINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE-SVOD LUBANJE

## Pitanje 6.1 Kakva je preporuka kirurškog liječenja svoda lubanje kod sindromske i kraniosinostoze više šavova?

Razlika između kraniosinostoze više šavova (višestruko srasli kranijalni šavi) i sindromske kraniosinostoze čini se na temelju vanjskih obilježja. Kraniosinostoza više šavova može se pojaviti u svim varijantama dva ili više zahvaćenih kranijalnih šavova. U ovoj skupini još uvijek se identificiraju novi genetski čimbenici kraniosinostoze, kao što su geni TCF12, ERF i IL11RA. Kod sindromske kraniosinostoze prisutne su višestruke prirodene promjene. Četiri najčešća oblika sindromske kraniosinostoze su: (1) Apert, (2) Crouzon (uključujući Pfeifferov sindrom), (3) Saethre-Chatzen i (4) Muenkeov sindrom.

(1) Koji su bitni učinci različitih indikacija za kirurško liječenje sindromske i kraniosinostoze više šavova, odnosno rutinskog liječenja u odnosu na odgovor na znakove povišenog intrakranijalnog tlaka za pacijenta?

U svijetu postoje različita mišljenja o vrsti operacije koja se prva izvodi i kada bi ju trebalo učiniti. U raznim međunarodnim centrima, prva operacija lubanje je najčešće proširenje zatiljka<sup>14</sup> ili pomicanje čela prema naprijed. Prvo širenje kostiju glave često se izvodi u određenoj dobi, na temelju protokola, ali u jednom određenom centru, tek kada se otkriju znakovi povišenog intrakranijalnog tlaka. Kada se to radi prema protokolu broj djece s Apertovim ili Crouzonovim sindromom koja se operiraju je 10% do 20% veći nego kada se operacija radi samo na temelju simptoma i znakova povišenog intrakranijalnog tlaka. Potonja se opcija može sigurno izvesti samo ako postoji često testiranje na znakove povišenog intrakranijalnog tlaka, poput oftalmoskopa ili drugih oftalmoloških pregleda. Međutim, ti testovi nisu 100% pouzdani, pa se povišeni intrakranijalni tlak može propustiti. U bolesnika sa Saethre-Chatzenovim sindromom ili kraniosinostoze više šavova, operacija je potrebna zbog promijenjenog oblika lubanje i rizika od povišenog intrakranijalnog tlaka. Za Muenkeov sindrom, promijenjeni oblik lubanje glavna je indikacija za operaciju, s obzirom na nizak rizik od povišenog intrakranijalnog tlaka. Ne postoji bitna razlika u pojavi povišenog intrakranijalnog tlaka u Apertovom i Crouzonovom sindromu nakon pet godina postoperativnog praćenja pacijenata temeljen na protokolu u odnosu na kirurški zahvat nakon pojave znakova povišenog intrakranijalnog tlaka. Kod Saethre-Chatzenovog sindroma, Muenkeovog sindroma i kraniosinostoze s više šavova još uvijek nema jasne razlike oko toga.

(2) Koji su dugoročni specifični kirurški ishodi različitih kirurških tehnika, posebno minimalno invazivne kirurgije (endoskopska strip-kraniektomija sa postoperativnom terapijom kacigom, distrakcije koštanih ulomaka oprugom ili uobičajene distrakcije (polako odvijanje koštanih elemenata) zatiljka u odnosu na otvorenu korekciju glave (čela ili zatiljka)?



Ekspanzija zatiljka<sup>14</sup> (distrakcijom ili oprugama) u bolesnika s Apertovim i Crouzonovim sindromom rezultira povećanim opsegom lubanje, povećanim volumenom lubanje, manjim odstupanjem u položaju malog mozga (tonzilarna hernija, dijela malog mozga) i smanjenom pojavom povišenog intrakranijalnog tlaka u usporedbi s pomicanjem ulomaka čela ili zatiljka bez distrakcije. Ovi bolji rezultati kirurgije zatiljka nalaze se do 5 godina nakon operacije.

Minimalno-invazivna kirurgija endoskopskim uklanjanjem spojenih koronarnih šavova postoperativnom terapijom kaciom kod sindromske kraniosinostoze ima veći rizik potrebe za ponovnom operacijom zbog odgođenog rasta lubanje ili znakova povišenog intrakranijalnog tlaka koji se javljaju unutar prve godine od operacije. Endoskopska operacija ima manji gubitak krvi, kraće vrijeme trajanja operacije i kraće vrijeme hospitalizacije od otvorene operacije lubanje.

(3) Koji su dugoročni rezultati u pogledu kognicije i estetike (izgleda) različito indiciranog vremena operacije, odnosno „rano“, definirano kao starost prije 12 mjeseci, u odnosu na „kasno“, odnosno u dobi nakon 12 mjeseci starosti?

Pacijenti sa sindromskom kraniosinostozom ili kod kojih su oba koronarna šava spojena, a koji se podvrgnu kirurškom zahvatu unutar prvih 12 mjeseci starosti, mogu imati viši kvocijent inteligencije (IQ) od pacijenata koji su operirani nakon prvih 12 mjeseci starosti.

Kirurški zahvat u dobi od 6 do 9 mjeseci daje bolji estetski rezultat kod bolesnika s Muenkeovim sindromom nego raniji zahvat. Povišeni intrakranijalni tlak relativno je rijedak u ovom sindromu, pa stoga ova "kasnija" operacija ne može štetiti. Kod pacijenata s Apertovim, Crouzonovim ili Saethre-Chotzenovim sindromom kranijalni kirurški zahvat između 6 i 9 mjeseci starosti dovodi do boljih estetskih rezultata nego kirurški zahvat učinjen prije ili nakon tog razdoblja.

## **Preporuke**

### Pitanje 6.1

Preporuča se operirati djecu sa sindromskom i kraniosinostozom više šavova.

Ako je odlučeno pričekati s operacijom, male pacijente je potrebno redovito pregledavati kako bi se ustanovili znakovi povišenog intrakranijalnog tlaka. Ako se pojave znakovi povišenog intrakranijalnog tlaka, uvijek je potrebno operirati.

Potrebno je procijeniti neurokognitivno funkcioniranje i vid djece s višešavnom ili sindromskom kraniosinostozom u dobi od 7 godina.

Kod pacijenata s Apertovim i Crouzonovim sindromom te u bolesnika s kraniosinostozom više šavova gdje su barem oba potiljačna šava srasla, prvi kranijalni

kirurški zahvat izvodi se na potiljku uz pomoć postupka tzv. kranijalnog pomicanja (distrakcije) koštanih ulomaka kostiju lubanje.

Mali pacijenti sa Saethre-Chotzen i Muenke sindromom imat će prvu operaciju lubanje kojom će se izvući čelo s gornjom polovicom ruba očne duplje.

Kod ostalih oblika sindromskih kraniosinostoza vrsta operacije ovisi o obliku deformacije lubanje.

Preporučeno je razmotriti minimalno invazivno liječenje u pacijenata s nesindromskom kraniosinostozom kod kojih su oba koronarna šava spojena.

Kod drugih kraniosinostoza više šavova, vrsta operacije ovisi o obliku deformacije lubanje. Nema dostupnih dokaza je li bolja otvorena ili minimalno invazivna kirurgija.

Kod sindromske kraniosinostoze i one koja zahvaća više šavova, operacija se čini između 6 i 9 mjeseci starosti. Kod Muenkeovog sindroma operacija se čini između 9 i 12 mjeseci starosti.

Minimalno invazivnu operaciju kraniosinostoze više šavova potrebno je izvesti što je ranije moguće, a najkasnije prije navršenih 6 mjeseci života.

## POGLAVLJE 7. KIRURŠKO LIJEČENJE SINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE-LICA

### **Pitanje 7.1 Kakvo je kirurško liječenje lica kod sindromne kraniosinostoze s nerazvijenošću gornje čeljusti i očnih šupljina?**

Apertov i Crouzonov sindrom povezani su s nerazvijenošću gornje čeljusti, preplitkim očnim šupljinama i previše razmaknutim očima (tzv. hipertelorizam) te u manjoj mjeri s nerazvijenošću donje čeljusti. Indikacije za kiruršku korekciju variraju od akutnog pogoršanja vida, problema s disanjem, nepoklapanja donje i gornje čeljusti ili estetske promjene, koje rezultiraju razvojem psihičkih posljedica. Različite tehnike se koriste za ispravljanje ovih promjena, gdje vrijeme kad se operira, uvelike utječe na konačni rezultat.

(1) Koji su specifični kirurški čimbenici koji utječu na izbor između različitih kirurških tehnika (unutarnja prema vanjskoj tehnici distrakcije i osteotomije tip Le Fort III nasuprot samo varijacijama Le Fort III osteotomije) za liječenje nerazvijenog središnjeg dijela lica (hipoplazija središnjeg dijela lica)?

Operacija Le Fort III<sup>15</sup> koja obuhvaća središnji dio lica od gornje čeljusti do donjih rubova očnih šupljina) sa distrakcijom koštanih ulomaka (polako razvlačenje koštanih elemenata) može pomaknuti sredinu lica više prema naprijed nego Le Fort III bez distrakcije. Manji je povrat pomaka ulomaka nakon korištenja postupka distrakcije. Poželjno je postaviti vanjski okvir umjesto unutarnjih distraktora jer se tako bolje utječe na smjer pomaka ulomaka. Druge moguće prednosti vanjskog okvira su bolja korekcija zaobljenosti lica i manje infekcije rana.

Monoblok operacija obuhvaća središnji dio lica, čelo i gornje rubove očnih šupljina s distrakcijom<sup>16</sup> (s vanjskim okvirom ili unutarnjim distraktorima) ispravlja preplitke očne šupljine i probleme s disanjem. Komplikacije kao što su istjecanje cerebrospinalne tekućine i problemi s uređajem gotovo se ne razlikuju kod obje metode.

U Apertovom sindromu, operativnu tehniku tzv. biparticije lica<sup>17</sup> (monoblok i spajanje očnih šupljina) sa distrakcijom poželjno je izvesti s vanjskim okvirom. Operacija Le Fort II<sup>18</sup> koja obuhvaća gornju čeljust do nosa s distrakcijom u kombinaciji s pomicanjem obje strane jagodičnih kostiju prema naprijed također daje bolje rezultate konture lica od operacije Le Fort III s distrakcijom.

(2) Koji su dugoročni specifični kirurški rezultati različito indiciranog vremena za kirurški zahvat u nedostatku jasne indikacije, to jest, "rani", definiran kao prije dobi od 6 do 8 godina starosti, prema "kasnom", tj. nakon dobi od 6 do 8 godina starosti djeteta?

Le Fort III bez distrakcije ulomaka, izveden prije dobi od 6 godina, vjerojatno dovodi do visokog rizika od ponovne pojave smanjenog razvoja srednjeg dijela lica u odrasloj dobi. Le Fort III s vanjskom distrakcijom ulomaka izvedenom prije dobi od 8 godina bez

prekomjerne korekcije (više korekcije nego što je potrebno u dobi operacije) povećava rizik od ponovne pojave manjeg središnjeg dijela lica u odrasloj dobi. Čini se da operativna tehnika monoblok (izvlačenje cijelog lica i čela) s vanjskom distrakcijom omogućuje dobar pomak lica prema naprijed, bez obzira na dob u kojoj se operacija izvodi. Ovaj postupak koji se provodi prije dobi od 8 godina može dovesti do većeg rizika od ponovne pojave respiratornih problema.

## **Preporuke**

### Pitanje 7.1

Izvlačenje središnjeg dijela lica kod djece s Apertovim i Crouzon/Pfeiffer sindromom gotovo se uvijek kombinira s distrakcijom koštanih ulomaka.

Poželjno je da se vanjski okvir koristi za operativne tehnike distrakcije Le Fort III i facijalnu biparticiju.

Ako je neophodan vanjski okvir, može se razmotriti i postavljanje unutarnjih distraktora. Tada je moguće ranije ukloniti okvir, i to čim se distrakcija ulomaka završi.

Vrsta preporučljive operacije koja je potrebna određuje se na temelju promjene oblika lica svakog pojedinog pacijenta.

Preporuča se pomaknuti središnji dio lica s distrakcijom koštanih ulomaka kod djece s Apertovim i Crouzonovim sindromom između 8 i 12 godina starosti djeteta ili od 17 godina na više.

Operaciju treba obaviti i ranije ako se nalaze ozbiljni problemi s disanjem tijekom spavanja ili se očne jabučice ne mogu dobro prekriti kaptima te može doći do oštećenja rožnice.

Pomak središnjeg dijela lica po mogućnosti se ne bi trebao provoditi u dobi od 12 do 17 godina starosti zbog postojanja veće vjerojatnosti psihosocijalnih problema i nerealnih očekivanja rezultata liječenja.

## POGLAVLJE 8. POVIŠENI INTRAKRANIJALNI TLAK

### Pitanje 8.1 Kako se liječi povišeni intrakranijalni tlak kod kraniosinostoze?

Rizik od povišenog intrakranijalnog tlaka uvelike varira ovisno o tipu kraniosinostoze, sa većim rizikom kod višeslavnog i sindromskog oblika nego kod izoliranog nesindromskog oblika. Međutim, rizik od ove pojave daleko je manje poznat u izoliranoj nesindromskoj skupini i stoga može biti nedovoljno dijagnosticiran iako je prisutan. Važno ga je na vrijeme otkriti i liječiti. Visoke vrijednosti mogu, na primjer, dovesti do nepovratnog oštećenja vida. Još nije jasno koja je metoda najprikladnija za otkrivanje povišenog intrakranijalnog tlaka, koje granične vrijednosti treba postaviti niti koliko često treba provoditi ovu pretragu kako bi se problemi otkrili na vrijeme.

Povišeni intrakranijalni tlak uzrokovan je kranocerebralnom neravnotežom, nepravilnom venskom drenažom, sindromom opstruktivne apneje u snu (OSA), promijenjenim položajem malog mozga i hidrocefalusom (nakupljanje moždane tekućine). Rizik povišenja intrakranijalnog tlaka nastavlja rasti sve dok se ne učini operacija. Ponekad se povišeni intrakranijalni tlak javlja godinama nakon operacije proširenja kostiju lubanje.

(1) Koja je učestalost pojave povišenog intrakranijalnog tlaka kod različitih vrsta kraniosinostoza?

Ponekad kod jednošavne kraniosinostoze povišeni intrakranijalni tlak postoji već prije operacije, sinostoze sagitalnog šava to je u 2,5% do 14% djece, a metopičnog šava javlja se u 2% do 8% djece, te kod sinostoze jednokoronalnog šava to je slučaj u 16% djece.

U nekim situacijama povišeni intrakranijalni tlak se javlja i godinama nakon operacije. Kod sinostoze sagitalnog šava to se događa u 2% do 9%, a kod metopičnog šava u 1,5% slučajeva. Nije poznato koliko se često to događa kod sinostoze jednokoronalnog šava.

Prije operacije, povišeni intrakranijalni tlak se javlja kod djece s Apertovim sindromom u 9% do 83%, Crouzonovim sindromom u 53% do 64%, Saethre-Chatzen u 19% do 43% i Muenkeovim sindromom u 0% do 4% slučajeva.

Nakon operacije lubanje, povišeni intrakranijalni tlak se javlja u 35% do 45% djece s Apertom, 20% do 47% s Crouzonom, 17% do 42% sa Saethre-Chatzen i 0% do 5% djece s Muenkeovim sindromom. Kada je nekoliko kranijalnih šavova spojeno, povišeni intrakranijalni tlak se nakon kranijalne korekcije pojavljuje se u 58% do 67% slučajeva. Kod sinostoze bikoronalnog šava nakon kranijalne korekcije prisutna je u 31% djece.

(2) Koja je dijagnostička točnost sljedećih dijagnostičkih metoda za otkrivanje ili isključivanje povišenog intrakranijalnog tlaka: (1) (promijenjene) krivulje rasta opsega glave, (2) prisutnost otiska mozga/krvnih žila na unutarnjoj strani lubanje vidljive na RTG -snimci, (3) ultrazvuk vidnog živca, (4) prisutnost ili odsutnost edema papile (tekućina oko

optičkog živca) koji se otkrivena fundoskopijom i (5) OCT (optička koherentna tomografija—mjerjenje debljine mrežnice)?

Odstupanje krivulje rasta opsega glave može se upotrijebiti za dokazivanje povišenog intrakranijalnog tlaka kod sinostoze metopičnog šava. Ova metoda je manje prikladna za procjenu učinka sinostoze sagitalnog šava zato što odstupajuća krivulja rasta ne ukazuje uvijek na prisutnost povišenog intrakranijalnog tlaka. Korisnost krivulje rasta opsega glave još nije dovoljno istražena za sinostozu jednokoronalnog šava. Krivulja rasta opsega glave vrlo vjerojatno se može koristiti u sindromskoj kraniosinostozu za procjenu navedenog simptoma.

Prisutnost ili odsutnost vidljivih otisaka vijuga mozga na rendgenskoj snimci, ako je dijete mlađe od 18 mjeseci, može biti nepouzdana za određivanje prisutnosti povišenog intrakranijalnog tlaka, ali je prisutnost pouzdan je znak povišenog intrakranijalnog tlaka, no odsutnost tih znakova ne isključuje pitanje povišenja intrakranijalnog tlaka. Za djecu u dobi od 18 mjeseci do 4 godine ova metoda se korištenje ovih znakova je pouzdanija kao metoda probira.

Ako se nakon operacije sinostoze sagitalnog šava u prve 2 godine zatvori i koronalni šav, to može dovesti do većeg rizika od povišenog intrakranijalnog tlaka.

Prema podacima, ultrazvuk za provjeru debljine vidnog živca nije pouzdana metoda probira za određivanje povišenog intrakranijalnog tlaka, dok edem papile u oftalmoskopu (fundoskopija) može biti znak povišenja, ali odsutnost edema papile u djece mlađe od 8 godina ne isključuje povišeni intrakranijalni tlak.

Procjena učinka očnih testova optičke koherentne tomografije je da su vrlo vjerojatno pouzdana metoda za probir povišenog intrakranijalnog tlaka, ali se mogu pravilno izvesti samo ako dijete pravilno surađuje.

(3) Koji su čimbenici specifični za kraniosinostozu tijekom izbora između različitih kirurških tehnika za liječenje povišenog intrakranijalnog tlaka?

Razlog za povišeni intrakranijalni tlak kod sinostoze sagitalnog šava često je premala lubanja. Stoga je liječenje usmjereno na povećanje lubanje.

Postoji više uzroka za sindromsku kraniosinostozu, poput premalog volumena lubanje, umjerenih do teških problema s disanjem, hidrocefalusa ili previsokog tlaka u venama u mozgu. Liječenje je usmjereno na uklanjanje glavnog uzroka - povišenog intrakranijalnog tlaka.

## **Preporuke**

### **Pitanje 8.1**

Godišnji redoviti pregled za povišeni intrakranijalni tlak u sinostozu sagitalnog šava pomoću oftalmoskopa i/ili OCT-a do i uključujući dob od 6 godina starosti djeteta.

Svake godine je potrebno provjeriti intrakranijalni tlak u metopičnom šavu, jednokoronalnom šavu i jednostranoj sinostozu lambdoidnog šava mjerenjem opsega glave. Ako krivulja rasta odstupa, također se radi oftalmoskopski ili OCT test oka.

Djeca sa sindromskom i višešavnom kraniosinostozom probiru se na povišeni intrakranijalni tlak do i uključujući 6. godine starosti. Kod Crouzonovog sindroma to je jednom svaka 4 mjeseca do dobi od 2 godine, zatim svakih 6 mjeseci do dobi od 4 godine starosti, a zatim svake godine. Provjera svakih 6 mjeseci za Apertov sindrom, Saethre-Chatzen i kraniosinostozu s više šavova, a svake godine za Muenkeov sindrom. Liječenje povišenog intrakranijalog tlaka ovisi o uzročnim čimbenicima i liječenje treba prilagoditi u skladu s tim.

## POGLAVLJE 9. HIDROCEFALUS

### PITANJE 9.1 Kakvo je kirurško liječenje hidrocefalusa kod kraniosinostoze?

Hidrocefalus je stanje povećane širine moždanih komora radi povišenog intrakranijalnog tlaka. Ovo stanje treba razlikovati od stanja povećanih komora koje sadrže cerebrospinalnu tekućinu bez povišenog intrakranijalnog tlaka tzv. ventrikulomegalija. Ovi poremećaji mogu uzrokovati probleme u funkcioniranju i razvoju djece. Oba poremećaja gotovo da i ne postoje (0,88%) kod nesindromske kraniosinostoze i stoga se o njima ne raspravlja dalje u ovom poglavlju.

(1) Koliko je učestali razvoj hidrocefalusa u djece s kraniosinostozom i kako se može otkriti?

Ventrikulomegalija se javlja relativno često (8% u Muenkeu; 6%–17% u Saethre-Chatzenu; 24% u kraniosinostozu više šavova) do uobičajene učestalosti (13%–56% u Crouzonu; 39%–71% u Apertu) u sindromskoj kraniosinostozu. Pacijenti s Apertovim sindromom i Arnold-Chiari malformacijom (djelomično spuštanje donjeg dijela malog mozga u foramen magnum koje onemogućuje protok cerebrospinalne tekućine) imaju veće šanse za ventrikulomegaliju.

Hidrocefalus se javlja u 6% do 26% djece s Crouzon/Pfeifferovim sindromom, 0% do 6% u Apertovoj i 5% do 12% u kraniosinostozu više šavova, a ne pojavljuje se ili je vrlo rijedak u Saethre-Chatzenovom i Muenkeovom sindromu.

2) Koji čimbenici u položaju i strukturi mozga utječu na izbor između različitih kirurških tehnika za liječenje hidrocefalusa?

Čimbenici koji predviđaju uspješno liječenje nisu poznati. Hidrocefalus kod kraniosinostoze može se ispravno liječiti proširenjem kostiju glave ili postavljanjem drenaže koja vodi likvor iz moždanih komora u trbušnu šupljinu kako bi se omogućilo ispuštanje prekomjerne količine (tzv. ventrikuloperitonealni shunt).

Također je moguće napraviti rupicu na dnu treće moždane komore kako bi cerebrospinalna tekućina otjecala na drugi način (endoskopska treća ventrikulostomija) ili povećati foramen magnum (dekompresija foramina magna). Za sve te tretmane opisani su raznoliki rezultati. Ako provedeni tretman nije pomogao u dovoljnoj mjeri, bit će potrebno još jedno naknadno liječenje.

### Preporuke

#### Pitanje 9.1

Nakon preporuke pregledajte sve bolesnike s Crouzonovim sindromom i kraniosinostozom više šavova magnetnom rezonancom. Bolesnicima s ventrikulomegalijom treba napraviti drugu magnetsku rezonancu kako bi se isključio



hidrocefalus. Kada će se odlučiti što konkretno učiniti, ovisi o praćenju napredovanja samog stanja te simptomima i znakovima koji se javljaju tijekom praćenja.

Hidrocefalus se liječi ekspanzijom kostiju glave sa ili bez dekompresije velikog otvora, tzv. foramena magnuma, postavljanjem tzv. ventrikuloperitonealnog šanta ili endoskopski bušenjem rupice na dnu treće komore. Liječenje koje se primjenjuje, prilagođava se svakom pacijentu, a između ostalog ovisi o nalazu magnetske rezonancije.

Učinak nakon tretmana dobro se prati MR snimanjem. Ako tretman ne odražava željeni rezultat, preporučuje se dodatni tretman.

## POGLAVLJE 10. ARNOLD-CHIARI MALFORMACIJA

### PITANJE 10.1 Kakvo je liječenje Arnold-Chiari malformacije kod kraniosinostoze?

Rizik malformacije Arnold-Chiari tipa I (djelomično spuštanje donjeg dijela malog mozga u veliki otvor, tj. foramen magnum) velikim dijelom se mijenja, ovisno o tipu sindromske kraniosinostoze i jedva se ili uopće ne vidi kod nesindromske kraniosinostoze. Pojava, uzroci, posljedice i potreba liječenja često su nejasni. Malformacija Arnold-Chiari tip I najbolje se prikazuje s MRI pretragom, no nije usuglašeno koliko često to treba raditi za različite vrste kraniosinostoze i kada je indicirano specifično liječenje.

(1) Koliko je Arnold-Chiari malformacija česta u djece s kraniosinostozom i što je potrebno za dijagnosticiranje?

Arnold-Chiari se javlja u djece s izoliranom nesindromskom kraniosinostozom, i to u 3% do 8% sa sinostozom sagitalnog šava, 0% sa sinostozom metopičnog šava, 6% do 18% sa sinostozom koronalnog šava i 25% do 60% sa sinostozom lambdoidnog šava. Moguće je da prisutnost Chiari rijetko uzrokuje simptome kod te djece. Poželjno je da se dijagnosticira sa MR.

Arnold-Chiari se može pojaviti u Crouzon i Pfeiffer sindromu u 70% do 82% slučajeva, a 2% do 29% u Apertovom sindromu. Kod kraniosinostoze više šavova, gdje su lambdoidni šavovi također srasli, Arnold-Chiari se nalazi u 57% do 71%, a bez sraslih lambdoidnih šavova, u 7% do 11%. Nije poznato koliko je to uobičajeno kod Saethre-Chatzenovog i Muenkeovog sindroma. Moguće je da Arnold-Chiari često bude prisutan bez tegoba i simptoma u višešavnoj i sindromskoj kraniosinostoziji. Često se može utvrditi samo uz pomoć rendgenske snimke, a po mogućnosti sa MR.

(2) Koji čimbenici specifični za Arnold – Chiari malformaciju igraju ulogu u odluci treba li ili ne liječiti?

Moguće je da će 17% do 50% pacijenata s Crouzon-Pfeifferovim sindromom ili kraniosinostozom više šavova i dalje, razviti tegobe i simptome, radi čega će zahtijevati operaciju.

(3) Koji su čimbenici koji određuju je li operacija nužna, koja će se operacija izvesti te u koje vrijeme će se to učiniti?

Nisu poznati čimbenici koji su važni za određivanje potrebe za operacijom, te koja će se operacija učiniti i u koje vrijeme.

Nekoliko je vrsta operacija opisano za liječenje Arnold – Chiari malformacije (proširenje foramena magnuma prije ili nakon proširenja zatiljka prije pojave ili nakon razvoja simptoma).

## Preporuke

### Pitanje 10.1

(1)

Čim prije je potrebno pregledati pacijente s nesindromskom jednostranom sinostozom lambdoidnog šava, djecu s Crouzon-Pfeifferovim sindromom i kraniosinostozom više šavova sa spojenim lambdoidnim šavovima putem magnetne rezonance u tercijarnom centru.

Ponovite MR u dobi od 4 i 18 godina, te kada postoje tegobe koje mogu ukazivati na Arnold-Chiari malformaciju.

Uputno je provjeriti prisutnost tzv. sirinksa (šupljine ispunjene tekućinom unutar kralježnične moždine ili moždanog debla) putem magnetne rezonance leđne moždine na razini vrata, prsnog koša i donjeg dijela leđa (cervikalni, torakalni i lumbalni dio kralježnične moždine) ako se dijagnosticirana Arnold-Chiari malformacija povećava i/ili postaje simptomatična.

(2 i 3)

Kirurško liječenje Arnold-Chiari malformacije preporučuje se samo ako pacijent ima tegoba. Inače, aktivno praćenje provodi pedijatrijski neurokirurg ili neurolog godišnjim praćenjem neuroloških tegoba ili simptoma, pregledom MR-om po potrebi i uputama roditeljima.

# POGLAVLJE 11. POREMEĆAJI VIDA, REFRAKCIJE I MOTORIKE

**PITANJE 11.1 Koji je probir potreban kako bi se pravovremeno otkrili poremećaji vezani uz vid ili motorike očnih jabučica kod različitih tipova nesindromskih i sindromskih kraniosinostoza?**

Gubitak vida kod kraniosinostoze uzrokovan je oštećenjem vidnog živca zbog povišenog intrakranijalnog tlaka, deformacijom rožnice zbog nepotpunog zatvaranja vjeđa ili tzv. lijenim okom zbog strabizma ili poremećaja refrakcije. Pravovremena dijagnoza i liječenje ključni su za očuvanje vida.

(1) Koliko su česti poremećaji vida ili pokreta očiju kod različitih vrsta nesindromskih kraniosinostoza?

Moguće je da se kod metopičnog šava i jednostrane sinostoze koronarnog šava redovito pojavljuju anomalije oka (slabiji vid, strabizam itd.). Ovi se poremećaji vrlo redovito javljaju kod sindromske kraniosinostoze. Redovita procjena može osigurati prevenciju lijenog oka i zadržati dobar vid.

(2) Koji su testovi probira najtočniji?

Malo je dostupnih znanstvenih dokaza o tome koji se testovi mogu najbolje koristiti u određeno vrijeme za utvrđivanje problema s očima u prisutnosti kraniosinostoze.

## **Preporuke**

Pitanje 11.1

Zbog česte pojave anomalija oka, potrebni su oftalmološki pregledi kod sinostoze metopičnog šava i jednostrane sraslog koronalnog šava, kraniosinostoze više šavova koja zahvaća i jedan od koronalnih šavova te kod svih sindromskih oblika kraniosinostoze.

Upućivanje se vrši na prvom pregledu u tercijarnom centru. Ovisno o rezultatima, zakazuju se naknadne pretrage.

## POGLAVLJE 12. POREMEĆAJI RADA DIŠNOG SUSTAVA

### Pitanje 12.1: Koji je princip liječenja respiratornih poremećaja kod sindromske kraniosinostoze?

Sindrom opstrukcije disanja tijekom spavanja karakteriziraju epizode djelomične i/ili potpune opstrukcije disanja u dijelu gornjeg dišnog puta tijekom spavanja, što uzrokuje pauze disanja. Klinički simptomi i znakovi su različiti i mogu se klasificirati kao simptomi koji se manifestiraju noću: (1) nemiran san, (2) hrkanje, (3) kratkotrajni zastoj disanja, (4) mokrenje u krevet i (5) znojenje, a tijekom dana: (1) suhoća usta kada se budi, (2) umor, (3) poremećaj kognitivnog funkcioniranja, (4) pogoršanje uspjeha u školi i (5) poremećaji ponašanja. Dugoročno se mogu pojaviti i poremećaji rasta.

Djeca sa sindromima kraniosinostoze spadaju u rizične skupine za razvoj opstrukcije disanja pri spavanju. Respiratorni poremećaji također mogu uzrokovati povišenje intrakranijalnog tlaka. Vjerojatni mehanizam nastanka je tako što se krvne žile u mozgu šire kada je disanje prekinuto zbog više CO<sub>2</sub>; kao odgovor na to dolazi do povećanja volumena krvi u moždanom krvotoku. Djeca sa sindromskom kraniosinostozom često već imaju povišeni intrakranijalni tlak. Poremećaji disanja tada mogu uzrokovati dodatno povišenje.

S obzirom na težinu tzv. opstruktivnog apneja sindroma u spavanju (OSAS) i izvrsne mogućnosti liječenja, rana dijagnoza je od izrazitog značaja.

(1) Koji se poremećaji disanja javljaju kod kraniosinostoze, koliko se često javljaju i koliko su ozbiljni?

U djece sa sindromskom i kraniosinostozom više šavova, opstruktivno disanje pri spavanju javlja se u 70% bolesnika. Klinička slika je najteža i najčešće se javlja kod bolesnika s Apertovim, Crouzonovim i Pfeifferovim sindromom.

Centralna apneja javlja se u 4% slučajeva, a učestalost se smanjuje s godinama.

(2) Koji su čimbenici specifični za opstruktivnu apneju u spavanju koji prevagnu pri odabiru indikacija za liječenje, posebno u slučaju blage opstrukcije disanja tijekom spavanja?

Bolovanje od umjerene ili teške opstruktivne apneje u spavanju, može biti povezano s povišenim intrakranijalnim tlakom i poremećajem spavanja te stoga postoji indikacija za liječenje. Blaga opstruktivna apneja pri spavanju ne mora biti povezana s povišenim intrakranijalnim tlakom i poremećenim raspodjele omjera i trajanja različitih dubina i faza sna. Liječenje je indicirano samo ako to jako negativno utječe na pacijenta.

(3) Koji su anatomske čimbenici koji utječu na izbor kirurškog liječenja koje će se koristiti?

Ako se kod djece sa sindromskom kraniosinostozom uz opstruktivnu apneju dijagnosticiraju povećane tonzile/krajnici i/ili adenoid, uklanjanje može smanjiti težinu respiratornih tegoba. Nažalost, često se to ne pokaže dovoljno za potpuno rješavanje problema.

Uzak gornji dišni put može uzrokovati opstrukciju disanja na više razina. Moguće je tražiti mjesto uzroka endoskopski (tzv. kirurgija ključanice u dišnom putu).

Ako postoji nerazvijenost lica, izvlačenje središnjeg dijela lica može smanjiti umjerene do teške respiratorne poremećaje na blage ili bez tegoba. Ako se dišni putovi sužavaju prema bazi jezika, postupkom distrakcije donje čeljusti mogu se umjereni do teški respiratorni poremećaji svesti na blage simptome ili ih u potpunosti ukloniti.

## **Preporuke**

### Pitanje 12.1

(2)

Preporučljivo je djecu sa sindromskom kraniosinostozom za koju se sumnja da imaju opstruktivnu apneju uputiti u specijalizirani centar za dijagnostički pregled spavanja. Djecu sa sindromskom kraniosinostozom uputno je jednom godišnje pregledati dijagnostičkim testom spavanja (polisomnografija tip 1) u specijalističkom centru, do najmanje navršениh 6 godina starosti.

Preporuča se uputiti na dijagnostički test spavanja ako razgovor s liječnikom ukazuje na tegobe koje ukazuju na respiratorne poremećaje.

Ako je identificirana umjerena ili teška opstrukcija disanja, obavljanje endoskopije gornjih dišnih putova (usne šupljine, nosa i grla), omogućuje odrediti razinu opstrukcije dišnih putova.

(3)

U slučaju blage opstrukcije disanja, liječenje se započinje ako postoje i druge tegobe. Poželjne su neinvazivne kirurške intervencije, poput uklanjanja tonzila/krajnika i adenoida.

Savjetuje se liječenje na temelju težine opstruktivne apneje, dobi pacijenta, povezanih rizičnih čimbenika, izvodljivosti liječenja i drugih fizičkih poteškoća.

Može se razmotriti operacija Le Fort III<sup>15</sup> ili tzv. monoblok operacija<sup>16</sup> kod djece sa sindromskom kraniosinostozom i teškom opstruktivnom apnejom gdje je potrebna respiratorna podrška za liječenje poteškoća. Ako je potrebno, ovaj se postupak kombinira s postupkom distrakcije donje čeljusti.

Razmislite o operaciji nosne pregrade u odrasloj dobi za dodatno poboljšanje protoka zraka kroz nos i smanjenje tegoba povezanih uzrokovanih apnejom.

## **POGLAVLJE 13. OŠTEĆENJE SLUHA I RAZVOJA GOVORA**

### **Pitanje 13.1 Koje su smjernice praćenja oštećenja praga sluha i razvoja govora kod kraniosinostoze?**

Postoji nekoliko razloga zašto pacijenti s kraniosinostozom imaju oštećenje sluha i/ili kašnjenje u razvoju jezika/govora. Oštećenje sluha može biti dodatni uzrok kašnjenja u razvoju djece koja su već pod povećanim rizikom.

Koja se vrsta gubitka sluha javlja kod bolesnika s kraniosinostozom i koliko često?

Oštećenje praga sluha treba uzeti u obzir kod sve djece sa sindromskom kraniosinostozom: (1) 61% do 71% u Muenkeovom sindromu, (2) 44% do 80% u Apertovom sindromu, (3) 92% u Pfeifferovom sindromu, (4) 29% do 74% u Crouzonovom sindromu i (5) 29% u Saethre-Chatzenovom sindromu. Približno 7% djece kod kraniosinostoze više šavova ima oštećenje sluha.

Kod djece sa sindromskom i kraniosinostozom više šavova oštećenje sluha uzrokovano je nepravilnim provođenjem zvukova kroz slušni kanal i/ili srednje uho do unutarnjeg uha (tzv. provodno oštećenje praga sluha). Oštećenje praga sluha kod Muenkeovog sindroma, gubitak sluha je uglavnom uzrokovan oštećenjem slušnih stanica unutrašnjeg uha ili slušnog živca (tzv. zamjedbeno oštećenje praga sluha).

### **Pitanje 13.2 Što je indikacija za provjeru razvoja govora i jezika?**

Jesu li djeca, adolescenti i odrasli sa izoliranom nesindromskom, kraniosinostozom više šavova, ili sa sindromskom kraniosinostozom, izloženi povećanom riziku govornih i jezičnih poremećaja u usporedbi sa djecom bez kraniosinostoze?

Djeca sa izoliranom kraniosinostozom u dobi između 6 i 18 mjeseci imaju blago povećan rizik poremećaja izgovora u usporedbi s djecom bez tzv. kraniofacijalnih promjena. Iznimka je sinostoza sagitalnog šava.

U dobi od 36 mjeseci, djeca s izoliranom kraniosinostozom imaju umjereno povećan rizik od govorno-jezičnih poteškoća. Ovo više vrijedi za sinostozu jednostranog koronalnog i lambdoidnog šava, a u manjoj mjeri za sinostozu metopijskog i sagitalnog šava.

U dobi od 7 godina, govorne i jezične poteškoće kod djece s metopičnim šavom, jednostranim lambdoidnim šavom i sinostozom koronalnog šava vjerojatno će biti malo češći nego u djece iste dobi sa sinostozom sagitalnog šava. Djeca sa sinostozom sagitalnog šava malo je vjerojatno da će imati povećan rizik od govornih i jezičnih poteškoća. Nisu pronađene studije o djeci sa kraniosinostozom više šavova koje bi mogle odgovarajuće odgovoriti na pitanje kako prevenirati govorne i jezične poteškoće.



## Preporuke

### Pitanje 13.1

*Kod djece sa kraniosinostozom do 4. godine starosti:*

Neonatalni probir sluha radi se kao i kod sve novorođenčadi. Ako su nakon početnih rezultata potrebna daljnja testiranja, ona se obavljaju u audiološkom centru.

ORL liječnik svake godine redovito radi pregled uha i sluha.

*Kod djece sa kraniosinostozom od 4. godine starosti:*

Sluh se provjerava audiološkom dijagnostikom, ako za to postoji razlog. Ovaj pregled se može obaviti u lokalnom audiološkom centru ili u audiološkom centru kraniofacijalnog specijalističkog centra. Ako se testiranje provodi u lokalnom audiološkom centru, nalaz se šalje u kraniofacijalni specijalistički centar.

### Pitanje 13.2

U slučaju izolirane kraniosinostoze (sagitalni šav ili sinostoza metopičnog šava):

Ako su roditelji ili zdravstveni djelatnici zabrinuti za razvoj govora i jezika, roditelji/pružatelji zdravstvenih usluga trebaju ispuniti poseban upitnik za probir (SNEL). Ako postoji zabrinutost na temelju ispunjenih odgovora, provode se dodatni logopedski testovi, po mogućnosti u kraniofacijalnom centru.

Sa izoliranom kraniosinostozom jednog šava (koronalnog i/ili lambdoidnog šava) i kraniosinostozom više šavova:

Mlađi od 36 mjeseci:

Ako su roditelji ili zdravstveni djelatnici zabrinuti za razvoj govora i jezika, roditelji/pružatelji zdravstvenih usluga trebaju ispuniti poseban upitnik za probir (SNEL). Ako postoji zabrinutost na temelju ispunjenih odgovora, provode se dodatni logopedski testovi, po mogućnosti u kraniofacijalnom centru.

Stariji od 36 mjeseci:

Roditelje/pružatelji zdravstvenih usluga mogu ispuniti poseban upitnik za probir (SNEL). Ako postoji zabrinutost na temelju danih odgovora, provode se dodatni logopedski testovi, po mogućnosti u kraniofacijalnom centru.

5 do 6 godina:

Za djecu u 2. razredu, potrebno je da roditelji za potrebe posjeta kraniofacijalnom centru ponesu ispis školskog sustava ocjenjivanja.

Kada školski uspjeh ukazuje na probleme s čitanjem i pravopisom, provode se dodatni logopedski testovi. Ako postoji sumnja da su ti problemi posljedica sniženog kognitivnog funkcioniranja ili problema s pažnjom, provode se daljnja neuropsihološka ispitivanja.

7 do 8 godina:

Za djecu od 7 i 8 godina, zamolite roditelje da za posjet kraniofacijalnom centru ponesu ispis školskog sustava ocjenjivanja jer postoji veći rizik od problema s čitanjem i pravopisom. Kada školski uspjeh ukazuje na probleme s čitanjem i pravopisom, provode se dodatni logopedski testovi. Ako postoji sumnja da su ti problemi posljedica kognitivnih poteškoća ili problema s pažnjom, provode se daljnja neuropsihološka ispitivanja.

### **Sindromska kraniosinostoza:**

Preporuča se provođenje redovitih logopedskih pregleda govorno-jezičnog razvoja od trenutka prvog upućivanja djeteta specijalističkom timu za kraniosinostozu. Ako postoji sumnja da se ti problemi temelje na kognitivnim poteškoćama ili problemima pažnje, provode se daljnja neuropsihološka i psihološka ispitivanja.

# POGLAVLJE 14. POREMEĆAJI ZUBNOG APARATA I PROJEKCIJE KOSTIJU LICA

## **Pitanje 14.1 Koje su smjernice u pogledu ortodontske skrbi sa sindromskom kraniosinostozom?**

Poremećaji zubnog aparata i projekcije kostiju prednjeg lica kao što su gornja i donja čeljust, javljaju se u gotovo svim sindromskim kraniosinostozama i pogoršavaju se potrebnim kirurškim zahvatima. Često postoji nekoliko faza u kojima se odvijaju tretmani. Konačna korekcija uvijek treba biti usklađena s tzv. ortognatskom kirurškom korekcijom čeljusti koja se planira u budućnosti.

Koji se poremećaji ovog tipa javljaju u bolesnika sa sindromskom kraniosinostozom i koliko često?

Ortodontski i zubni problemi kod pacijenata s Apertovim i Crouzonovim sindromom vjerojatno su uzrokovani poremećenim i zaostalim rastom gornje čeljusti u duljinu, širinu i visinu, što uzrokuje premali rast gornje čeljusti u svim smjerovima.

Moguće je da se kod bolesnika sa sindromskom kraniosinostozom učestalo javi nerazvijenost gornje čeljusti i nepca.

Prerano sraštanje kranijalnih šavova najvjerojatnije utječe na rast donje čeljusti.

Nesimetrični rast donje čeljusti može se češće vidjeti u bolesnika s Apertovim i Crouzonovim sindromom nego u kontrolnim skupinama.

Rascjep usne (otvoreno meko nepce) i rascjep uvule javljaju se u 75% bolesnika s Apertovim i u 5% bolesnika s Muenkeovim sindromom.

Zubni luk se može slabije proširiti tijekom rasta u bolesnika s Apertovim i Crouzonovim sindromom. Moguće je vidjeti prekomjerno oticanje desni koje se može pogoršavati s godinama.

Zbog nerazvijenosti gornje čeljusti u bolesnika s Apertovim i Crouzonovim sindromom, čeljusti može se vidjeti da čeljusti nepravilno pristaju jedna uz drugu zbog tzv. podgriza (68%). Često postoje dodatni problemi poput otvorenog ili križnog zagrizu (gornji i donji zubi nisu pravilno poravnati).

Razvoj zuba kod pacijenata s Apertovim i Crouzonovim sindromom može biti odgođen ili prilično kasniti, te dovesti do kasnijeg i nicanja zuba na drugačiji način i slijed.

Zubi koji nisu iznikli češći su u bolesnika s Apertovim (46,4%) i Crouzonovim sindromom (35,9%) nego u kontrolnoj skupini.

U bolesnika sa kraniosinostozom može se vidjeti više karijesa, plaka, bolesti desni i defekata cakline nego u normalne populacije.

## **Preporuke**

### Pitanje 14.1

Nije preporučljivo da stomatolog ili ortodont, koji nije dio kraniofacijalnog tima, liječi pacijenta s kraniosinostozom bez savjetovanja sa specijalističkim timom.

Uz preporuku posjeta pružatelju oralne njege prije druge godine života, ortodont savjetuje roditeljima redovite posjete stomatologu, dječjem stomatologu ili dentalnom higijeničaru ako je oralna higijena neadekvatna.

Obavite ortodontske kontrole u okviru specijalističkog tima za kraniosinostozu kod pacijenata sa sindromskom kraniosinostozom u dobi oko: 4, 6, 9, 12, 15 i 17 godina.

Dugoročni plan liječenja izrađuje se pri prvom pregledu, u dobi od 4 godine. Ovaj se plan može prilagoditi tijekom ortodontskih kontrolnih pregleda, ovisno o rezultatima pregleda.

Plan liječenja izrađuje ortodont u specijalističkom centru za kraniosinostozu u dogovoru s maksilofacijalnim i plastično-rekonstruktivnim kirurzima.

Plan ortodontske terapije ne mora se nužno provoditi u kraniofacijalnom centru, već pod nadzorom ortodonta u specijalističkom centru za kraniosinostozu.

## POGLAVLJE 15. (NEURO)KOGNITIVNO, SOCIO-EMOCIONALNO I BIHEVIORALNO FUNKCIONIRANJE

### **Pitanje 15.1: Koje su smjernice o neurokognitivnim, socio-emocionalnim i problemima u ponašanju kod kraniosinostoze?**

Provedeno je mnogo istraživanja o intelektualnom funkcioniranju (kogniciji) i ponašanju djece s nesindromskom kraniosinostozom. Međutim, rezultati ovih studija uvelike variraju: neki istraživači izvještavaju o gotovo nikakvim kognitivnim i/ili bihevioralnim problemima kod djece s nesindromskom kraniosinostozom, dok drugi istraživači spominju visoke postotke (do 100%) kognitivnih i/ili bihevioralnih problema. Te se razlike u ishodima često mogu objasniti ograničenjima dizajna studije. Nasuprot tome, do sada je napravljeno samo par studija o kognitivnoj funkciji i ponašanju djece sa sindromskom kraniosinostozom.

Koji se (neuro)kognitivni, socio-emocionalni i problemi u ponašanju javljaju kod djece s nesindromskom kraniosinostozom s jednim šavom, više šavova ili sindromskom kraniosinostozom i koliko često?

Zastoji u intelektualnom i motoričkom razvoju češći su kod izolirane kraniosinostoze nego kod druge djece. U studiji o razvoju, ta djeca mlađa od 4 godine često postižu više rezultate na intelektualnoj nego na motoričkoj ljestvici. Nema primjetnih razlika u intelektualnoj funkciji između različitih vrsta izolirane kraniosinostoze.

Kvocijent inteligencije u djece osnovnoškolske dobi s nesindromskom kraniosinostozom vjerojatno je nešto niži ili usporediv s kvocijentom inteligencije djece bez kraniosinostoze. Verbalni kvocijent inteligencije, koji se odnosi na uporabni fond riječi, osjećaj za jezik i sposobnost zaključivanja, često je niži od neverbalnog kvocijenta inteligencije, koji se odnosi na rješavanje problema, praktično, prostorno i vizualno shvaćanje. Rezultati testova kvocijenta inteligencije ispod 80 do 85 češći su u djece s metopičnim šavom, lambdoidnim šavom i sinostozom koronarnog šava nego u djece bez kraniosinostoze.

U dobi od 3 godine, roditelji djece s izoliranom nesindromskom kraniosinostozom mogu izvijestiti o problemima u ponašanju češće na upitniku o ponašanju (ljestvica popisa eksternalizirajućeg ponašanja djeteta) nego roditelji djece bez kraniosinostoze (14,5% naspram 7,6%).

U dobi od 7 godina, roditelji djece s izoliranom nesindromskom kraniosinostozom mogu češće prijaviti probleme u ponašanju na bihevioralnom upitniku (skala za provjeru ponašanja djeteta s ukupnim rezultatom problema) nego roditelji djece bez kraniosinostoze (33% naspram 21%).

Najviše problema u ponašanju imaju djeca s metopičnom sinostozom (41%), a najmanje djeca sa sinostozom sagitalnog šava (29%).

Čini se da djeca s Apertovim, Muenkeovim sindromom i kraniosinostozom više šavova imaju češće povećan rizik od intelektualnog invaliditeta.

Roditelji djece sa sindromskom ili kraniosinostozom više šavova prijavljuju više društvenih problema, problema s pažnjom i poremećaja pažnje te problema s usvajanjem socijalnih normi, standarda ponašanja i doživljavanja kod svog djeteta u usporedbi s kontrolnom skupinom.

Najviše problema imaju djeca s Apertovim ili Muenkeovim sindromom. Društveni, emocionalni problemi i problemi u ponašanju snažno su povezani s inteligencijom.

Roditelji djece sa sindromskom ili kraniosinostozom više šavova ukazuju na nižu kvalitetu života njihova djeteta od djece iz kontrolne populacije. U djece mlađe od 4 godine uglavnom se radi o Apertovom sindromu i kraniosinostozu više šavova, a u djece starije od 4 godine posebno o Apertovom i Muenkeovom sindromu.

## **Preporuke**

### Pitanje 15.1

*Kod djece sa izoliranom nesindromskom kraniosinostozom:*

Preporuča se pregledati ovu djecu između 18 mjeseci i 4 godine radi ustanovljavanja kašnjenja u motoričkom razvoju, psihičkih i intelektualnih, socio-emocionalnih problema i problema u ponašanju. Ako nalaz pregleda dođe promijenjen, potreban je daljnji psihološki i/ili pedijatrijski fizijatrijski pregled.

*Kod djece sa metopčkim, koronalnim ili lambdoidnom sinostozom šava:*

Ako su u dobi od 7 ili 8 godina starosti, uputno je pregledati djecu radi mogućih psihičkih i intelektualnih, socio-emocionalnih i problema u ponašanju. Daljnje psihološko testiranje provodi se ako rezultati dođu izvan referentnih granica.

*Kod djece sa sagitalnom kraniosinostozom:*

Ako su u dobi od 8 ili 9 godina starosti, potrebno je provjeriti jezično razumijevanje djece (testiranje rječnika), računalne vještine, inhibiciju (sposobnost kontrole ponašanja i preispitivanja mogućeg impulzivnog odgovora te sposobnost obavljanja više zadataka istovremeno (tzv. multitasking). Daljnje psihološko testiranje provodi se ako rezultati nisu referentni.

*Kod djece sa sindromskom ili craniosynostosis više šavova:*

Provjerite ovu djecu radi mogućih intelektualnih i kognitivnih problema, socio-emocionalnih i problema u ponašanju: ako dijete ima 2 ili 3 godine, otprilike u vrijeme odabira osnovne škole, i ako dijete ima 8 ili 9 godina.

Testove je uputno učiniti kod ove djece ako postoje problemi u ponašanju, društvenom i kognitivnom funkcioniranju.

Preporučljivo je određivanje kvalitete života djece pomoću posebno dizajniranih upitnika za roditelje. Ako je dijete dovoljno staro (od 12-te godine starosti) može ga ispuniti i samo. Smjernice liječenja tada su usmjerene na područja u kojima je dijete imalo slabiji rezultat, gdje je god to moguće.

*Opće informacije na preventivnom pregledu:*

Psihološki probir i testiranje u djece s kraniosinostozom po mogućnosti provodi psiholog u timu specijalista za kraniosinostozu u kojem se dijete liječi. U slučaju zaostatka u razvoju, daljnje pretrage i liječenje mogu se provesti kako je opisano u "Smjernicama za etiološku dijagnostiku djece sa razvojnom odgodom/kognitivnim poteškoćama".

## POGLAVLJE 16. PSIHOSOCIJALNO FUNKCIONIRANJE

### **Pitanje 16.1 Koje su smjernice u vezi psihosocijalnog funkcioniranja djece sa kraniosinostozama i njihovim obiteljima.**

Postojanje kraniosinostoze utječe na psihosocijalno funkcioniranje, a njeno medicinsko liječenje utječe dodatno i na psihosocijalnu stranu. Može utjecati na dijete, njegove roditelje, braću i sestre, obitelj, prijatelje, školu, posao roditelja itd. U liječenju djeteta s kraniofacijalnim poremećajima uključen je cijeli sustav. Psihosocijalni se odnosi na psihološke, odnosne i društvene aspekte života.

U kraniofacijalnoj skrbi postoji jasna razlika u liječenju sindromskih i nesindromskih kraniosinostoza. Općenito, čini se da sindromska kraniosinostozna ima puno duži proces liječenja, zahtijeva više operacija i ima dugoročniji utjecaj na život, što bi moglo dovesti do više psihosocijalnih problema.

O kakvim se psihosocijalnim problemima radi kod bolesnika i obitelji? Koliko se često javljaju ovi problemi i koji su faktori rizika za pojavu ovih problema?

Veći je rizik od psihosocijalnih problema kod djece sa sindromskom kraniosinostozom.

Kvaliteta života, posebno gledano na fizičko zdravlje, niža je u djece sa sindromskom kraniosinostozom nego u djece bez kraniosinostoze.

Konkretno, rezultati vida, sluha i govora bili su niži od očekivanog. Za Apertov sindrom, rezultati fizičkog funkcioniranja, kao i emocionalnom utjecaju roditelja, obiteljskim aktivnostima i kognicije također su bili niži nego u obiteljima i djeci bez kraniosinostoze.

Roditelji djece sa sindromskom ili kraniosinostozom više šavova imaju smanjenu kvalitetu života u usporedbi s roditeljima djece bez kraniosinostoze. Uglavnom imaju slabiji rezultat na psihosocijalnoj razini funkcioniranja.

Posttraumatski stresni poremećaj (PTSP) javlja se u oko 10% djece i njihovih roditelja čija su djeca bila primljena na odjel intenzivne njege.

Reakcije roditelja (osobito majki) na stres glavni su prediktor PTSP-a kod djece.

Više od jedne trećine mladih s kraniofacijalnim stanjem ima poteškoće povezane s vanjskim izgledom.

Najvažniji prediktori za psihosocijalno poboljšanje nakon operacije uključuju dob bolesnika, pacijentova očekivanja unaprijed u vezi s ishodom operacije i tko je donio odluku o operaciji (osobito u mladim odraslim osobama).

### **Preporuke**



## Pitanje 16.1

### Podrška roditeljima i obitelji od strane tima stručnjaka za kraniosinostozu Prevenција psihosocijalnih problema

Informirati pacijente i roditelje o postojanju udruge građana na temu kraniofacijalnih poremećaja u razvoju.

Informirati roditelje o mogućnosti upućivanja socijalnom radniku/psihologu za podršku u odgoju djeteta.

Preporuča se kontinuirani kontakt sa socijalnim radnikom/psihologom roditeljima s djetetom sa sindromskom kraniosinostozom—uglavnom u prijelaznim fazama djeteta, kao što je odabir škole.

Obitelji je sveukupno preporučljivo praćenje na prisutnost psihosocijalnih problema i simptoma PTSP-a tijekom cijelog trajanja liječenja.

#### Na indikaciju

U slučaju psihosocijalnih problema, preporuča se upućivanje obitelji socijalnom radniku/psihologu

Roditelje i dijete s PTSP-om ili sumnjom na PTSP upućuje se psihologu specijalističkog tima za kraniosinostozu ili psihologu u mjestu ili u blizini mjesta stanovanja.

#### Potpora pacijentu s kraniosinostozom od strane specijalističkog tima za kraniosinostozu

Preporučljiva je psihosocijalna skrb tima tijekom cijelog procesa liječenja.

Uputni su i psihosocijalni probiri za dugotrajna liječenja koja zahtijevaju veliku motivaciju pacijenta. Često je potrebna podrška kako biste poboljšali izvedivost liječenja.

Preporučljivo je proći savjetovanje usmjereno na psihosocijalnu prilagodbu, samorazumijevanje (kako netko sebe procjenjuje), socijalne vještine i sliku o sebi za mlade ljude koji imaju probleme u tim područjima.

Adolescentima sa željom za kirurškim liječenjem potrebno je barem jedan kontakt sa specijaliziranim psihosocijalnim savjetnikom kako bi se procijenila njihova očekivanja i motivacija.

## POGLAVLJE 17. KRITERIJI ZA EKSPERTNI CENTAR ZA KRANIOSINOSTOZE I ČLANOVE TIMA

### Pitanje 17.1 Koji su minimalni uvjeti za osnivanje ekspertnog centra za kraniosinostozu i članove tima?

Skrb za pacijente s nesindromskom ili sindromskom kraniosinostozom zahtijeva multidisciplinarni pristup, uzimajući u obzir složenu skrb koju ti pacijenti zahtijevaju. Budući da se radi o rijetkom stanju, poželjna je centralizacija ove skrbi kako bi se osigurala maksimalna stručnost, visoka kvaliteta skrbi i kako bi se olakšalo znanstveno istraživanje u svrhu poboljšanje skrbi. Multidisciplinarna skrb zahtijeva dobru koordinaciju i komunikaciju unutar samog tima, sa stručnjacima izvan Centra koji su uključeni te sa pacijentom i roditeljima. Stoga treba jasno definirati odgovornost i podjelu zadataka za različite pružatelje skrbi unutar tima.

Usporedne studije rezultata različitih kraniofacijalnih timova moći će pozitivno utjecati na kvalitetu skrbi i na nacionalnoj i na međunarodnoj razini. Konzultacije unutar timova ali i među timovima cjelokupno, također će dati važan doprinos kvaliteti skrbi, kao i udružiti zajedničke napore u istraživanju i inovacijama novih principa.

### Preporuke

#### Pitanje 17.1

Sastav ekspertnog tima za kraniosinostozu:

Skrb za pacijente sa kraniosinostozom pruža se u multidisciplinarnom centru.

Specijalistički centar za kraniosinostozu ima najmanje slijedeće pružatelje zdravstvene zaštite i djelatnosti

Pružatelj zdravstvene zaštite/djelatnost	Jednošavna nesindromska	Višešavna ili sindromska
Pedijatar	X	X
Klinički genetičar	X	X
Pedijatrijski anesteziolog	X	X
Pedijatrijski intenzivist	X	X
Neurokirurg	X	X
Pedijatrijski neurolog	—	X
Oftalmolog	X	X
Pedijatrijski radiolog	X	X
Plastično-rekonstruktivni kirurg	X	X
Maksilofacijalni kirurg	X	X

<b>Pružatelj zdravstvene zaštite/djelatnost</b>	<b>Jednošavna nesindromska</b>	<b>Višešavna ili sindromska</b>
Ortodont	—	X
Otorinolaringolog	—	X
Psiholog	X	X
Socijalni radnik	X	X
Logoped	X	X
Pedagog	X	X
Voditelj tima (1 od temeljnih specijalista)	X	X
Koordinator skrbi	X	X
Fotogrametrija RTG, UZV, 3D-CT	X	X
Magnetska rezonanca	—	X
Pedijatrijska intenzivna jedinica	X	X
Polisomnografija	—	X

Potrebna je podrška temeljnih specijalnosti (dakle, najmanje 2 specijalista neurokirurgije, plastično-rekonstruktivnu i oralnu kirurgiju) kako bi se osigurao kontinuitet skrbi.

Suradnja u okviru specijalističkog centra za kraniosinostoze:

Skrb za pacijente s kraniosinostozom treba biti pružena u multidisciplinarnoj ustanovi. Potrebno je uspostaviti jasan slijed skrbi.

Uloge tima trebaju biti jasno definirane.

Zajedničke konzultacije održavaju se uz nazočnost temeljnih specijalista (plastično-rekonstruktivne kirurgije, oralne kirurgije i neurokirurgije) te dostupnost ostalih specijalista.

Suradnja izvan specijalističkog centra za kraniosinostoze:

Pacijenti sa kraniosinostozom se isključivo liječe u akreditiranim specijalističkim centrima za kraniosinostozu. Pojedinačni dijelovi programa skrbi mogu se izvršavati u Vašoj regiji na zahtjev te pod koordinacijom Centra.

Podjela zadataka unutar Centra:

Skrb se pruža na temelju utemeljenih protokola koji se revidiraju godišnje.

Multidisciplinarna skrb po individualnom pacijentu se koordinira između pružatelja skrbi te se priopćava pacijentu i roditeljima te svakom drugom pružatelju skrbi izvan tima.

Temeljni specijalist je voditelj tima. Odgovoran je da Centar ispunjava sve potrebne kriterije.

Koordinator skrbi (uobičajeno sestra specijalist) je odgovoran za koordinaciju skrbi i kontaktna je točka za pacijente te pružatelje skrbi izvan tima.

Centralizacija

Skrb za nesindromske, kraniosinostoze jednog šava u Nizozemskoj je centralizirana u 2 specijalistička centra za kraniosinostoze.

Skrb za sindromske kraniosinostoze se centralno pruža u 1 Centru.

Minimalni broj intrakranijalnih operacija kraniosinostoze je 20 po kirurgu po godini.

Izvršavanje o rezultatima i aktivnostima

Interna revizija se radi barem jedanput godišnje. To uključuje pregled kvalitete izvedbe i radnih metoda stručnog tima za kraniosinostozu te poduzimanje svih potrebnih radnji za poboljšanje.

Svaki tim stručnjaka za kraniosinostozu izdaje godišnje izvješće:

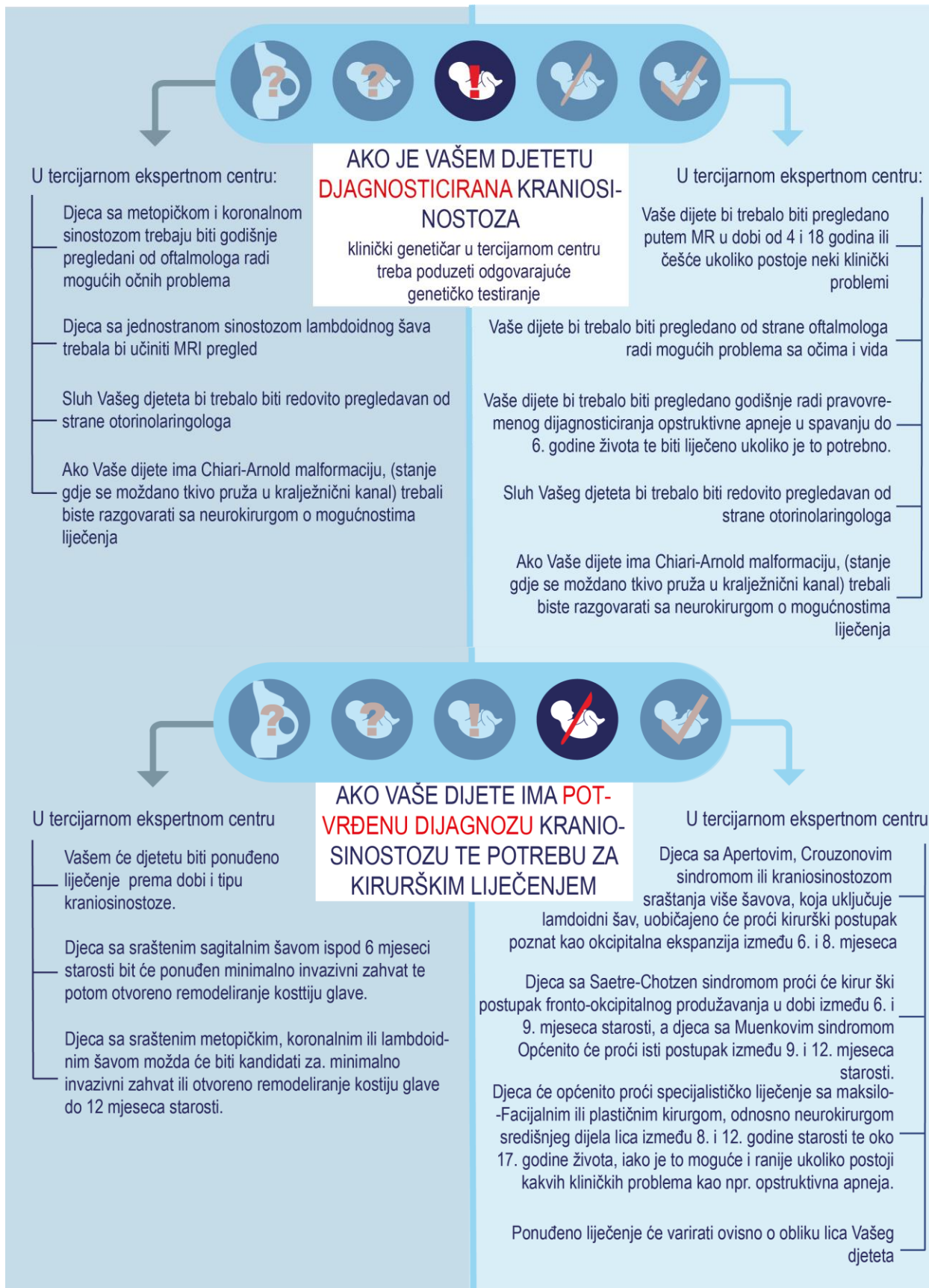
<b>Stavka</b>	<b>Jednošavna nesindromska</b>	<b>Višešavna ili sindromska</b>
Broj operacija po dijagnozi	X	X
Broj procedura po tipu operacije	X	X
Broj pacijenata liječenih prema protokolu	X	X
Perioperativne ozlijede ovojnice i mozga	X	X
Pretjerani gubitak krvi	X	X
Infekcije	X	X
Neplanirane reoperacije	X	X
Neplanirani događaji sa opremom (zavojnica, distraktorima i kacigom)	X	X
Mjera ishoda povezana s kvalitetom života/bolesnikom (PROM)	X	X
Estetski rezultati	X	X
Ponašanje	—	X
Kognicija i ponašanje	X	X
Opstruktivna apneja u spavanju	—	X
Povišeni intrakranijalni tlak	X	X
Hidrocefalus	—	X
Sluh	—	X
Izgovor, jezično izražavanje	X	X
Vid	X	X

# POGLAVLJE 18. DIJAGRAM TOKA/VIZUALNI SAŽETAK PACIJENTA

Autori: Karen Wilkinson-Bell, Mr. Sc. Olivia Spivack

Dizajn: Mr. Sc. Jana Steerneman





U tercijarnom ekspertnom centru:

- Djeca sa metopičkom i koronalnom sinostozom trebaju biti godišnje pregledani od oftalmologa radi mogućih očnih problema
- Djeca sa jednostranom sinostozom lambdoidnog šava trebala bi učiniti MRI pregled
- Sluh Vašeg djeteta bi trebalo biti redovito pregledavan od strane otorinolaringologa
- Ako Vaše dijete ima Chiari-Arnold malformaciju, (stanje gdje se moždano tkivo pruža u kralježnični kanal) trebali biste razgovarati sa neurokirurgom o mogućnostima liječenja

U tercijarnom ekspertnom centru:

- Vaše dijete bi trebalo biti pregledano od strane oftalmologa radi mogućih problema sa očima i vida
- Vaše dijete bi trebalo biti pregledano od strane oftalmologa radi mogućih problema sa očima i vida
- Vaše dijete bi trebalo biti pregledano godišnje radi pravovremenog dijagnosticiranja opstruktivne apneje u spavanju do 6. godine života te biti liječeno ukoliko je to potrebno.
- Sluh Vašeg djeteta bi trebalo biti redovito pregledavan od strane otorinolaringologa
- Ako Vaše dijete ima Chiari-Arnold malformaciju, (stanje gdje se moždano tkivo pruža u kralježnični kanal) trebali biste razgovarati sa neurokirurgom o mogućnostima liječenja

U tercijarnom ekspertnom centru

- Vašem će djetetu biti ponuđeno liječenje prema dobi i tipu kraniosinostoze.
- Djeca sa sraštenim sagitalnim šavom ispod 6 mjeseci starosti bit će ponuđen minimalno invazivni zahvat te potom otvoreno remodeliranje kostiju glave.
- Djeca sa sraštenim metopičkim, koronalnim ili lambdoidnim šavom možda će biti kandidati za minimalno invazivni zahvat ili otvoreno remodeliranje kostiju glave do 12 mjeseca starosti.

U tercijarnom ekspertnom centru

- Djeca sa Apertovim, Crouzonovim sindromom ili kraniosinostozom sraštanja više šavova, koja uključuje lamdoidni šav, uobičajeno će proći kirurški postupak poznat kao okcipitalna ekspanzija između 6. i 8. mjeseca
- Djeca sa Saetre-Chatzen sindromom proći će kirurški postupak fronto-okcipitalnog produžavanja u dobi između 6. i 9. mjeseca starosti, a djeca sa Muenkovim sindromom općenito će proći isti postupak između 9. i 12. mjeseca starosti.
- Djeca će općenito proći specijalističko liječenje sa maksilo-facijalnim ili plastičnim kirurgom, odnosno neurokirurgom središnjeg dijela lica između 8. i 12. godine starosti te oko 17. godine života, iako je to moguće i ranije ukoliko postoji kakvih kliničkih problema kao npr. opstruktivna apneja.
- Ponuđeno liječenje će varirati ovisno o obliku lica Vašeg djeteta



U tercijarnom ekspertnom Centru za kraniosinostozu:

Ako Vaše dijete ima srasli sagitalni šav, oftalmolog treba dijete godišnje kontrolirati do 6. godine života radi mogućih znakova povišenog intrakranijalnog tlaka.

Ako Vaše dijete ima srasli lambdoidni, metopični ili koronalni šav, specijalist plastično-rekonstruktivne kirurgije/neurokirurg trebaju mjeriti opseg glave i, ako ima zabrinutosti izmjeriti intrakranijski tlak.

Vaše dijete treba biti redovito pregledano od strane logopeda, koji treba pratiti razvoj jezičnog izražavanja putem školskog sustava, te po potrebi uputiti na neuro-psihološko testiranje.

Specijalist psiholog treba Vše dijete pregledati u dobi između 18 mjeseci i 4. godine starosti za motoričke smetnje, (npr. sjedenje, hodanje), kognitivno funkcioniranje (npr. pozornost, pamćenje, rješavanje problema itd.) te ponašanje.

Djeca sa sraslim metopičnim, lambdoidnim ili koronalnim šavom, trebaju biti pregledana u dobi između 8. i 9. godine u osnovnoj školi radi mogućih kognitivnih ili problema u onašanju, te ponuditi psihološko vođenje ukoliko je to potrebno.

Djeca sa sraslim sagitalnim šavom trebaju biti pregledana u dobi od 8. ili 9. godine života u osnovnoj školi radi mogućih problema u jezičnom izražavanju, aritmetičkim vještinama, deficita pozornosti te ponuditi psihološko testiranje ukoliko je to potrebno.

Treba Vam biti dodijeljen socijalni radnik koji bi surađivao sa Vama ili Vašom obitelji i detektirao psihosocijalne poteškoće koje biste mogli iskusiti Vi ili Vaše dijete.

## AKO JE VAŠE KIRURŠKI KORIGIRALO KRANIOSINOSTOZU

Cjelokupno liječenje treba biti provedeno u Centru za kraniosinostozu, osim ako Centar ne savjetuje drukčije te koordinira brigu.

U tercijarnom ekspertnom Centru za kraniosinostozu:

Oftalmolog bi trebao provjeriti povišeni intrakranijalni tlak (ICP) pregledom stražnjeg dijela djetetovog oka

Za djecu sa kraniosinostozom više šavova, Apertovim ili Sartre-Chatzen sindromom, kontrola bi trebala biti svakih 6 mjeseci do navršene 6. godine života

za djecu sa Crouzonovim sindromom kontrolni pregledi bi trebali biti svaka 4 mjeseca do navršenih 2 godine života, potom svaka 6 mjeseca do navršene 4 godine života, te godišnje kontrole od navršene 4. do 6. godine

Za djecu sa Muenkovim sindromom, kontrole bi trebale biti godišnje do navršenih 6 godina starosti.

Oftalmolog bi trebao pregledati oštrinu vida Vašeg djeteta do 7. godine starosti

Plastično-rekonstruktivni kirurg ili neurokirurg treba godišnje pregledati opseg glave Vašeg djeteta.

Logoped iz Centra treba kontrolirati redovito Vaše dijete, kao i njegovo jezično izražavanje putem školskog sustava, te ukoliko je potrebno, uputiti Vaše dijete na neuropsihološko testiranje

Ortodont treba pregledati Vaše dijete do 1. godine starosti te ponovo u dobi od 4, 6, 9, 12, 15 i 17 godina starosti. Plan liječenja koji može uključivati zubnog higijeničara, treba biti donesen do 4. godine te nadgledan od strane ortodonta iz Centra

Psiholog treba pregledati Vaše dijete u dobi između 2. i 3. godine kako bi pomogao prilikom odabira školskih opcija, potom sa 7, a nadalje između 7. i 8. godine života kako bi se osiguralo da su sva pitanja iz domene kognitivnih sposobnosti i ponašanja pravovremeno riješena

Psihološki tim trebao bi redovito procjenjivati djecu pomoću upitnika o 'kvaliteti života' s njihovim roditeljima i izravno sa samom djecom od 12. godine

Treba Vam biti dodijeljen socijalni radnik koji bi surađivao sa Vama ili Vašom obitelji i detektirao psihosocijalne poteškoće koje biste mogli iskusiti Vi ili Vaše dijete

Centar treba Vama ili Vašem djetetu pružiti potporu tijekom faze tranzicije, npr. kada dosegnu tinejderske godine, Vašem djetetu treba biti ponuđena barem jedanput konzultacija sa pružateljem psihosocijalne skrbi (npr. specijalist savjetnik) kada žele kirurško liječenje.

## REFERENCE

1. Mathijssen IMJ. Updated guideline on treatment and management of craniosynostosis. J Craniofac Surg 2021;32:371–450

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

2. NVPC. Guideline Treatment and care for craniosynostosis [Richtlijn behandeling en zorg voor craniosynostose] [Guideline database website]. February 17, 2020. Accessed March 24, 2022. [https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing\\_en\\_diagnostiek\\_bij\\_craniosynostose.html](https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing_en_diagnostiek_bij_craniosynostose.html)

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

3. Tonne E, Due-Tonnessen BJ, Wiig U, et al. Epidemiology of craniosynostosis in Norway. J Neurosurg Pediatr 2020;26:68–75

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

4. Cornelissen M, Ottelander B, Rizopoulos D, et al. Increase of prevalence of craniosynostosis. J Craniomaxillofac Surg 2016;44:1273–1279

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

5. Spivack O, Gaillard L. ERN CRANIO hospital representatives. ERN CRANIO patient coverage of craniosynostosis in Europe. Orphanet J Rare Dis 2022;17:333

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

6. ERN CRANIO. Craniosynostosis [ERN CRANIO website]. Accessed September 19, 2022. <https://ern-cranio.eu/diagnoses/craniosynostosis-and-other-craniofacial-anomalies/craniosynostosis/>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

7. ERN CRANIO. Endoscopically assisted suturectomy for scaphocephaly. January 7, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=gcpWY-9cCoM>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

8. ERN CRANIO. Endoscopically assisted suturectomy for trigonocephaly. January 7, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=F2Ggi9YpdiY>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

9. ERN CRANIO. Endoscopically assisted suturectomy for anterior plagiocephaly. January 7, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=Alb93ynobjI>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)



10. ERN CRANIO. Correction of the forehead in trigonocephaly. March 17, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=5SA3Bw7rBhE>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

11. ERN CRANIO. Correction of the forehead in plagiocephaly. March 17, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=0LjSEPPrixA>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

12. ERN CRANIO. Classic correction in scaphocephaly. March 17, 2022. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=f44u72MrsMc>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

13. ERN CRANIO. Spring distraction for scaphocephaly. September 25, 2020. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=Rs53OtFKNRo>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

14. ERN CRANIO. Distraction of the back of the skull or occipital distraction. September 25, 2020. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=wW-everrA8k>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

15. ERN CRANIO. Le Fort Face correction. March 17, 2022. Accessed September 19, 2022. [https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB\\_c](https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB_c)

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

16. ERN CRANIO. Monobloc and faciotomy. September 25, 2020. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=KLeh6ZnC3iY>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

17. ERN CRANIO. Monobloc and faciotomy. September 25, 2020. Accessed September 19, 2022. <https://www.youtube.com/watch?v=KLeh6ZnC3iY>

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

18. ERN CRANIO. Le Fort Face correction. March 17, 2022. Accessed September 19, 2022. [https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB\\_c](https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB_c)

[Cited Here](#) | [Google Scholar](#)

**Ključne riječi:** kraniosinostoze; smjernice; verzija za pacijente; liječenje