

# Smernice o zdravljenju in obvladovanju kraniosinostoze: različica za bolnike in svojce

Oktober 2022

Avtorji:

Faasse, Mariët MSc<sup>1</sup>, delovna skupina ERN CRANIO za kraniosinostozo

*<sup>1</sup>članica generalnega odbora nizozemskega nacionalnega združenja bolnikov in staršev z deformacijami lobanje in obraza (LAPOSA), Nizozemska; e-pošta:*

*[onderzoek@laposa.nl](mailto:onderzoek@laposa.nl).*

## Uvod

Oskrba in zdravljenje bolnikov s kraniosinostozo ter novosti v zvezi s tem so bili za zdravstvene delavce, ki delajo na tem področju, opisani v smernicah »Zdravljenje in obvladovanje kraniosinostoze«, ki so bile revidirane leta 2020. Na podlagi strokovnih smernic je bila sestavljena različica za bolnike, da bi bile informacije dostopne tudi bolnikom in staršem. V tej različici za bolnike je vsako poglavje sestavljeno iz več razdelkov.

Na začetku vsakega poglavja so na voljo uvod in osnovne informacije. Nato na podlagi znanstvene literature dobimo odgovore na različna vprašanja. Na koncu priporočila navedejo pomen literature za oskrbo v praksi in način, kako naj se ta izvaja v praksi.

Ta različica za bolnike predstavlja skrajšan in poenostavljen prikaz strokovnih smernic. Uvod, zaključki in priporočila vsakega poglavja so bili revidirani in po potrebi ponovno napisani. Pri nekaterih kirurških tehnikah so bile v besedilo za pojasnilo dodane povezave do videoposnetkov animacije (prepozna se jih po podčrtanih referencah). Po vsebini, vprašanjih, oštevilčevanju in klasifikaciji smo se skušali čim bolj približati izvirnim smernicam. Različico za bolnike je zato mogoče brez težav brati skupaj s strokovnimi smernicami, če potrebujete več informacij o določeni temi. Ker je ta različica za bolnike povzetek in ne obravnava podrobno vseh vidikov, iz njene vsebine ni mogoče izpeljati nobenih pravic, strokovne smernice pa imajo vedno prednost.

*Prvotno je bila ta različica za bolnike napisana kot odgovor na uveljavljene nizozemske smernice o kraniosinostozni za zdravstvene delavce.<sup>1</sup> Te strokovne smernice so bile posebej prilagojene nizozemskemu zdravstvenemu sistemu in politiki. Vendar obstajajo razlike med sistemi zdravstvenega varstva in nacionalnimi zdravstvenimi politikami drugih držav in Nizozemske. Pomembno je upoštevati, da se upravljanje oskrbe v vaši državi in/ali bolnišnici v nekaterih točkah tako lahko razlikuje od načina, kot je opisano tukaj.*

---

<sup>1</sup> NVPC, Richtlijn behandeling en zorg voor craniosynostose [spletno mesto zbirke podatkov smernic] 17. februar 2020. Dostopno na: [https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing\\_en\\_diagnostiek\\_bij\\_craniosynostose.htm](https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing_en_diagnostiek_bij_craniosynostose.htm)  
l. Obiskano dne 24. marca 2022

## Vsebina

Vsebina .....	3
1. poglavje Splošen uvod .....	4
2. poglavje Metodologija pri pripravi smernic .....	9
3. poglavje Napotitev in diagnostika .....	11
4. poglavje Perioperativna oskrba .....	13
6. poglavje Kirurško zdravljenje sindromske kraniosinostoze – lobanjski svod .....	17
7. poglavje Kirurško zdravljenje sindromske kraniosinostoze – zdravljenje obraza .....	20
8. poglavje Povišan intrakranialni tlak .....	22
9. poglavje Hidrocefalus .....	25
10. poglavje Chiarijeva malformacija .....	27
11. poglavje Motnje vida, refrakcije in gibljivosti .....	29
12. poglavje Dihalne motnje .....	30
13. poglavje Motnje sluha in razvoj govora/jezikovni razvoj .....	32
14. poglavje Dentofacialne nepravilnosti .....	35
15. poglavje (Nevro)kognitivno, socialno-čustveno in vedenjsko delovanje .....	37
16. poglavje Psihosocialno delovanje .....	40
17. poglavje Kriteriji za specialistični center za kraniosinostozo in člane ekipe .....	42
18. poglavje Diagram poteka/vizualni povzetek o bolnikih .....	45

## 1. poglavje Splošen uvod

### Obrazložitev

Ocenjuje se, da se kraniosinostoza pojavi pri 4,4–7,2 otrocih na 10.000 živorojenih otrok. Pričakuje se, da se bo sindromska kraniosinostoza pojavila pri 0,9–1,6 otrocih na 10.000 živorojenih otrok. Ti razponi so opredeljeni z nedavnimi znanstvenimi študijami na Norveškem<sup>2</sup> in Nizozemskem<sup>3</sup>. Čeprav ne poznamo natančnega števila ljudi s kraniosinostozo po Evropi, ni pričakovati velikih razlik med evropskimi državami. Različne evropske države imajo različne zdravstvene sisteme, zato je število bolnišnic, ki zdravijo bolnike s kraniosinostozo, različno glede na državo.<sup>4</sup>

### Cilj

Ta smernice vsebujejo priporočila za podporo vsakodnevni praksi pri sumu na kraniosinostozo in po potrditvi te diagnoze. Smernice podajajo priporočila za izvajalce zdravstvenih storitev pri prepoznavanju kraniosinostoze, logistiko pri napotitvah staršev v kraniofacialne centre, multidisciplinarno oskrbo v kraniofacialnem centru in zahteve, ki jih morajo izpolnjevati kraniofacialni center in njegovi člani. Tako se smernice osredotočajo na enotno oskrbo pri kraniosinostози in izvajanje te oskrbe na Nizozemskem. Ta razdelek obravnava kraniosinostozo z enim kranialnim šivom (izolirana), z več lobanjskimi šivi in sindromsko kraniosinostozo. Prve smernice so bile izdane leta 2010. Leta 2017 se je nizozemsko združenje za plastično in rekonstruktivno kirurgijo odločilo revidirati smernice, saj je bilo na podlagi nedavne znanstvene literature treba posodobiti številne postavke, teme o prenatalnem odkrivanju in razvoju govora/jezikovnem razvoju pa še niso bile vključene.

### Ciljna skupina

Ta različica smernic je namenjena predvsem staršem in bolnikom.

### O kraniosinostози

Kraniosinostoza se nanaša na prirojeno okvaro lobanje, pri kateri en ali več lobanjskih šivov zakosteni že pred rojstvom. Kranialni šivi se nahajajo med kostnimi ploščicami lobanje in omogočajo hitro rast lobanje v prvih dveh letih življenja. Rast lobanje v veliki meri nadzira rast možganov.

Kranialni šivi so bistveni za rast lobanje v prvih dveh letih (med hitro rastjo

---

<sup>2</sup> Tonne E, Due-Tonnessen BJ, Wiig U, Stadheim BF, Meling TR, Helseth E, et al. Epidemiology of craniosynostosis in Norway. *J Neurosurg Pediatr* 2020; 26:68–75

<sup>3</sup> Cornelissen M, Ottelander B, Rizopoulos D, van der Hulst R, Mink van der Molen A, van der Horst C, et al. Increase of prevalence of craniosynostosis. *J Craniomaxillofac Surg* 2016;44(9):1273-9

<sup>4</sup> Spivack O, Gaillard L; ERN CRANIO hospital representatives. ERN CRANIO patient coverage of craniosynostosis in Europe. *Orphanet J Rare Dis* 2022;17(1):333

možganov). Prezgodnja zakostenitev kranialnih šivov onemogoča normalno rast lobanje, kar ima za posledico značilna odstopanja oblike lobanje.

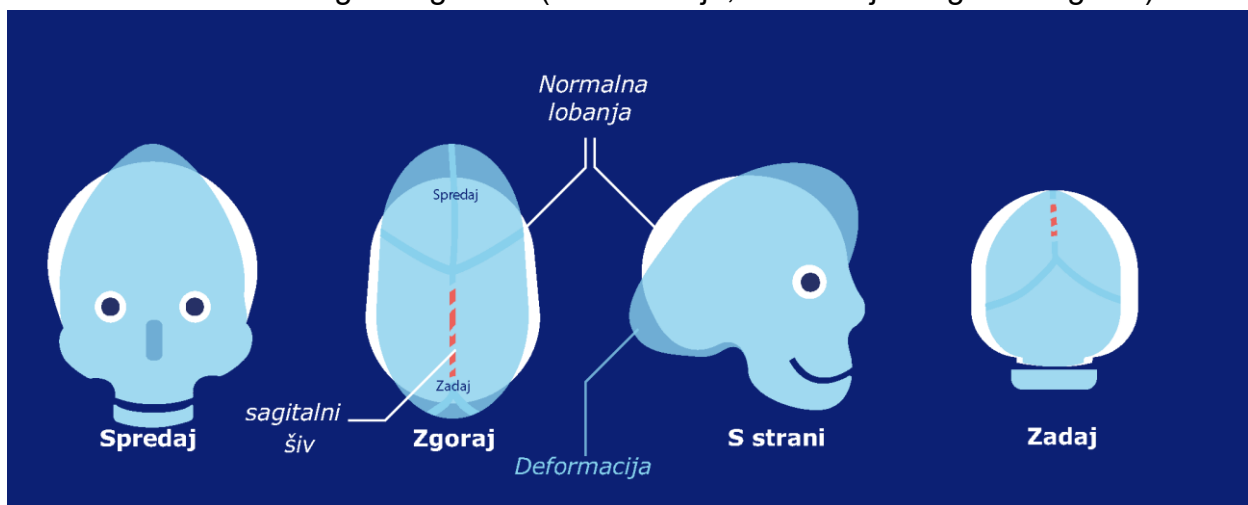
Kraniosinostoza se pojavi pri enem od 2100 do 2500 novorojenčkov in se lahko pojavi kot nesindromska (imenovana tudi kot izolirana) ali sindromska. Sindromska kraniosinostoza se pojavi, ko so poleg kraniosinostoze prisotne tudi druge prirojene okvare. V primerih sindromske kraniosinostoze je več lobanjskih šivov pogosto zakostenelih, kar običajno vključuje oba koronalna šiva.

Razliko med nesindromsko in sindromsko kraniosinostozo določi klinični genetik s fizičnim pregledom in genetskim testiranjem.

Vrste kraniosinostoze so razvrščene na naslednji način:

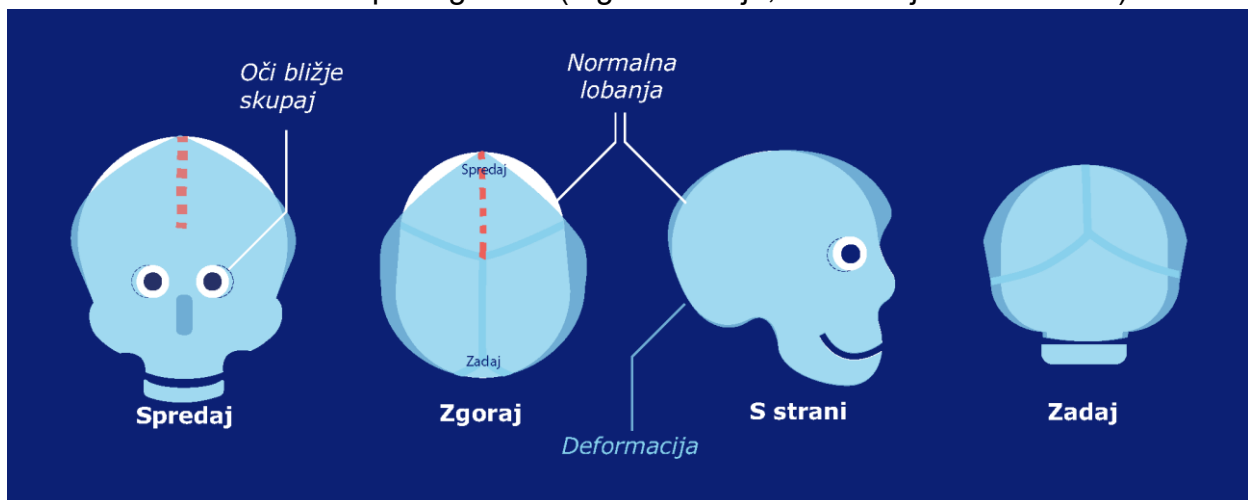
Izolirana (en sam zakostenel šiv), nesindromska:

- sinostoza sagitalnega šiva (skafocefalija; značilna je dolga ozka glava):



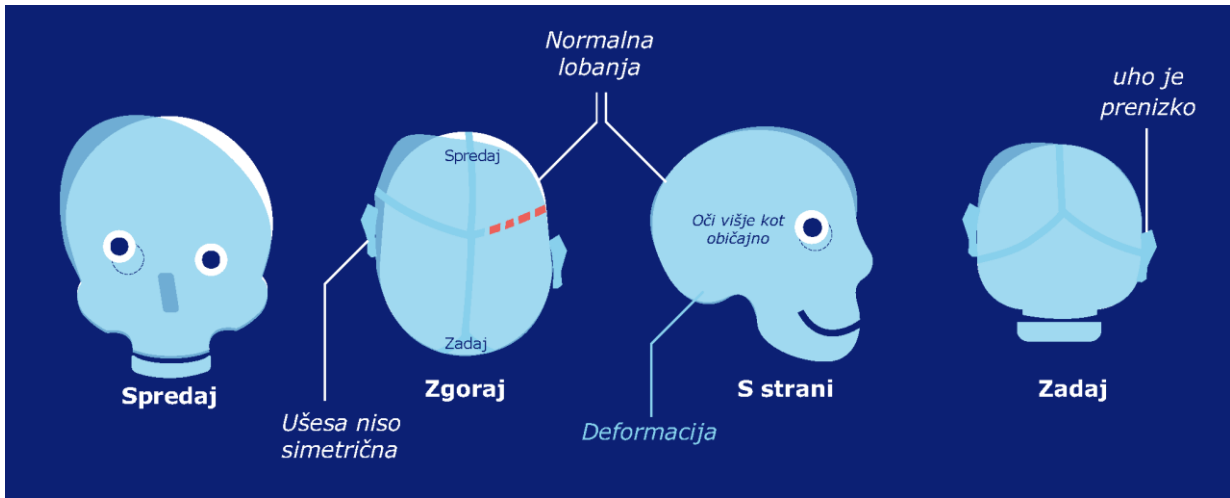
(vse slike: ERN CRANIO, pridobljeno 19. septembra 2022).<sup>5</sup>

- sinostoza metopičnega šiva (trigonocefalija; značilno je trikotno čelo):

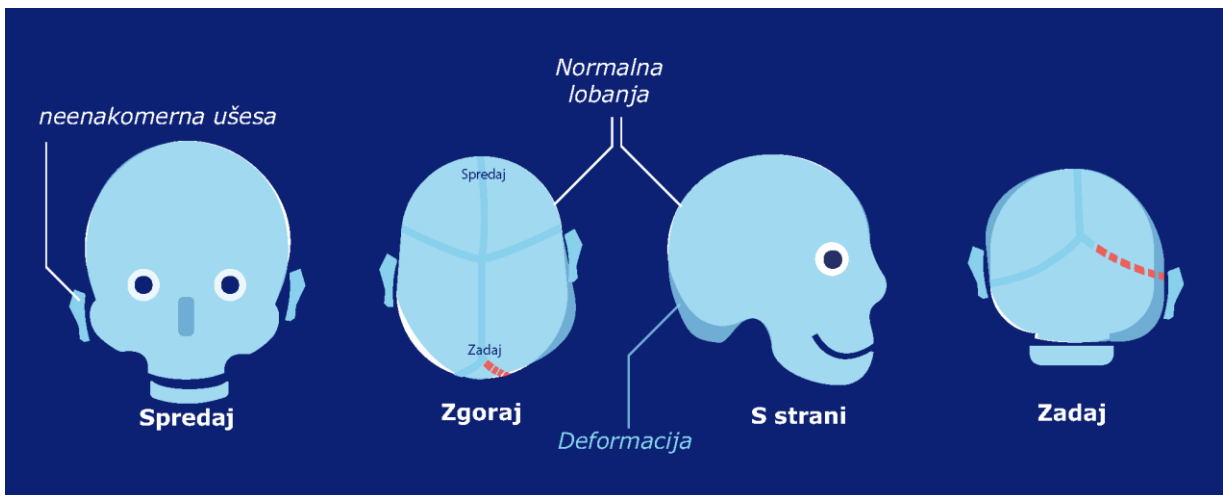


<sup>5</sup> ERN CRANIO. Kraniosinostoza [spletno mesto ERN CRANIO]. Dostopno na: <https://ern-cranio.eu/diagnoses/craniosynostosis-and-other-craniofacial-anomalies/craniosynostosis/>. Obiskano dne 19. septembra 2022

- sinostoza koronalnega šiva, enostranska (anteriorna plagiocfalija; sploščenost ene strani čela):

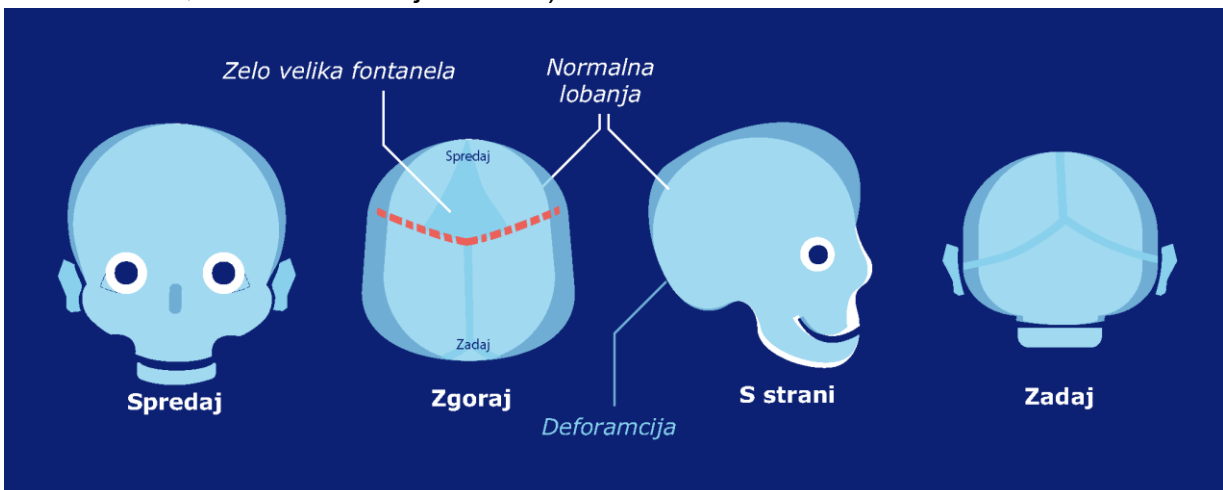


- sinostoza lambdoidnega šiva (plagiocfalija; zaležana glava):

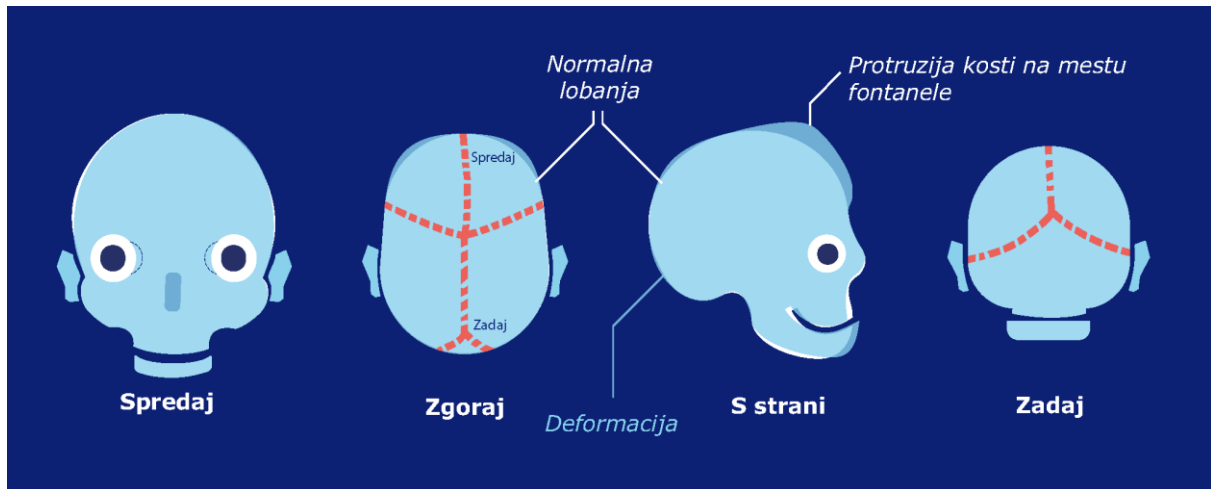


Z več šivi (več zakostenelih šivov) ali sindromska:

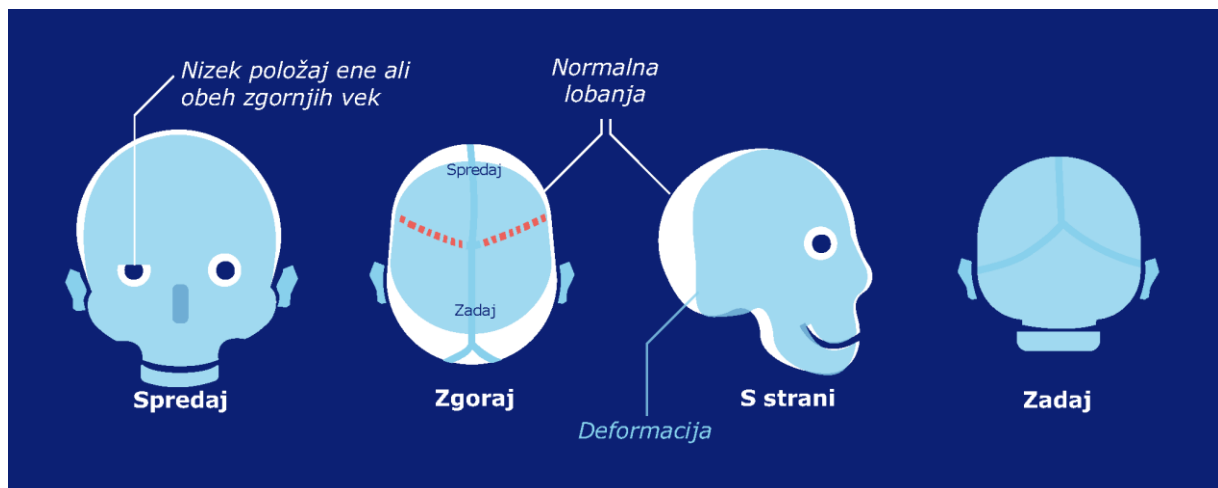
- Apertov sindrom (mutacija *FGFR2* Ser252Trp in Pro253Arg, ekson z delecijo IIIc, ekson z insercijo Alu IIIc):



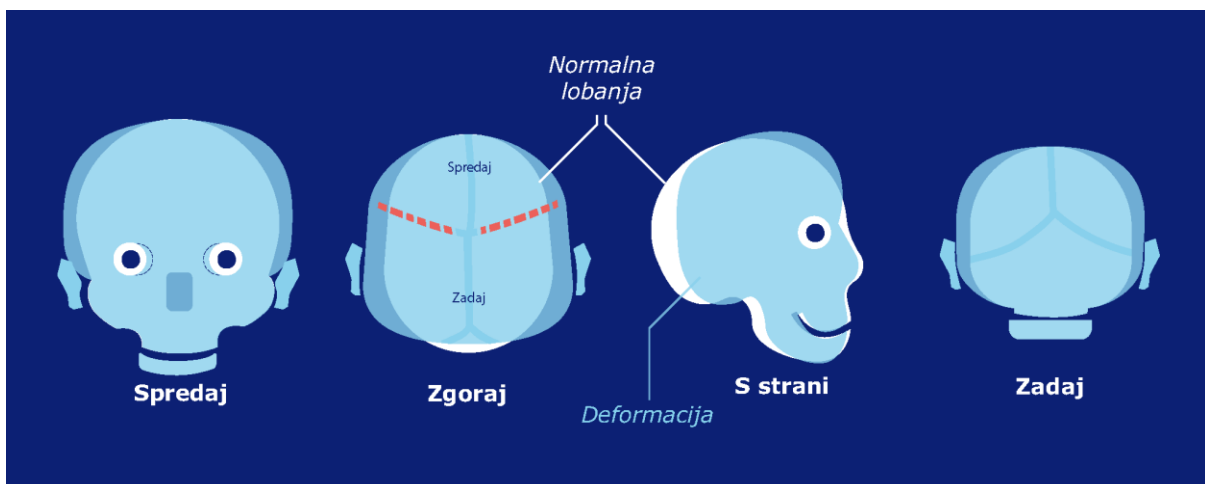
- Crouzonov ali Pfeifferjev sindrom (mutacije *FGFR2*, razen mutacij Aperta, redko mutacije *FGFR1* ali – v kombinaciji s kožno boleznijo acanthosis nigricans – mutacije *FGFR3*):



- Saethre-Chotzenov sindrom (mutacije ali delecije *TWIST1*):



- Muenkejev sindrom (mutacija Pro250Arg *FGFR3*):



- kraniofrontonazalna displazija (mutacije EFNB1),
- kraniosinostoza, povezana s TCF12,
- kraniosinostoza, povezana z ERF,
- kraniosinostoze, povezane z ILRA
- .....
- kraniosinostoze z več šivi (imenovane tudi kompleksne kraniosinostoze), pogosto dva ali več zakostenelih kranialnih šivov brez znanega genetskega vzroka.



## 2. poglavje Metodologija pri pripravi smernic

Pri posodobitvi in reviziji smernic so sodelovali:

Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (nizozemsko združenje za plastično kirurgijo)

- prof I.M.J. Mathijssen, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam
- dr. S.L. Versnel, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Patiënten- en oudervereniging LAPOSA (združenje bolnikov in staršev LAPOSA)

- ga. B. Lieuwen, MSc, Ma

Nederlands Instituut voor Psychologen (nizozemsko združenje psihologov) + Landelijke Vereniging Medische Psychologie (nacionalno združenje medicinske psihologije)

- dr. J.M.E. Okkerse, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam
- g. J.J. Reuser, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlands Oogheekundig Gezelschap (nizozemsko oftalmološko združenje)

- dr. S.E. Loudon, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (nizozemsko združenje za anesteziologijo)

- ga. A. Gonzalez Candel, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Keel-, Neus-en Oorheelkunde (nizozemsko združenje za kirurgijo ušes, nosu in grla)

- dr. M.P. van der Schroeff, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam
- ga. H.H.W., univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (nizozemsko pediatrično združenje)

- dr. K.F.M. Joosten, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam
- dr. N. Bannink, Franciscus Gasthuis & Vlietland, Rotterdam en Schiedam
- g. L.G.F.M. van 't Hek, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Mondziekten, Kaak- en Aangezichts chirurgie (nizozemsko združenje za oralno in maksilofacialno kirurgijo)

- prof. E.B. Wolvius, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam
- dr. W.A. Borstlap, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie (nizozemsko združenje za nevrokirurgijo)

- dr. M.L.C. van Veelen, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam
- dr. H.H.K. Delye, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Vereniging Klinische Genetica Nederland (nizozemsko združenje za klinično genetiko)

- dr. M.F. Van Dooren, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (združenje za klinično genetsko laboratorijsko diagnostiko)

- dr. R. Pfundt, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (nizozemsko združenje za logopedijo in foniatrijo)

- dr. M.C.J.P. Franken, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam
- ga. E. Kerkhofs, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Obstetrie & Gynaecologie (nizozemsko združenje za porodništvo in ginekologijo (prenatalna medicina))

- dr. T.E. Cohen-Overbeek, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam
- ga. M. Woiski, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Orthodontisten (nizozemsko združenje ortodontov)

- dr. S.T.H. Tjoa, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Radiologie (nizozemsko združenje za radiologijo)

- dr. M.H.G. Dremmen, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging Relatie-en gezinstherapie (nizozemsko združenje za družinsko terapijo)

- ga. F. Meertens, univerzitetni medicinski center Erasmus/Sophia, Rotterdam

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie/Nederlandse Vereniging voor Fysiotherapie in de Kinder- en Jeugdgezondheidszorg (nizozemsko kraljevo združenje za fizioterapijo/nizozemsko združenje za fizioterapijo v zdravstvenem varstvu otrok in mladostnikov)

- dr. L.A. Van Vlimmeren, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie (nizozemsko združenje za psihiatrijo)

- ga. M.H.M. van Lier, univerzitetni medicinski center Erasmus, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Neurologie (nizozemsko združenje za nevrologijo)

- prof. M.A.A.P. Willemsen, univerzitetni medicinski center Radboud, Nijmegen

S podpora:

- ga. B.S. Niël-Weise, medicinska mikrobiologinja (brez aktivne prakse), neodvisna metodologinja za smernice, Deventer
- dr. J.J.A. de Beer, neodvisni metodolog za smernice, Utrecht
- g. H. Deurenberg, SIROSS, informacijski strokovnjak, Oss

### 3. poglavje Napotitev in diagnostika

#### **Vprašanje 3.1: Kakšna naj bo oskrba med nosečnostjo, če je kraniosinostoza diagnosticirana prenatalno?**

Kraniosinostoza se zelo redko diagnosticira med nosečnostjo. Če sumite na kraniosinostozo že med nosečnostjo, lahko testiranje (prenatalno diagnozo) opravite v univerzitetni bolnišnici. Po ugotovljeni kraniosinostozni bo svetovanje in morebitno zdravljenje prevzel specialistični center. To je nujno, saj je pri vseh oblikah kraniosinostoze med porodom večja nevarnost oteženega poroda. Poleg tega sindromska kraniosinostoza zahteva ustrezno oskrbo zaradi možnih težav z dihanjem pri dojenčku med porodom.

#### **Vprašanje 3.2: Kakšen je običajno potek prepoznavanja, napotitve in radiološke diagnostike v primarni ali sekundarni oskrbi pri otrocih s sumom na kraniosinostozo?**

Za optimalno zdravljenje je treba kraniosinostozo pravočasno prepoznati. Vendar se pogosto izkaže, da bolniki s kraniosinostozo niso prepoznani ali pa so napoteni v poznem stadiju. To je pogosto zato, ker se domneva, da je vzrok za nenormalno obliko lobanje otrokova prednostna drža (**zaležanost, imenovana tudi deformacijska palgiocfalija**), ki je veliko pogostejša od kraniosinostoze. Ker se v primarni ali sekundarni zdravstveni oskrbi (splošni zdravniki, specialisti, pediatri) vse pogosteje uporablja poseben diagram poteka, sta se diagnostika in napotitev bistveno izboljšala. Prisotnost nenormalne oblike lobanje takoj po rojstvu, ne glede na to, ali obstaja prednostna drža ali ne in ali je prišlo do izboljšanja oblike lobanje, so točke, ki so vključene v diagram poteka.

Pred napotitvijo v univerzitetno bolnišnico (terciarna oskrba) se pogosto opravi pretirana diagnostika, kar vodi v nadaljnje odlaganje napotitve, dodatno obremenitev in negotovost za pacienta in starše ter nepotrebne stroške. V specialističnem centru se lahko opravi testiranje, da se ugotovi, ali in kateri lobanjski šivi so zakosteneli. Priporočljiv je ultrazvočni pregledom glave, saj to ne povzroča sevanja. Vendar pa zahteva več izkušenj s strani radiologa. Lahko se opravi tudi rentgenski posnetek glave, vendar tudi ta ocena zahteva veliko izkušenj, preiskava pa povzroča nekaj sevanja. 3D-CT slikanje lobanje je najbolj zanesljiv pregled in ga je običajno mogoče opraviti hitro, vendar povzroča sevanje. V primeru sindromske kraniosinostoze bo morda potrebno MRI slikanje možganov.

### **Vprašanje 3.3 Kakšen je običajno potek genetske diagnostike pri otroku s potrjeno kraniosinostozo ali sumom nanjo?**

Genetska diagnostika se načeloma opravi v specialističnem centru za kraniosinostozo takoj, ko je diagnoza potrjena in ko se s tem strinjajo starši. Vloga kliničnega genetika v multidisciplinarni kraniofacialni ekipi je usmerjena v to, da lahko odgovori na vprašanja staršev ter lečečih zdravnikov.

Najpomembnejša vprašanja staršev so, ali je njihov otrok sicer zdrav, kaj je vzrok za to stanje, kako velika je možnost pojava bolezni pri morebitnih nadaljnjih otrocih v družini in/ali bodočih vnukih ter kakšne so možnosti prenatalne diagnoze. Kar zadeva izvajanje genetske diagnostike, je to odvisno od vrednot in preferenc staršev.

#### **Priporočila**

##### *Vprašanje 3.1*

- Če splošni zdravnik ali porodničar pri ultrazvočnem pregledu sumi na kraniosinostozo, je treba nosečnico napotiti v univerzitetno bolnišnico na prenatalno diagnozo. Če tam ugotovijo kraniosinostozo, se bo nosečnico napotilo na svetovanje in usmerjanje v specialistični center za kraniosinostozo.

##### *Vprašanje 3.2*

- Uporabite diagram poteka, da zagotovite boljše prepoznavanje kraniosinostoze v primarni in sekundarni oskrbi. Otroka s sumom na kraniosinostozo čim prej napotimo v specialistični center za kraniosinostozo, brez dodatne diagnostike. To poveča verjetnost, da bodo otroci še vedno imeli minimalno invazivno operacijo pred 6. mesecem starosti.
- Rentgensko slikanje lobanje ali ultrazvočni pregled lobanje se vedno opravi, če obstaja zmeren sum na kraniosinostozo. Če na podlagi zunanjih značilnosti obstaja močan sum na kraniosinostozo, se za diagnostične namene takoj opravi 3D-CT slikanje. Otroke s sindromsko kraniosinostozo se včasih pred operacijo napoti na dodatno MRI slikanje za oceno drugih možganskih motenj in simptomov povišanega intrakranialnega tlaka.

##### *Vprašanje 3.3*

- Genetska diagnostika se izvaja v specialističnem centru.
- Ciljno genetsko testiranje se izvaja pri otrocih z dokazano kraniosinostozo in očitnimi zunanjimi značilnostmi.
- Obsežnejša in širša genetska testiranja se izvajajo pri otrocih z ugotovljeno kraniosinostozo v kombinaciji z drugimi prirojenimi motnjami in/ali zaostankom v razvoju.

## 4. poglavje Perioperativna oskrba

### Vprašanje 4.1 Kakšno je perioperativno kirurško zdravljenje kraniosinostoze?

Korekcija kraniosinostoze v otroštvu je lahko povezana z relativno veliko izgubo krvi. To tveganje se poveča z obsežnimi operacijami in odprtimi operacijami lobanje. Dajanje določenih zdravil ter zbiranje krvi in vračanje krvi pacientu med operacijo lahko zmanjša izgubo in transfuzije krvi. Poleg kirurškega in anestetičnega izziva je treba upoštevati tudi druga stanja (spremljajoče bolezni), ki so lahko povezana s sindromskimi stanji. Zaradi tega morajo biti za kirurški poseg pred, med in po posegu določeni strogi organizacijski pogoji.

*Katera zdravila, krvni pripravki ali ukrepi, kot je znižanje krvnega tlaka ali uporaba aparata za avtotransfuzijo (»cell saver«), so učinkoviti pri zmanjševanju izgube krvi ali potrebe po transfuziji krvi?*

Uporaba traneksamske kisline (zdravila, ki preprečuje razgradnjo krvnih strdkov) verjetno zagotavlja, da je treba dati precej manj krvnih pripravkov zaradi izgube krvi. Uporaba naprave »cell saver« (naprave, ki zbira izgubljeno kri in jo vrne bolniku) in eritropoetina (zdravila, ki spodbuja nastajanje rdečih krvnih celic) lahko povzroči potrebo po manjši količini transfuzije krvnih pripravkov zaradi manjše količine izgubljene krvi. Učinek drugih strategij še ni dokazan.

Z dajanjem fibrinogena (koagulacijski faktor) na podlagi obsežne meritve koagulacije, pri kateri se glede na FIBTEM (del koagulacijskega testa) zasleduje vrednost < 13 mm, je lahko izguba krvi manjša kot pri zasledovanju vrednosti < 8 mm. Ali je varno dajati fibrinogen pri mejni vrednosti 13 mm, še ni bilo dokazano.

Dajanje sveže zmrznjene plazme (krvne plazme) pred izgubo krvi ne povzroči manjše izgube krvi v primerjavi z dajanjem plazme po tem, ko je že prišlo do izgube krvi in obstaja takojšnja potreba po dajanju.

Pri povprečnem krvnem tlaku med 55 mm Hg in 65 mm Hg ni opaziti nobene razlike v dejanski izgubi krvi. Zato prizadevanje za nizek oz. normalen krvni tlak ne prinaša nobene dodatne koristi.

Ni jasno, ali dajanje vitamina K1 (snov, ki povzroča nastajanje faktorjev strjevanja krvi) povzroči manjšo izgubo krvi in manjšo količino transfuzij krvi.

### Priporočila

#### Vprašanje 4.1

- Otroci s kraniosinostozo se zdravijo le v specialističnem pediatričnem centru.
- Med operacijo uporabite traneksamično kislino, da omejite izgubo krvi.
- Razmislite o zbiranju bolnikove krvi med operacijo (s pomočjo naprave »cell saver«) in jo nato vrnite, da omejite število transfuzij krvi.
- Uporabite sveže zmrznjeno plazmo in/ali fibrinogen takoj, ko se med operacijo pojavijo znaki nenormalne koagulacije.

## 5. poglavje Kirurško zdravljenje izolirane, nesindromske kraniosinostoze

### Vprašanje 5.1 Kakšno je kirurško zdravljenje nesindromske kraniosinostoze?

Štiri najpogostejše oblike izolirane, nesindromske kraniosinostoze so po vrstnem redu pojavljanja: sinostoza sagitalnega šiva, sinostoza metopičnega šiva, enostranska sinostoza koronalnega šiva in enostranska sinostoza lambdoidnega šiva. Enostranska sinostoza koronalnega šiva je lahko povezana s sindromom, kot sta Muenkejev ali Saethre-Chatzenov sindrom, pri čemer je treba upoštevati možen genetski vzrok.

#### 1 Kakšna je indikacija za kirurško zdravljenje?

Nesindromska kraniosinostoza se lahko kaže z različno izraženimi nenormalnostmi lobanje. Zdi se, da se kirurško zdravljenje ocenjuje na podlagi:

1. s tem povezanega tveganja za povišan intrakranialni tlak;
2. preprečevanja ali omejevanja s tem povezanih možganskih nenormalnosti;
3. zunanje nenormalnosti (z estetskimi in psihološkimi posledicami).

Kirurško zdravljenje sagitalnega šiva, enostranske sinostoze koronalnega šiva in enostranske sinostoze lambdoidnega šiva je indicirano, ker ni pričakovati spontanega izboljšanja nenormalne oblike lobanje.

Pri otrocih z blago ali zmerno trikotno obliko lobanje (metopična sinostoza) obstaja dvom o smiselnosti in nujnosti operacije. Samo pri izrazito »hudi« trikotni obliki lobanje lahko operacija dejansko izboljša videz.

#### 2 Kakšni so za bolnika pomembni učinki različnih kirurških tehnik, zlasti minimalno invazivne kirurgije v primerjavi z odprto operacijo lobanje za štiri vrste nesindromske sinostoze?

Za zdravljenje enostranske nesindromske kraniosinostoze je opisanih veliko različnih kirurških tehnik. Trenutne tehnike, ki se uporabljajo, so minimalno invazivna kirurgija (odstranitev zakostenelega kranialnega šiva in zdravljenje s čelado ali distrakcija s pomočjo vzmeti) in odprta korekcija lobanje. Minimalno invazivna kirurgija je povezana z manjšo izgubo krvi, manjšim številom transfuzij krvi, krajšim trajanjem operacije in časom hospitalizacije ter podobnimi estetskimi rezultati pri sinostozah sagitalnega šiva<sup>6</sup>, metopičnega šiva<sup>7</sup>, enostranski sinostozah

<sup>6</sup> ERN CRANIO. Endoskopsko asistirana suturektomija za skafocfalijo [videoposnetek na kanalu Youtube]. 7. januar 2022. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=gcpWY-9cCoM>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>7</sup> ERN CRANIO. Endoskopsko asistirana suturektomija za trigonocefalijo [videoposnetek na kanalu Youtube]. 7. januar 2022. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=F2Ggi9YpdiY>. Obiskano dne 19. septembra 2022

koronalnega šiva<sup>8</sup> in enostranski sinostozi lambdoidnega šiva v primerjavi s »klasično« kirurgijo odpiranja lobanje za metopični šiv<sup>9</sup>, koronalni šiv<sup>10</sup>, sagitalni šiv<sup>11</sup> in lambdoidni šiv.

Distrakcija s pomočjo vzmeti pri sinostozi sagitalnega šiva<sup>12</sup> bo manj verjetno povzročila povišan intrakranialni tlak v letih po operaciji kot odprta korekcija lobanje. Tudi oftalmološki izidi po minimalno invazivni operaciji s sinostozo koronalnega šiva so lahko boljši kot pri odprti korekciji. Še vedno ni jasno, ali je to posledica vrste operacije, stopnji nenormalnosti ali časa, ko je bila operacija opravljena.

Vendar pa je še vedno malo informacij o pojavu povišanega intrakranialnega tlaka pri spremljanju, razvoju dolgoročnega ohranjanja videza in nevrokognitivnih izidih pri otrocih, ki so bili podvrženi minimalno invazivni kirurgiji.

Ni znanstvenih dokazov, ki bi nakazovali izbiro med obema metodama minimalno invazivne operacije (odstranitev zakostenelega kranialnega šiva in zdravljenje s čelado v primerjavi z distrakcijo s pomočjo vzmeti).

### **3 Kakšni so za bolnika pomembni učinki starosti ob operaciji, tj. »zgodnja« (mlajši od 6 mesecev) v primerjavi s »pozno« (starejši od 6 mesecev)?**

Minimalno invazivna operacija se skoraj vedno izvede pred 6. mesecem starosti. Odprte kranialne korekcije se večinoma izvajajo po tej starosti. Pri otrocih s sinostozo sagitalnega šiva se verjetnost razvoja povišanega intrakranialnega tlaka v prvem letu življenja poveča (z 2,5 % pri 6 mesecih na 10 % pri 11 mesecih). Operacija je zato priporočljiva pred 6. mesecem starosti. Pri sinostozi metopičnega šiva ostaja verjetnost povišanega intrakranialnega tlaka v prvem letu življenja majhna. Ni potrebno, da bi operacijo izvedli pred 6. mesecem starosti.

Zgodnja endoskopska operacija lahko privede do boljših oftalmoloških izidov pri sinostozi koronalnega šiva. Razlog za to je lahko zgodnji čas, ko je izvedena operacija, ali ker so tovrstni operaciji običajno podvrženi le otroci z »blago« obliko. Zgodnje in pozno zdravljenje enostranske sinostoze lambdoidnega šiva lahko vodi do podobnih estetskih rezultatov.

Rezultati primerjav med odprtimi korekcijami in minimalno invazivnimi korekcijami izhajajo iz študij, ki skupno predstavljajo šibke dokaze zaradi omejitev v samih

---

<sup>8</sup> ERN CRANIO. Endoskopsko asistirana suturektomija za plagiocfalijo [videoposnetek na kanalu Youtube]. 7. januar 2022. Dostopno na: <https://www.youtube.com/watch?v=Alb93ynobjl>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>9</sup> ERN CRANIO. Korekcija čela pri trigonocefaliji [videoposnetek na kanalu Youtube]. 17. marec 2022. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=5SA3Bw7rBhE>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>10</sup> ERN CRANIO. Korekcija čela pri plagiocfaliji [videoposnetek na kanalu Youtube]. 17. marec 2022. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=0LjSEPPrixA>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>11</sup> ERN CRANIO. Klasična korekcija pri skafocefaliji [videoposnetek na kanalu Youtube]. 17. marec 2022. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=f44u72MrsMc>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>12</sup> ERN CRANIO. Distrakcija s pomočjo vzmeti pri skafocefaliji [videoposnetek na kanalu Youtube]. 25. september 2020. Dostopno na:

<https://www.youtube.com/watch?v=Rs53OtFKNRo>. Obiskano dne 19. septembra 2022

študijah ali ker študije ne kažejo povsem enakih rezultatov.

## **Priporočila**

### *Vprašanje 5.1*

1

- Ne operirajte otrok s kostnim grebenom nad metopičnim šivom ali z blago obliko trigonocefalije. Nobenega priporočila ni za to, ali operirati otroke z zmerno obliko trigonocefalije ali ne.
- Pri starosti 5 let ocenite videz otrok z blago in zmerno obliko trigonocefalije, ki še niso bili operirani.
- Kirurška korekcija nenormalnosti je indicirana pri vseh drugih oblikah izolirane nesindromske kraniosinostoze.

2

- Izvedite minimalno invazivno operacijo pri otroku s sinostozo sagitalnega šiva, če je mlajši od 5,5–6 mesecev. Če je otrok starejši, je bolje opraviti odprto korekcijo. Glede vrst operacij za sinostozo metopičnega šiva, enostransko sinostozo koronalnega šiva in enostransko sinostozo lambdoidnega šiva ni priporočil.

3

- Operacija izolirane nesindromske kraniosinostoze se opravi v prvem letu življenja.
- Pri sinostози sagitalnega šiva se operacija priporočljivo izvede pred 6. mesecem starosti.
- Za sinostozo metopičnega šiva, enostransko sinostozo koronalnega šiva in enostransko sinostozo lambdoidnega šiva ni priporočil glede časa operacije.
- Zgodnja napotitev v specialistični center (precej pred 6. mesecem starosti) zagotavlja možnost minimalno invazivne kirurgije.



## 6. poglavje Kirurško zdravljenje sindromske kraniosinostoze – lobanjski svod

### **Vprašanje 6.1 Kakšno je načrtovano kirurško zdravljenje lobanjskega svoda pri kraniosinostozi z več šivi in sindromski kraniosinostozi?**

Razlikovanje med kraniosinostozo z več šivi (več zakostenelih lobanjskih šivov) in sindromsko kraniosinostozo je narejeno na podlagi zunanjih značilnosti. Kraniosinostozo z več šivi se lahko pojavi pri vseh različicah dveh ali več prizadetih kranialnih šivov hkrati. V tej skupini se še vedno identificirajo novi genetski vzroki za kraniosinostozo, kot so geni TCF12, ERF, IL11RA. Pri sindromski kraniosinostozi so prisotne številne prirojene okvare. Štiri najpogostejše oblike sindromske kraniosinostoze so: Apertov, Crouzonov (vključno s Pfeifferjevim sindromom), Saethre-Chatzenov in Muenkejev sindrom.

#### **1 Kakšni so za bolnika pomembni učinki različnih indikacij za kirurško zdravljenje kraniosinostoze z več šivi in sindromske kraniosinostoze, tj. rutinsko zdravljenje v primerjavi z odzivom na znake povišanega intrakranialnega tlaka?**

V mednarodnem prostoru obstajajo različna mnenja o vrsti operacije, ki se najprej izvede in o tem, kdaj se to zgodi. V različnih mednarodnih centrih je prva operacija lobanje včasih ekspanzija zatilja<sup>13</sup> (ekspanzija posteriornega dela lobanjskega svoda ali posteriorna ekspanzija ali okcipitalna ekspanzija) ali premik položaja čela naprej (podaljšanje čela). Prvo ekspanzijo lobanje se po protokolu pogosto opravi pri določeni starosti, vendar v enem od centrov in šele po tem, ko so odkriti znaki povišanega intrakranialnega tlaka. Število otrok z Apertovim ali Crouzonovim sindromom, ki jih operirajo po protokolu, je za 10 do 20 % večje kot takrat, ko se operira le na podlagi simptomov povišanega intrakranialnega tlaka. Zadnjo možnost je mogoče varno opraviti le, če se pogosto izvajajo testi za znake povišanega intrakranialnega tlaka, na primer z oftalmoskopom ali drugimi oftalmološkimi pregledi. Vendar pa ti testi niso 100-odstotno zanesljivi, zato se lahko povišan intrakranialni tlak spregleda.

Pri pacientih s Saethre-Chatzenovim sindromom ali kraniosinostozo z več šivi je operacija potrebna zaradi nenormalne oblike lobanje in tveganja za povišan intrakranialni tlak. Pri Muenkejevem sindromu je glavna indikacija za operacijo nenormalna oblika lobanje, saj je tveganje za povišan intrakranialni tlak majhno. Po petih letih spremljanja pacientov, ki so bili podvrženi operaciji, ki temelji na protokolu, ni pomembne razlike v pojavu povišanega intrakranialnega tlaka pri Apertovem in Crouzonovem sindromu v primerjavi z operacijo z upoštevanjem znakov povišanega

---

<sup>13</sup> ERN CRANIO. Distrakcija zadnjega dela lobanje ali okcipitalna distrakcija [videoposnetek na kanalu Youtube]. 25. september 2020. Dostopno na: <https://www.youtube.com/watch?v=wW-everrA8k>. Obiskano dne 19. septembra 2022

intrakranialnega tlaka. Pri Saethre-Chatzenovim, Muenkejevem sindromu in kraniosinostozi z več šivi glede tega še ni jasnosti.

**2 Kakšni so dolgoročni specifični kirurški izidi različnih kirurških tehnik, zlasti minimalno invazivne kirurgije (endoskopska tračna kraniektomija (endoskopska suturektomija sinostotičnega šiva) z zdravljenjem s čelado ali distrakcija s pomočjo vzmeti ali običajna distrakcija (počasno razmikanjekostnih elementov narazen)) zatilja (posterornega dela lobanjskega svoda) v primerjavi z odprto kranialno korekcijo (čela ali zatilja (posterionnega svoda))?**

Ekspanzija posterionnega dela svoda<sup>14</sup> (z distrakcijo ali vzmetmi) pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom verjetno povzroči povečan obseg lobanje, povečano prostornino lobanje, manjše odstopanje v položaju malih možganov (tonzilarna herniacija) in zmanjšan pojav povišanega intrakranialnega tlaka v primerjavi z ekspanzijo čela ali posterionnega svoda brez distrakcije. Tovrstni boljši izidi okcipitalne kirurgije so ugotovljeni do 5 let po operaciji.

Minimalno invazivna kirurgija z endoskopsko odstranitvijo zakostenelih koronalnih šivov s terapijo s čelado pri sindromski kraniosinostozi ima večje tveganje za ponovitev operacije zaradi zapoznele rasti lobanje ali znakov previsokega intrakranialnega tlaka, ki se pojavi v 1 letu po operaciji. Endoskopska operacija ima manjšo izgubo krvi, krajši čas trajanja operacije in krajši čas trajanja hospitalizacije kot odprta operacija lobanje.

**3 Kakšni so dolgoročni rezultati glede kognicije in estetike (videz) glede na starost ob operaciji, tj. »zgodnjo«, opredeljeno kot pred 12. mesecem starosti, v primerjavi s »pozno«, tj. po 12. mesecu starosti?**

Bolniki s sindromsko kraniosinostozo ali bolniki, pri katerih sta zakostenela oba koronalna šiva, ki so podvrženi kranialni operaciji v prvih 12 mesecih, imajo lahko višji IQ kot pacienti, ki so bili operirani po prvih 12 mesecih.

Operacija lobanje od 6. do 9. meseca starosti pri bolnikih z Muenkejevim sindromom daje boljši estetski rezultat kot zgodnejša operacija. Previsok intrakranialni tlak je pri tem sindromu razmeroma redek, zato ta »kasnejša« operacija ne more škoditi.

Operacija lobanje med 6. in 9. mesecem starosti pri bolnikih z Apertovim, Crouzonovim ali Saethre-Chatzenovim sindromom vodi do boljših estetskih rezultatov kot operacija pred ali po tem obdobju.

## Priporočila

### Vprašanje 6.1

1

- Operirajte otroke s sindromsko kraniosinostozo ali kraniosinostozo z več šivi.
- Bolnike je treba redno pregledovati glede povišanega intrakranialnega tlaka, če ste se odločili, da z operacijo počakate. Če se nato pojavi povišan

intrakranialni tlak, je potrebna operacija.

- Ocenite nevrokognitivno delovanje in vid otrok s kraniosinostozo z več šivi ali sindromsko kraniosinostozo pri 7 letih.

## 2

- Pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom ter pri bolnikih s kraniosinostozo z več šivi, kjer sta zakostenela vsaj oba okcipitalna (lambdoidna) šiva, se prva kranialna operacija opravi na zatilju (posteriornem delu svoda) s pomočjo lobanjske distrakcije.
- Pri bolnikih s Saethre-Chatzenovim in Muenkejevim sindromom je prva lobanjska operacija povečanje čela z zgornjo polovico roba očesne votline (frontoorbitalno podaljšanje).
- Pri drugih oblikah sindromske kraniosinostoze je vrsta operacije odvisna od deformacije lobanje.
- Pri bolnikih z nesindromsko kraniosinostozo, pri katerih sta oba koronalna šiva zakostenela, razmislite o minimalno invazivnem zdravljenju.
- Pri drugih kraniosinostozah z več šivi je vrsta operacije odvisna od deformacije lobanje. Ni dokazov o tem, ali je boljša odprta ali minimalno invazivna operacija.

## 3

- Pri kraniosinostozah z več šivi in sindromskih kraniosinostozah operacija poteka med 6. in 9. mesecem starosti. Pri Muenkejevem sindromu operacija poteka med 9. in 12. mesecem starosti.
- Minimalno invazivno operacijo kraniosinostoze z več šivi je treba opraviti čim prej, najpozneje pa pred 6. mesecem starosti.

## 7. poglavje Kirurško zdravljenje sindromske kraniosinostoze – zdravljenje obraza

### Vprašanje 7.1 Kakšno je kirurško zdravljenje obraza pri sindromski kraniosinostozi s pomanjkljivo razvitostjo zgornje čeljusti in očesnih votlin?

Apertov in Crouzonov sindrom povezujemo z nerazvitostjo zgornje čeljusti, preplitkimi očesnimi votlinami in očmi predaleč narazen ter v manjši meri z manjšo razvitostjo spodnje čeljusti. Indikacije za kirurško korekcijo so različne od akutnega zmanjšanja vida, težav z dihanjem, neprileganja spodnje čeljusti na zgornjo čeljust ali estetskih težav in posledičnih psiholoških posledic. Za korekcijo teh deformacij so možne različne tehnike, starost ob korekciji ima velik vpliv na končni rezultat.

#### 1 Kateri so specifični kirurški dejavniki, ki vplivajo na izbiro med različnimi kirurškimi tehnikami (notranja distrakcija v primerjavi z zunanjo in osteotomija Le Fort III v primerjavi z različicami osteotomije Le Fort III) za zdravljenje nerazvite sredine obraza (hipoplazija sredine obraza)?

Operacija Le Fort III<sup>14</sup> (sredina obraza od zgornje čeljusti do spodnjih robov očesne votline) z distrakcijo (počasnopremikanje kostnih elementov narazen) lahko sredino obraza bolj podaljša kot operacija Le Fort III brez distrakcije. Manj je tudi ponovitev premika naprej po uporabi distrakcije. Namesto notranjih distraktorjev je bolje namestiti zunanji okvir, saj lahko tako bolje vplivamo na smer premika. Druge možne prednosti zunanjega okvirja so boljša korekcija konkavnosti obraza in manj okužb ran.

Operacija podaljšanja »monobloc« (sredina obraza, čelo in zgornji robovi očesnih votlin) z distrakcijo<sup>15</sup> (z zunanjim okvirjem ali notranjimi distraktorji) korigira preplitke očesne votline in težave z dihanjem. Zapleti, kot so iztekanje cerebrospinalnega likvorja in težave z opremo, se pri obeh metodah skorajda ne razlikujejo.

Pri Apertovem sindromu se obrazna biparticija (ang. facial bipartition)<sup>16</sup> (operacija monobloc in združevanje očesnih votlin) z distrakcijo prednostno izvaja z zunanjim okvirjem. Operacija Le Fort II<sup>17</sup> (zgornja čeljust do nosu) z distrakcijo v kombinaciji s

<sup>14</sup> ERN CRANIO. Korekcija obraza Le Fort [2:09-3:13] [videoposnetek na kanalu YouTube]. 17. marec 2022. Dostopno na: [https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB\\_c](https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB_c). Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>15</sup> ERN CRANIO. Operacija »monobloc« in faciotomija [0:08-1:34] [videoposnetek na kanalu YouTube]. 25. september 2020. Dostopno na: <https://www.youtube.com/watch?v=KLeH6ZnC3iY>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>16</sup> ERN CRANIO. Operacija monobloc in faciotomija [1:35-2:34] [videoposnetek na kanalu YouTube]. 25. september 2020. Dostopno na: <https://www.youtube.com/watch?v=KLeH6ZnC3iY>. Obiskano dne 19. septembra 2022

<sup>17</sup> ERN CRANIO. Korekcija obraza Le Fort [1:19-2:06] [videoposnetek na kanalu YouTube]. 17. marec 2022. Dostopno na: [https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB\\_c](https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB_c). Obiskano dne 19. septembra 2022

premikanjem obeh strani ličnic naprej prav tako daje boljše rezultate oblike obraza kot operacija Le Fort III z distrakcijo.

## **2 Kakšni so dolgoročni specifični kirurški rezultati različnih starosti ob operacijah odsotnosti trdne indikacije, tj. »zgodnji« čas, opredeljen kot pred starostjo od 6. do 8. leta, v primerjavi s »pozni«, tj. po starosti od 6 do 8 let?**

Operacija Le Fort III brez distrakcije, izvedena pred 6. letom starosti, verjetno vodi do visokega tveganja za ponovitev hipoplazije sredine obraza v odrasli dobi. Operacija Le Fort III z zunanjo distrakcijo, opravljena pred 8. letom starosti brez prekomernih korekcij (več korekcij, kot je potrebno v starosti, ko je izvedena operacija), poveča tveganje za ponovitev hipoplazije sredine obraza v odrasli dobi. Zdi se, da operacija monobloc (s pomikom celotnega obraza in čela) z zunanjo distrakcijo zagotavlja dober pomik obraza naprej, ne glede na starost, pri kateri se izvaja operacija. Zdi se, da ta postopek, izveden pred 8. letom starosti, vodi do večjega tveganja za ponovitev težav z dihanjem.

### **Priporočila**

#### *Vprašanje 7.1*

1

- Podaljšanje sredine obraza pri otrocih z Apertovim in Crouzonovim/Pfeifferjevim sindromom je pravzaprav vedno kombinirano z distrakcijo.
- Za distrakcijo pri operaciji Le Fort III se prednostno uporabljata zunanji okvir in obrazna biparticija (ang. facial bipartition).
- Če je potreben zunanji okvir, pride v poštev tudi namestitvev notranjih distraktorjev. Zato je možno okvir odstraniti prej, tj. takoj, ko je distrakcija končana.
- Vrsta potrebne operacije se določi glede na deformacijo obraza posameznega bolnika.

2

- Podaljšanje sredine obraza z distrakcijo pri otrocih z Apertovim sindromom in Crouzonovim sindromom izvedite med 8. in 12. letom starosti ali od 17. leta dalje.
- Operacijo je treba opraviti prej, če med spanjem prihaja do resnih težav z dihanjem ali se oči ne morejo pravilno zapreti in lahko pride do poškodbe roženice.
- Podaljšanje srednjega obraza naj se po možnosti ne izvaja med 12. in 17. letom starosti, ker obstaja večja možnost psihosocialnih težav in nerealnih pričakovanj glede rezultata zdravljenja.

## 8. poglavje Povišan intrakranialni tlak

### **Vprašanje 8.1 Kako se zdravi povišan intrakranialni tlak (ICP) pri kraniosinostozi?**

Tveganje za povišan intrakranialni tlak se zelo razlikuje glede na vrsto kraniosinostoze, pri čemer sta oblika z več šivi in sindromska oblika povezani z veliko večjim tveganjem kot izolirana nesindromska oblika. Vendar je tveganje za te težave v izolirani nesindromski skupini veliko manj prepoznano in zato morda ni diagnosticirano, če je prisotno. Povišan intrakranialni tlak je pomembno pravočasno odkriti in ga zdraviti. Visok intrakranialni tlak lahko na primer privede do nepopravljive okvare vida. Ni jasno, katera metoda je najprimernejša za odkrivanje povišanega intrakranialnega tlaka, katere mejne vrednosti je treba uporabiti in kako pogosto je treba to preiskavo izvajati, da bi pravočasno odkrili težave. Povišan intrakranialni tlak povzročajo kraniocerebralno neravnovesje (nesorazmerna rast med možgani in lobanjo), neznačilna venska drenaža, sindrom obstruktivne apneje v spanju (angl. obstructive sleep apnea - OSA), nenormalna lokacija malih možganov in hidrocefalus. Tveganje za povišan intrakranialni tlak še naprej narašča, dokler ni opravljena operacija. Včasih se povišan intrakranialni tlak pojavi v letih po operaciji ekspanzije lobanje.

#### **1 Kakšna je pojavnost povišanega intrakranialnega tlaka pri različnih vrstah kraniosinostoz?**

Pri kraniosinostozi z enim šivom včasih pride do povišanega intrakranialnega tlaka že pred operacijo. Pri sinostozi sagitalnega šiva je to pri 2,5 do 14 % otrok. Pri sinostozi metopičnega šiva se pojavi pri 2 do 8 % otrok. Pri enostranski sinostozi koronalnega šiva do tega primera pride pri 16 % otrok.

V nekaterih situacijah se povišan intrakranialni tlak pojavi tudi v letih po operaciji lobanje. Pri sinostozi sagitalnega šiva se to zgodi v 2 do 9 % primerov, pri metopičnem šivu pa v 1,5 % primerov. Kako pogosto se to zgodi pri enostranski sinostozi koronalnega šiva, ni znano.

Pred operacijo lobanje se povišan intrakranialni tlak pojavi pri otrocih z Apertovim sindromom pri 9 do 83 %, Crouzonovim sindromom od 53 do 64 %, Saethre-Chatzenovim sindromom od 19 do 43 % in Muenkejevimi sindromom v 0 do 4 % primerov.

Po operaciji lobanje se povišan intrakranialni tlak pojavi pri 35 do 45 % otrok z Apertovim sindromom, od 20 do 47 % s Crouzonovim sindromom, od 17 do 42 % s Saethre-Chatzenovim sindromom in 0 do 5 % otrok z Muenkejevimi sindromom. Kadar je zakostenelih več lobanjskih šivov, se povišan intrakranialni tlak po kranialni korekciji pojavi v 58 do 67 % primerov. Pri obojestranski sinostozi koronalnega šiva po kranialni korekciji je prisoten pri 31 % otrok.

#### **2 Kakšna je diagnostična natančnost naslednjih diagnostičnih metod za odkrivanje ali izključitev povišanega intrakranialnega tlaka: (nenormalne)**

**krivulje rasti obsega glave, prisotnost odtisa možganov/krvnih žil na notranji strani lobanje pri rentgenskem slikanju, ultrazvoku optičnega živca, prisotnost ali odsotnost edema papile (tekočina okoli vidnega živca), odkritega z fundoskopijo in OCT (optična koherenčna tomografija – merjenje debeline mrežnice)?**

Odstopajočo krivuljo rasti obsega glave lahko uporabimo za prikaz povišanega intrakranialnega tlaka pri sinostozni metopičnega šiva. Ta metoda je manj primerna za sinostozo sagitalnega šiva. To je zato, ker odstopajoča krivulja rasti ne kaže vedno na prisotnost povišanega intrakranialnega tlaka. Uporabnost krivulje rasti obsega glave še ni bila raziskana in opisana za enostransko sinostozo koronalnega šiva. Krivulja rasti obsega glave se verjetno lahko uporabi pri sindromski kraniosinostozni za določanje povišanega intrakranialnega tlaka.

Prisotnost ali odsotnost vidnih odtisov girusov možganske skorje na rentgenskem posnetku pri otroku, mlajšem od 18 mesecev, je lahko nezanesljiva za ugotavljanje prisotnosti povišanega intrakranialnega tlaka. Prisotnost vidnih girusov možganske skorje na rentgenskem slikanju je zanesljiv znak povišanega intrakranialnega tlaka, vendar odsotnost teh znakov ne pomeni, da je intrakranialni tlak normalen. Uporaba teh znakov kot metode preverjanja pri otrocih, starih od 18 mesecev do 4 let, je bolj zanesljiva.

Če se po operaciji sinostoze sagitalnega šiva v prvih 2 letih zapre tudi koronalni šiv, lahko to povzroči večje tveganje za povišan intrakranialni tlak.

Zdi se, da ultrazvok za preverjanje debeline vidnega živca ni zanesljiva metoda preverjanja za določanje povišanega intrakranialnega tlaka.

Edem papile v oftalmoskopu (fundoskopija) je lahko znak povišanega intrakranialnega tlaka, vendar odsotnost edema papile pri otrocih, mlajših od 8 let, ne izključuje povišanega intrakranialnega tlaka.

Očesni testi OCT so verjetno zanesljiva metoda za odkrivanje povišanega intrakranialnega tlaka, vendar jih je mogoče pravilno izvesti le, če otrok pravilno sodeluje.

**3 Kateri dejavniki, specifični za kraniosinostozo, imajo vlogo pri izbiri med različnimi kirurškimi tehnikami za zdravljenje povišanega intrakranialnega tlaka?**

Razlog za povišan intrakranialni tlak pri sinostozni sagitalnega šiva je pogosto premajhna lobanja. Zato je zdravljenje usmerjeno v povečanje lobanje.

Vzrokov pri sindromski kraniosinostozni je več, kot so premajhna prostornina lobanje, zmerne do hude težave z dihanjem, hidrocefalus ali previsok pritisk v venah v možganih. Zdravljenje je namenjeno odpravi glavnega vzroka povišanega intrakranialnega tlaka.

**Priporočila**

### Vprašanje 8.1

2

- Vsako leto preverite intrakranialni tlak pri sinostozi sagitalnega šiva z oftalmoskopom in/ali OCT do vključno 6. leta starosti.
- Vsako leto preverite intrakranialni tlak pri sinostozi metopičnega šiva, enostranski sinostozi koronalnega in enostranski sinostozi lambdoidnega šiva z merjenjem obsega glave. Če pride do odstopanja krivulje rasti, se opravi tudi oftalmoskopski test ali očesni test OCT.
- Otroke s sindromsko kraniosinostozo in kraniosinostozo z več šivi se pregleduje za povišan intrakranialni tlak do vključno 6. leta starosti. Pri Crouzonovem sindromu je to enkrat na 4 mesece do 2. leta starosti, nato vsakih šest mesecev do 4. leta starosti in nato vsako leto. Pregled vsakih šest mesecev pri Apertovem sindromu, Saethre-Chatzenezem sindromu in kraniosinostozo z več šivi ter vsako leto za Muenkejev sindrom.

3

- Zdravljenje povišanega intrakranialnega tlaka je odvisno od vzročnih dejavnikov, zato je treba zdravljenje ustrezno prilagoditi.



## 9. poglavje Hidrocefalus

### Vprašanje 9.1 Kakšno je kirurško zdravljenje hidrocefalusa pri kraniosinostozi?

Hidrocefalus je povečanje širine lobanjskih votlin, ki ga spremljajo znaki povišanega intrakranialnega tlaka. To je treba razlikovati od povečanih ventriklov, ki vsebujejo likvor, brez povišanega intrakranialnega tlaka (ventrikulomegalija). Te motnje lahko povzročijo težave pri delovanju in razvoju otrok. Obe motnji pri nesindromski kraniosinostozi skoraj nista prisotni (0,88 %) in ju zato v tem poglavju ne obravnavamo naprej.

#### 1 Kako pogost je hidrocefalus pri otrocih s kraniosinostozo in kako ga lahko odkrijemo?

Ventrikulomegalija se pojavlja redno (8 % pri Muenkejevem sindromu; 6–17 % pri Saethre-Chatzenovem sindromu; 24 % pri kraniosinostozi z več šivi) do pogosto (13–56 % pri Crouzonovem sindromu; 39–71 % pri Apertovem sindromu) pri sindromski kraniosinostozi. Večjo možnost za ventrikulomegalijo imajo pacienti z Apertovim sindromom in Chiarijevo malfomacijo (delna povešenost spodnjega dela malih možganov v veliki zatilni odprtini, ki ovira pretok likvorja).

Hidrocefalus se pojavi pri 6–26 % otrok s Crouzon/Pfeifferjevim sindromom, 0–6 % pri Apertovem sindromu, 5–12 % pri kraniosinostozi z več šivi in se ne pojavi ali pa je zelo redek pri Saethre-Chatzenovem in Muenkejevem sindromu.

#### 2 Kateri so dejavniki lokacije in strukture možganov, ki vplivajo na izbiro med različnimi kirurškimi tehnikami za zdravljenje hidrocefalusa?

Dejavniki, ki napovedujejo uspešno zdravljenje, niso znani. Hidrocefalus pri kraniosinostozi je mogoče ustrezno zdraviti z ekspanzijo lobanje ali namestitvijo drenaže iz ventrikla v trebuh (peritonealno votlino), da se omogoči odvajanje prekomernega likvorja (ventrikuloperitonealni šant). Možno je narediti tudi luknjo na dnu 3. ventrikla, da lahko likvor odteče na drug način (endoskopska 3. ventrikulostomija) ali pa povečati velikozatilno odprtino (dekompresija velike zatilne odprtine). Za vsa ta zdravljenja so bili zabeleženi tako dobri kot slabi rezultati. Če izvedeno zdravljenje ne pomaga v zadostni meri, bo morda potrebno drugo nadaljnje zdravljenje.

### Priporočila

#### Vprašanje 9.1

1

- Vse bolnike s Crouzonovim sindromom in kraniosinostozo z več šivi pregledajte z MRI ob napotitvi. Bolnikom z ventrikulomegalijo je treba narediti ponovno MRI, da izključimo hidrocefalus. Čas izvedbe je odvisen od napredovanja samega stanja in od tega, kateri simptomi se pojavijo čez čas.

2

- Hidrocefalus zdravite s kranialno ekspanzijo z ali brez dekompresije velike zatilne odprtine z namestitvijo ventrikuloperitonealnega šanta ali luknjo na dnu 3. ventrikla. Zdravljenje, ki se uporablja, je prilagojeno posameznemu bolniku in je med drugim odvisno od rezultatov slikanja MRI. Učinek po zdravljenju se učinkovito spremlja z magnetnoresonančnimi slikanji. Če zdravljenje ne odraža želenega rezultata, se uporabi dodatno zdravljenje.

## 10. poglavje Chiarijeva malformacija

### **Kakšno je obvladovanje Chiarijeve malformacije pri kraniosinostozi?**

Tveganje za Chiarijevo malformacijo I (delno povešanje spodnjega dela malih možganov v veliki zatilni odprtini) se občutno razlikuje glede na vrsto sindromske kraniosinostoze in je pri nesindromski kraniosinostozi redek ali pa ga sploh ni. Pojav, vzroki, posledice in potreba po zdravljenju so pogosto nejasni. Chiarijevo malformacijo I je najbolje prikazati z magnetnoresonančnim slikanjem, vendar ni jasno, kako pogosto ga je treba izvajati za različne vrste kraniosinostoze in kdaj je indicirano specifično zdravljenje.

#### **1 Kako pogosta je Chiarijeva malformacija pri otrocih s kraniosinostozo in kaj je potrebno za njeno diagnozo?**

Chiarijeva malformacija se pojavi pri otrocih z izolirano nesindromsko kraniosinostozo. To je v 3–8 % pri sinostozi sagitalnega šiva, 0 % pri sinostozi metopičnega šiva, 6–18 % pri sinostozi koronalnega šiva in 25–60 % pri sinostozi lambdoidnega šiva. Možno je, da prisotnost Chiarijeve malformacije pri teh otrocih le redko povzroči kakršne koli simptome. Prednostno se diagnosticira z MRI. Chiarijeva malformacija se lahko pojavi v 70–82 % primerih pri Crouzonevem in Pfeifferjevem sindromu in v 2–29 % pri Apertovem sindromu. Pri kraniosinostozi z več šivi, kjer so zakosteneli tudi lambdoidni šivi, najdemo Chiarijevo malformacijo v 57–71 %, brez zakostenelih lambdoidnih šivov pa v 7–11 %. Ni znano, kako pogosto je to pri Saethre-Chatzenovem in Muenkejevem sindromu. Možno je, da je Chiarijeva malformacija pogosto prisotna brez težav in simptomov pri kraniosinostozi z več šivi in sindromski kraniosinostozi. Pogosto jo je mogoče določiti le s pomočjo rentgena in po možnosti s slikanjem MRI.

#### **2 Kateri dejavniki, specifični za Chiarijevo malformacijo, igrajo vlogo pri odločitvi o zdravljenju ali ne?**

Možno je, da bo 17–50 % bolnikov s Crouzon-Pfeifferjevim sindromom ali kraniosinostozo z več šivi še vedno razvilo težave in simptome, zato bo potrebna operacija.

#### **3 Kateri so dejavniki, ki določajo, ali je operacija potrebna, katera operacija bo opravljena in kdaj bo opravljena?**

Dejavniki, ki so pomembni pri presoji, ali je operacija potrebna, katera operacija bo opravljena in kdaj naj bo opravljena, niso znani.

Za zdravljenje Chiarijeve malformacije je opisanih več vrst operacij (razširitev velike zatilne odprtine pred ali po okcipitalni ekspanziji pred pojavom ali po razvoju simptomov).

## **Priporočila**

### *Vprašanje 10.1*

1

- Bolnike z nesindromsko enostransko sinostozo lambdoidnega šiva, otroke s Crouzon/Pfeifferjevim sindromom in kraniosinostozo z več šivi z zakostenelimi lambdoidnimi šivi takoj pregledajte s slikanjem MRI v specialističnem centru.
- Slikanje MRI ponovno opravite pri starosti 4 in 18 let ter ko obstajajo težave, ki lahko kažejo na Chiarijevo malformacijo.
- Preverite prisotnost sirinksa (siringomielije) (tvorba votline v hrbtenjači, ki vsebuje likvor) z MRI slikanjem hrbtenjače na ravni vratu, prsnega koša in spodnjega dela hrbta (cervikalni, torakalni in ledveni mielom), če se diagnosticirana Chiarijeva malformacija poveča in/ali postane simptomatska.

2 in 3

- Kirurško zdravljenje Chiarijeve malformacije se priporoča le, če ima bolnik težave. V nasprotnem primeru pediatrični nevrokirurg ali pediatrični nevrolog vodi aktivno spremljanje z letnim preverjanjem nevroloških težav ali simptomov, po potrebi z MRI in navodili staršem.

## 11. poglavje Motnje vida, refrakcije in gibljivosti

### **Vprašanje 11.1 Kakšna preverjanja so potrebna za pravočasno odkrivanje motenj, povezanih z vidom ali gibanjem oči pri različnih vrstah nesindromske in sindromske kraniosinostoze?**

Izguba vida pri kraniosinostozi je posledica poškodbe vidnega živca zaradi povišanega intrakranialnega tlaka, deformacije roženice zaradi nepopolnega zaprtja vek ali »lenega očesa« zaradi škiljenja ali refrakcijskih motenj. Pravočasna diagnoza in zdravljenje sta ključnega pomena za ohranitev vida.

#### **1 Kako pogoste so motnje vida ali gibanja oči pri različnih vrstah nesindromske kraniosinostoze?**

Možno je, da se pri sinostozi metopičnega šiva in enostranski sinostozi koronalnega šiva redno pojavljajo očesne nepravilnosti (motnje vida, škiljenje itd.). Te nenormalnosti se zelo pogosto pojavljajo pri sindromski kraniosinostozi. Z rednim pregledom lahko preprečimo leno oko in ohranimo dober vid.

#### **2 Kateri presejalni testi so najbolj natančni?**

Na voljo je malo znanstvenih dokazov o tem, katere teste je najbolje uporabiti ob določenih časih za ugotavljanje težav z očmi ob prisotnosti kraniosinostoze.

#### **Priporočila**

##### *Vprašanje 11.1*

1

- Zaradi pogostega pojavljanja očesnih nepravilnosti so potrebni oftalmološki pregledi pri sinostozi metopičnega šiva, enostranski sinostozi koronalnega šiva, kraniosinostozi z več šivi z enim koronalnim šivom in vseh sindromskih oblikah kraniosinostoze.
- Napotitev se opravi ob prvem posvetu v terciarnem centru. Glede na rezultate se načrtuje na nadaljnje teste.

## 12. poglavje Dihalne motnje

### **Vprašanje 12.1 Kakšen je običajni potek ob dihalnih motnjah pri sindromski kraniosinostozi?**

Za sindrom obstruktivne apneje v spanju (OSA) so značilne epizode delne in/ali popolne zapore zgornje dihalne poti med spanjem in s tem povzročanje premorov pri dihanju med spanjem. Klinični simptomi so raznoliki in jih lahko razvrstimo v simptome ponoči: nemiren spanec, smrčanje, apneja, močenje postelje in znojenje, ter podnevi: suha usta ob prebujanju, utrujenost, oslABLJENO duševno delovanje, padec šolske uspešnosti in vedenjske motnje. Dolgoročno se lahko pojavijo motnje rasti.

Otroci s sindromsko kraniosinostozo sodijo med skupine, pri katerih obstaja tveganje za OSA. Motnje dihanja lahko povzročijo tudi povišan intrakranialni tlak. To je verjetno zato, ker se krvne žile v možganih razširijo, ko je dihanje prekinjeno zaradi večje količine CO<sub>2</sub> in kot odziv se v možgane odvede več krvi. Otroci s sindromsko kraniosinostozo imajo pogosto že prej povišan intrakranialni tlak. Motnje dihanja lahko nato povzročijo, da ta intrakranialni tlak postane še višji ali previsok. Glede na resnost sindroma obstruktivne apneje v spanju in odličnih možnosti zdravljenja je zgodnja diagnoza izrednega pomena.

#### **1 Kakšne dihalne motnje se pojavijo pri kraniosinostozi, kako pogosto in kako hude so?**

Pri otrocih s kraniosinostozo z več šivi in sindromsko kraniosinostozo se OSA pojavi pri 70 % bolnikov. Klinična slika je najhujša in se najpogosteje pojavlja pri bolnikih z Apertovim, Crouzonovim in Pfeifferjevim sindromom.

Centralna apneja se pojavi v 4 % primerov in se s starostjo zmanjšuje.

#### **2 Kateri dejavniki, značilni za OSA, pretehtajo pri sistemu indikacije za zdravljenje, zlasti v primeru blage OSA?**

Zmerna ali huda OSA je lahko povezana s povišanim intrakranialnim tlakom in motnjami spanja in je zato razlog za zdravljenje. Blaga OSA morda ni povezana s povišanim intrakranialnim tlakom ter motenim razmerjem in trajanjem različnih globin in faz spanja. To se zdravi le, če ima zelo negativne učinke na bolnika.

#### **3 Kateri so anatomske dejavniki, ki vplivajo na izbiro kirurškega zdravljenja, ki ga bomo uporabili?**

Če so pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo skupaj z OSA diagnosticirani povečani mandlji in/ali žrelnice, lahko odstranitev mandljev zmanjša resnost dihalnih motenj. Žal se pogosto izkaže, da to ni dovolj za popolno rešitev težave.

Ozek zgornji dihalni trakt lahko povzroči OSA na več ravneh. Lokacijo vzroka ali

vzrokov OSA je mogoče poiskati endoskopsko (laparoskopska operacija (»operacija ključavnice«) v dihalnih poteh).

Če je obraz nerazvit, lahko s podaljšanjem sredine obraza zmerne do hude respiratorne motnje zmanjšamo na blage motnje ali odpravimo težave. Če se dihalna pot zoži na dnu jezika, lahko razširitev spodnje čeljusti zmanjša zmerne do hude respiratorne motnje na blage simptome ali jih popolnoma odpravi.

## Priporočila

### Vprašanje 12.1

2

- Otroke s sindromsko kraniosinostozo, za katere sumite, da imajo OSA, napotite v specialistični center za diagnostične preglede na področju spanja.
- Otroke s sindromsko kraniosinostozo najmanj do 6. leta starosti vsako leto preglejte z diagnostičnim testom spanja (polisomnografija tipa 1) v specialističnem centru.
- Izvedite diagnostični test spanja, če pogovor z zdravnikom kaže na težave, ki kažejo na dihalne motnje.
- Izvedite endoskopijo zgornjih dihalnih poti (ustna votlina, nos, grlo), če je bila ugotovljena zmerna ali huda OSA, da določite stopnje obstrukcije dihalnih poti.

3

- V primeru blage OSA se zdravljenje začne, če obstajajo tudi druge težave. Prednost imajo neinvazivni kirurški posegi, kot je odstranitev mandljev in žrelnice.
- Izberite zdravljenje OSA na podlagi resnosti OSA, starosti bolnika, povezanih dejavnikov, izvedljivosti zdravljenja in drugih telesnih težav.
- Razmislite o operaciji Le Fort III<sup>15</sup> ali operaciji podaljšanja monobloc<sup>16</sup> pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo in hudo OSA, kjer je za zdravljenje težav potrebna dihalna podpora. Po potrebi se ta postopek kombinira z premikom spodnje čeljusti naprej.
- Razmislite o operaciji septuma v odrasli dobi za dodatno izboljšanje pretoka zraka skozi nos in težav, povezanih z OSA.

## 13. poglavje Motnje sluha in razvoj govora/jezikovni razvoj

### **Vprašanje 13.1 Kakšna je običajni potek ob okvarah sluha in glede razvoja govora/jezikovnega razvoja pri kraniosinostozi?**

Obstaja več razlogov, zakaj imajo bolniki s kraniosinostozo okvare sluha in/ali zaostanek v jezikovnem razvoju/razvoju govora. Izguba sluha je lahko dodaten vzrok za zaostanek v razvoju pri otrocih, ki so že tako izpostavljeni povečanemu tveganju.

#### **1 Kakšna vrsta izgube sluha se pojavi pri bolnikih s kraniosinostozo in kako pogosto?**

Morebitno izgubo sluha je treba upoštevati pri vseh otrocih s sindromsko kraniosinostozo: pojavi se v 61–71 % pri Muenkejevem sindromu, 44–80 % pri Apertovem sindromu, 92 % pri Pfeifferjevem sindromu, 29–74 % pri Crouzonovem sindromu in 29 % pri Saethre-Chatzenovem sindromu. Približno 7 % otrok s kraniosinostozo z več šivi trpi za izgubo sluha.

Izguba sluha pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo in kraniosinostozo z več šivi je posledica nepravilnega prevajanja zvokov skozi sluhovod in/ali srednje uho v notranje uho (prevodna izguba sluha). Pri Muenkejevem sindromu je izguba sluha v glavnem posledica nenormalnosti notranjega ušesa ali slušnega živca (senzorinevralna izguba sluha).

### **Vprašanje 13.2 Kaj je indikacija za pregled razvoja govora in jezikovnega razvoja?**

#### **1 Ali so otroci, mladostniki in odrasli z izolirano kraniosinostozo ali kraniosinostozo z več šivi ali sindromsko kraniosinostozo izpostavljeni povečanemu tveganju za govorne in jezikovne težave v primerjavi z otroki brez kraniosinostoze?**

Otroci z izolirano kraniosinostozo, stari od 6 do 18 mesecev, imajo rahlo povečano tveganje za govorne in jezikovne težave v primerjavi z otroki brez kraniofacialnih nepravilnosti. Izjema je sinostozna sagitalnega šiva.

V starosti 36 mesecev imajo otroci z izolirano kraniosinostozo zmerno povečano tveganje za govorne in jezikovne težave. To verjetno bolj velja za enostransko sinostozo koronalnega šiva in lambdoidnega šiva ter v manjši meri za sinostozo metopičnega šiva in sagitalnega šiva.

V starosti 7 let bodo težave z govorom in jezikom pri otrocih z metopičnim šivom, enostransko sinostozo lambdoidnega šiva in koronalnega šiva verjetno nekoliko pogostejše kot pri otrocih iste starosti s sinostozo sagitalnega šiva. Otroci s sinostozo sagitalnega šiva verjetno ne bodo imeli povečanega tveganja za govorne in jezikovne težave. Študij o otrocih s kraniosinostozo z več šivi, ki bi lahko ustrezno obravnavale vprašanje o preprečevanju govornih in jezikovnih težav, ni bilo.



## **Priporočila**

### *Vprašanje 13.1*

#### *Pri otrocih s kraniosinostozo do 4. leta starosti:*

- Neonatalni pregled sluha se izvaja tako kot pri vseh novorojenčkih. Če je po rezultatih potrebno nadaljnje testiranje, se to opravi v avdiološkem centru.
- Zdravnik za ORL vsako leto pregleda sluhovod in bobnič ter opravi pregled sluha.

#### *Pri otrocih s kraniosinostozo po 4. letu starosti:*

- Sluh se preveri s pregledom sluha, če za to obstaja razlog. Ta pregled se lahko opravi v lokalnem avdiološkem centru ali v avdiološkem centru kraniofacialnega specialističnega centra. Če se testiranje opravi v lokalnem avdiološkem centru, se poročilo pošlje v kraniofacialni specialistični center.

### *Vprašanje 13.2*

#### *V primeru izolirane kraniosinostoze (sinostozo sagitalnega šiva ali metopičnega šiva):*

- Če so starši ali zdravstveni delavci zaskrbljeni glede razvoja govora in jezikovnega razvoja, naj starši/zdravstveni delavci izpolnijo poseben vprašalnik za preverjanje (SNEL). Če na podlagi izpolnjenih odgovorov obstajajo pomisleki, se opravijo dodatni logopedski pregledi, po možnosti v kraniofacialnem centru.

#### *Z izolirano kraniosinostozo (sinostozo koronalnega šiva in lambdoidnega šiva) in kraniosinostozo z več šivi:*

##### *Mlajši od 36 mesecev:*

- Če so starši ali zdravstveni delavci zaskrbljeni glede razvoja govora in jezikovnega razvoja, naj starši/zdravstveni delavci izpolnijo poseben vprašalnik za preverjanje (SNEL). Če na podlagi podanih odgovorov obstajajo pomisleki, se opravijo dodatni logopedski pregledi, po možnosti v kraniofacialnem centru.

##### *Od 36 mesecev starosti:*

- Prosite starše/zdravstvene delavce, da izpolnijo poseben vprašalnik za preverjanje (SNEL). Če na podlagi podanih odgovorov obstajajo pomisleki, se opravijo dodatni logopedski pregledi, po možnosti v kraniofacialnem centru.

##### *5-6 let:*

- Za otroke, stare 5 in 6 let, prosite starše, naj na obisk v kraniofacialni center prinesejo izpis šolskega sistema ocenjevanja, ker obstaja večja nevarnost težav pri branju in črkovanju.
- Če šolski uspeh pokaže, da obstajajo težave pri branju in črkovanju, se izvedejo dodatni logopedski testi. Če obstaja sum, da so te težave posledica IQ-ja ali težav s pozornostjo, se opravijo nadaljnji nevropsihološki testi.

7-8 let:

- Za otroke v 2. razredu prosite starše, da na obisk v kraniofacialni center prinesejo izpis šolskega sistema ocenjevanja.
- Če šolski uspeh pokaže, da obstajajo težave pri branju in črkovanju, se izvedejo dodatni logopedski testi. Če obstaja sum, da so te težave posledica IQ-ja ali težav s pozornostjo, se opravijo nadaljnji nevropsihološki testi.

*Sindromska kraniosinostoza*

- Izvajajte redne logopedске preglede govorno-jezikovnega razvoja od trenutka, ko je otrok prvič napoten k specialistični ekipi za kraniosinostozo.
- Če obstaja sum, da so te težave posledica IQ-ja ali težav s pozornostjo, se opravijo nadaljnji nevropsihološki in psihološki pregledi.

## 14. poglavje Dentofacialne nepravilnosti

### **Vprašanje 14.1 Kakšna je politika glede ortodontske oskrbe s sindromsko kraniosinostozo?**

Dentofacialne nepravilnosti se pojavijo pri skoraj vseh sindromskih nepravilnostih in se okrepijo s potrebnimi kirurškimi posegi. Zdravljenje pogosto poteka v več fazah. Končna korekcija mora biti vedno usklajena z ortognatsko kirurško korekcijo, ki je načrtovana v prihodnosti.

### **Katere dentofacialne nepravilnosti se pojavljajo pri bolnikih s sindromsko kraniosinostozo in kako pogosto?**

Ortodontske in zobozdravstvene težave pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom so običajno posledica nenormalne in zakrnele rasti zgornje čeljusti v dolžino, širino in višino, zaradi česar je zgornja čeljust premajhna v vseh smereh. Pri bolnikih s sindromsko kraniosinostozo se lahko pogosto pojavi nerazvitost zgornje čeljusti in neba.

Na rast spodnje čeljusti lahko vpliva prezgodnje zakostenevanje lobanjskih šivov. Nesimetrično rast spodnje čeljusti lahko opazimo pogosteje pri bolnikih z Apertovim sindromom in Crouzonovim sindromom kot pri kontrolnih skupinah.

Razcepljena ustnica (odprto mehko nebo) in razcepljena uvula se pojavita pri 75 % bolnikov z Apertovim sindromom in pri 5 % bolnikov z Muenkejevimi sindromom.

Pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom se lahko zobni lok med rastjo ne uspe razširiti. Opazi se lahko tudi pretirano zatekanje dlesni, ki se lahko s starostjo poveča.

Zaradi nerazvitosti zgornje čeljusti pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom se čeljusti morda ne prilegajo pravilno skupaj zaradi nepravilnega ugriza (68 %). Pogosto se pojavijo dodatne težave, kot je odprt ugriz ali križni griz (zgornji in spodnji zobje niso pravilno poravnani).

Razvoj zob pri bolnikih z Apertovim in Crouzonovim sindromom je lahko zakasnen ali se zdi precej pozen normalen razvoj, zaradi česar zobje izraščajo pozneje ter na drugačen način in v drugačnem zaporedju.

Neizrasli zobje so pogostejši pri bolnikih z Apertovim sindromom (46,4 %) in Crouzonovim sindromom (35,9 %) kot v kontrolni skupini.

Pri bolnikih s kraniosinostozo lahko opazimo več votlin, zobnih oblog, bolezni dlesni in okvar sklenine kot pri normalni populaciji.

### **Priporočila**

#### *Vprašanje 14.1*

- Zobozdravnik ali ortodont, ki ni del kraniofacialne ekipe, naj ne zdravi bolnika s kraniosinostozo brez posveta s specialistično ekipo za kraniosinostozo.

- Ortodont staršem poleg priporočila o obisku zdravnika za ustno nego pred drugim letom starosti svetuje redne preglede pri zobozdravniku, otroškem zobozdravniku ali zobnem higieniku, če je ustna higiena neustrezna.
- V specialistični skupini za kraniosinostozo opravite ortodontske preglede pri pacientih s sindromsko kraniosinostozo, starih okoli: 4, 6, 9, 12, 15 in 17 let.
- Dolgoročni načrt zdravljenja se sestavi ob prvem stiku pri starosti 4 let. Ta načrt se lahko prilagodi med ortodontskimi kontrolnimi pregledi, odvisno od rezultatov.
- Načrt zdravljenja sestavi ortodont v specialističnem centru za kraniosinostozo. To vedno poteka po posvetu z maksilofacialnim in plastičnim kirurgom.
- Načrt ortodontskega zdravljenja ni nujno izveden v kraniofacialnem centru, temveč pod nadzorom ortodonta v specialističnem centru za kraniosinostozo.

## 15. poglavje (Nevro)kognitivno, socialno-čustveno in vedenjsko delovanje

### **Vprašanje 15.1 Kakšna je politika glede (nevro)kognitivnih, socialno-čustvenih in vedenjskih težav s kraniosinostozo?**

Opravljenih je bilo veliko raziskav o kognitivnih funkcijah in vedenju otrok z nesindromsko kraniosinostozo. Vendar se rezultati teh študij zelo razlikujejo: nekateri raziskovalci ne poročajo skoraj o nobenih kognitivnih in/ali vedenjskih težavah pri otrocih z nesindromsko kraniosinostozo, medtem ko drugi raziskovalci omenjajo zelo visoke odstotke (do 100 %) kognitivnih in/ali vedenjskih težav. Te razlike v rezultatih je pogosto mogoče pojasniti z omejitvami zasnove študije. Nasprotno pa je bilo do zdaj opravljenih le malo študij o kognitivni funkciji in vedenju otrok s sindromsko kraniosinostozo.

### **Katere (nevro)kognitivne, socialno-čustvene in vedenjske težave se pojavljajo pri otrocih z enošivno nesindromsko kraniosinostozo, kraniosinostozo z več šivi ali sindromsko kraniosinostozo in kako pogosto?**

- Zaostanek v kognitivnem in motoričnem razvoju je pogostejši pri izolirani kraniosinostozo kot pri otrocih brez kraniosinostoze. V razvojni študiji so ti otroci, mlajši od 4 let, pogosto dosegli višje rezultate na kognitivni lestvici kot na motorični lestvici. Med različnimi vrstami izolirane kraniosinostoze ni opaznih razlik v kognitivnih funkcijah.
- IQ (inteligentnost) pri osnovnošolskih otrocih z nesindromsko kraniosinostozo je verjetno nekoliko nižji ali primerljiv z IQ-jem otrok brez kraniosinostoze. Verbalni IQ, ki se nanaša na besedni zaklad, razumevanje in sposobnost sklepanja, je pogosto nižji od nebesednega IQ, ki se nanaša na logično sklepanje, reševanje problemov in vidno-prostorsko procesiranje. Rezultati IQ pod 80–85 so pogostejši pri otrocih s sinostozo metopičnega šiva, lambdoidnega šiva in sinostozo koronalnega šiva kot pri otrocih brez kraniosinostoze.
- Pri starosti 3 let starši otrok z izolirano nesindromsko kraniosinostozo pogosteje poročajo o vedenjskih težavah na vedenjskem vprašalniku CBCL (lestvica pozunanjanje) kot starši otrok brez kraniosinostoze (14,5 % proti 7,6 %).
- Pri starosti 7 let starši otrok z izolirano nesindromsko kraniosinostozo pogosteje poročajo o vedenjskih težavah na vprašalniku CBLB (lestvica skupnih problemov) kot starši otrok brez kraniosinostoze (33 % proti 21 %).
- Največ vedenjskih težav imajo otroci s sinostozo metopičnega šiva (41 %), najmanj pa otroci s sinostozo sagitalnega šiva (29 %).
- Zdi se, da imajo otroci z Apertovim sindromom, Muenkejevim sindromom in kraniosinostozo z več šivi (močno) povečano tveganje za motnje v

kognitivnem razvoju.

- Starši otrok s sindromsko kraniosinostozo ali kraniosinostozo z več šivi poročajo o več socialnih težavah, težavah s pozornostjo in motnjami pozornosti ter težavah ponotranjenja pri svojem otroku v primerjavi s kontrolno skupino.
- Največ težav imajo otroci z Apertovim ali Muenkejevim sindromom. Socialne, čustvene in vedenjske težave so močno povezane z inteligenco.
- Starši otrok s sindromsko kraniosinostozo ali kraniosinostozo z več šivi navajajo nižjo kakovost življenja svojega otroka kot kontrolna populacija. Pri otrocih, mlajših od 4 let, to predvsem velja za Apertov sindrom in kraniosinostozo z več šivi, pri otrocih, starejših od 4 let, pa predvsem za Apertov in Muenkejev sindrom.

## **Priporočila**

### *Vprašanje 15.1*

*Pri otrocih z izolirano nesindromsko kraniosinostozo:*

- Pri teh otrocih, starih od 18 mesecev do 4 let, preverite zaostanek v motoričnem razvoju, duševne in intelektualne, socialno-čustvene in vedenjske težave. Če so rezultati pregleda nenormalni, je potreben nadaljnji psihološki in/ali pediatrični fizioterapevtski pregled.

*Pri otrocih s sinostozo metopičnega šiva, koronalnega šiva ali lambdoidnega šiva:*

- Če so stari 7 ali 8 let, pri teh otrocih preverite duševne in intelektualne, socialno-čustvene in vedenjske težave. Če so rezultati nenormalni, se izvede nadaljnje psihološko testiranje.

*Pri otrocih s sinostozo sagitalnega šiva:*

- Če so otroci stari 8 ali 9 let, preverite verbalno razumevanje (preizkušanje besedišča), matematične spretnosti, inhibicijo (zmožnost nadzora vedenja in ponovnega premisleka pred (impulzivnim) odzivom) in sposobnost opravljanja več nalog hkrati (razdeljena pozornost). Če so rezultati nenormalni, se izvede nadaljnje psihološko testiranje.

*Pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo ali kraniosinostozo z več šivi:*

- Pri teh otrocih preverite duševno in kognitivno delovanje, socialno-čustvene in vedenjske težave: če je otrok star 2 ali 3 leta, približno v času izbire osnovne šole in če je otrok star 8 ali 9 let.
- Pri teh otrocih je treba vedno opraviti teste, če obstajajo težave v zvezi z vedenjem, socialnim in kognitivnim delovanjem.
- Izmerite kakovost življenja otrok s pomočjo posebej oblikovanih vprašalnikov za starše. Če je otrok že dovolj star (od 12. leta dalje), ga lahko izpolni sam. Načrtovanjedravljenja je nato usmerjeno na področja, kjer je otrok dosegel slabe rezultate, kjer je to mogoče.

*Splošne informacije o pregledu:*

- Psihološki pregled in testiranje pri otrocih s kraniosinostozo po možnosti opravi psiholog v specialistični ekipi za kraniosinostozo, kjer se otrok zdravi.
- V primeru zaostanka v razvoju se lahko opravijo nadaljnja testiranja in zdravljenje, kot je opisano v »Smernicah za etiološko diagnostiko pri otrocih z zaostankom v razvoju/kognitivnimi motnjami«.

## 16. poglavje Psihosocialno delovanje

### **Vprašanje 16.1 Kakšna je politika psihosocialnega delovanja otrok s kraniosinostozo in njihovih družin?**

Samo stanje kraniosinostoze vpliva na psihosocialno delovanje, vendar tudi njeno zdravljenje vpliva na psihosocialno plat. Prizadene lahko otroka, njegove starše, brate in sestre, družino, prijatelje, šolo, delo staršev itd. V obravnavo otroka s kraniofacialno motnjo je vključen cel sistem. Psihosocialni izzivi se nanašajo na psihološke, odnosne in socialne vidike življenja.

Pri kraniofacialni oskrbi obstaja jasna razlika v zdravljenju sindromskih kraniosinostoz in nesindromskih kraniosinostoz. Na splošno se zdi, da ima sindromska kraniosinostozo veliko daljši proces zdravljenja, zahteva več operacij in ima dolgoročnejši vpliv na življenje, kar bi lahko povzročilo več psihosocialnih težav.

### **Za katere psihosocialne težave gre pri bolniku in družini? Kako pogosto se te težave pojavljajo in kateri so dejavniki tveganja za nastanek teh težav?**

Pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo obstaja večje tveganje za psihosocialne težave.

Kakovost življenja, če gledamo posebej na fizično zdravje, je nižja pri otrocih s sindromsko kraniosinostozo kot pri otrocih brez kraniosinostoze.

Nižji so bili predvsem rezultati na področju vida, sluha in govora. Pri Apertovem sindromu so bili tudi rezultati fizične funkcije, čustvenega vpliva staršev, družinskih dejavnosti in kognicije nižji kot pri družinah in otrocih brez kraniosinostoze.

Starši otrok s kraniosinostozo z več šivi ali sindromsko kraniosinostozo imajo zmanjšano kakovost življenja v primerjavi s starši otrok brez kraniosinostoze. Nižje rezultate imajo predvsem na psihosocialni ravni.

Posttravmatska stresna motnja (PTSM) se pojavi pri približno 10 % otrok, ki so bili sprejeti na intenzivno nego, in njihovih staršev.

Stresni odzivi staršev (predvsem mater) so glavni napovedni dejavniki PTSM pri otrocih.

Več kot 1/3 mladostnikov s kraniofacialnim obolenjem se sooča s težavami, povezanimi z videzom.

Najpomembnejši napovedni dejavniki za psihosocialno izboljšanje po operaciji vključujejo starost pacienta, bolnikovo vnaprejšnje pričakovanje izida operacije in kdo se je odločil za operacijo (zlasti pri mladih odraslih).

### **Priporočila**

#### *Vprašanje 16.1*

Podpora staršem in družini s strani specialistične ekipe za kraniosinostozo

Preprečevanje psihosocialnih težav

- Bolnike in starše seznanite z združenjem bolnikov in staršev LAPOSA.



- Starše seznanite z možnostjo napotitve k socialnemu delavcu/psihologu za podporo pri vzgoji otroka.
- Staršem z otrokom s sindromsko kraniosinostozo večkrat predlagajte stik s socialnim delavcem/psihologom – predvsem v prehodnih obdobjih otroka, na primer pri izbiri šole.
- Med zdravljenjem redno pregledujte družino glede prisotnosti psihosocialnih težav in simptomov PTSM.

#### Ob indikaciji

- V primeru psihosocialnih težav napotite družino k socialnemu delavcu/psihologu.
- Starše in otroka s PTSM ali sumom na PTSM napotite k psihologu specialistične ekipe za kraniosinostozo ali k psihologu v kraju bivanja ali v bližini.

#### Podpora bolniku s kraniosinostozo s strani specialistične ekipe za kraniosinostozo

- Ponudite psihosocialno oskrbo ekipe skozi celoten proces zdravljenja.
- Opravite psihosocialni pregled za dolgotrajna zdravljenja, ki od bolnika zahtevajo veliko motivacije. Po potrebi zagotovite podporo za izboljšanje izvedljivosti zdravljenja.
- Predlagajte svetovanje, osredotočeno na psihosocialno prilagajanje, samorazumevanje (kako nekdo ocenjuje samega sebe), socialne veščine in samopodobo za mlade, ki imajo težave na teh področjih.
- Mladostnikom z željo po kirurškem zdravljenju ponudite vsaj en stik s specializiranim psihosocialnim svetovalcem, da ocenite njihova pričakovanja in motivacijo.

## 17. poglavje Kriteriji za specialistični center za kraniosinostozo in člane ekipe

### Vprašanje 17.1 Kakšne so minimalne zahteve za specialistični center za kraniosinostozo in člane njegove ekipe?

Oskrba bolnikov z nesindromsko ali sindromsko kraniosinostozo zahteva multidisciplinarni pristop glede na kompleksno oskrbo, ki jo ti bolniki potrebujejo. Ker gre za redko stanje, je zaželena centralizacija te oskrbe, da se zagotovi največje strokovno znanje, visoka kakovost oskrbe in omogočijo znanstvene raziskave za izboljšanje oskrbe. Multidisciplinarna oskrba zahteva dobro koordinacijo in komunikacijo znotraj same ekipe, z izvajalci, ki sodelujejo zunaj centra, ter z bolnikom in starši. Zato je treba jasno opredeliti odgovornost in delitev nalog za različne izvajalce oskrbe znotraj ekipe. Primerjalne študije rezultatov različnih kraniofacialnih ekip bodo lahko pozitivno vplivale na kakovost oskrbe. To lahko poteka tako na nacionalni kot mednarodni ravni. Posvetovanje znotraj ekip in kolektivno posvetovanje bo prav tako pomembno prispevalo h kakovosti oskrbe, pa tudi k skupnim raziskavam in inovacijam.

#### Priporočila

##### Vprašanje 17.1

Sestava ekipe strokovnjakov za kraniosinostozo

- Oskrba bolnikov s kraniosinostozo se izvaja v multidisciplinarnem okolju.
- Specialistični center za kraniosinostozo ima vsaj naslednje ponudnike zdravstvenih storitev in zmogljivosti:

Izvajalec/ustanova zdravstvenega varstva	Nesindromska z enim šivom	Sindromska z več šivi
Pediater	x	x
Klinični genetik	x	x
Pediater anesteziist	x	x
Pediater intenzivist	x	x
Nevrokirurg	x	x
Pediater nevrolog		x
Oftalmolog	x	x
Pediater radiolog	x	x
Plastični kirurg	x	x
Maksilofacialni kirurg	x	x
Ortodont		x
Otorinolaringolog		x
Psiholog	x	x
Socialni delavec	x	x
Logoped	x	x
Pedagog	x	x

Vodja ekipe (1 izmed glavnih specialistov)	x	x
Koordinator oskrbe (3D) fotogrametrija, rentgen, ultrazvok, CT MRI	x	x
Pediatrična enota intenzivne nege	x	x
Polisomnografija (študija spanja)		x

- Priporočljiva je podpora za pokrivanje osnovnih specializacij (torej vsaj 2 specialista za nevrokirurgijo, plastično kirurgijo, oralno kirurgijo), da se zagotovi neprekinjena oskrba.

Sodelovanje v okviru specialističnega centra za kraniosinostoze:

- Oskrba bolnikov s kraniosinostozo se mora izvajati v multidisciplinarnem okolju. Vzpostaviti je treba negovalno pot.
- Vloge v ekipi morajo biti jasno opredeljene.
- Skupne konzultacije potekajo ob prisotnosti glavnih specialistov (plastične kirurgije, oralne kirurgije in nevrokirurgije) in glede na razpoložljivost drugih specialistov.

Sodelovanje izven strokovnega centra za kraniosinostozo:

- Bolniki s kraniosinostozo se zdravijo le v akreditiranem strokovnem centru za kraniosinostozo. Posamezni deli programa oskrbe se lahko izvajajo v vaši regiji na zahtevo in v koordinaciji strokovnega centra za kraniosinostozo.

Razdelitev nalog znotraj strokovnega centra za kraniosinostozo:

- Oskrba je zagotovljena na podlagi vzpostavljenih protokolov, ki se pregledujejo na letni ravni.
- Multidisciplinarna oskrba za posameznega bolnika je usklajena med izvajalci oskrbe, o njej pa se obvesti bolnika in starše ter kakršne koli izvajalce zdravstvenih storitev zunaj ekipe.
- Vodja ekipe je praktik na področju osnovne specializacije. Vodja je odgovoren/-na za to, da strokovni center za kraniosinostozo izpolnjuje vsa merila.
- Koordinator oskrbe (običajno specialist zdravstvene nege) je odgovoren za usklajevanje oskrbe in je kontaktna točka za bolnike in izvajalce sočasnega zdravljenja zunaj ekipe.

Centralizacija

- Oskrba nesindromske kraniosinostoze, kraniosinostoze z enim šivom na

Nizozemskem je centralno zagotovljena v dveh strokovnih centrih za kraniosinostozo.

- Oskrba sindromske kraniosinostoze se izvaja centralno v enem centru.
- Najmanjše število intrakranialnih operacij (operacija lobanje) za kraniosinostozo je 20 operacij na kirurga na leto.

Poročanje o rezultatih in dejavnostih

- Notranja revizija se izvede najmanj enkrat letno. To vključuje pregled kakovosti delovanja in delovnih metod strokovne ekipe za kraniosinostozo ter morebitne potrebne ukrepe za izboljšanje.
- Vsaka strokovna ekipa za kraniosinostozo izda letno poročilo:

Element	Nesindromska z enim šivom	Sindromska z več šivi
Število operacij glede na diagnozo	x	x
Število postopkov glede na vrsto operacije	x	x
Število bolnikov, zdravljenih po protokolu	x	x
Perioperativna duralna poškodba in poškodba možganov	x	x
Prekomerna izguba krvi	x	x
Okužbe	x	x
Nenačrtovane ponovne operacije	x	x
Težave z opremo (vzmeti, distraktorji, čelada)	x	x
Kakovost življenja/merilo izida, povezano z bolnikom (PROM)	x	x
Rezultat estetskega videza	x	x
Vedenje		x
Nevrokognicija in vedenje	x	x
Obstruktivna apneja v spanju (OSA)		x
Povišan intrakranialni tlak (ICP)	x	x
Hidrocefalus		x
Sluh		x
Govor/jezik	x	x
Vid	x	x

## 18. poglavje Diagram poteka/vizualni povzetek o bolnikih

Avtorici: Karen Wilkinson-Bell, Olivia Spivack, MSc

Oblikovanje: Jana Steerneman, MSc

