

# Skallmissbildningar

**Asymmetrisk form på huvudet** är vanligt och förekommer hos så många som en femtedel av alla spädbarn [1]. I de allra flesta fall beror en deformation av bakhuvudet under de första levnadsmånaderna på att barnet ligger på rygg, vilket brukar kallas lägesbetingad skalldeformitet. Mer sällan beror asymmetrier eller på annat sätt avvikande huvudform på en skallmissbildning som påverkar skallens tillväxt, så kallad kraniosynostos.

Lägesbetingad skalldeformitet är ett ofarligt tillstånd, medan kraniosynostos i regel kräver behandling med en operation som i många fall bör göras inom de första 4-6 levnadsmånaderna. Det förutsätter i sin tur tidig primär diagnostik och remittering till något av landets två utförare av nationell högspecialiserad och tillståndspliktig kraniofacial vård, Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg eller Akademiska sjukhuset i Uppsala. Denna artikel vänder sig primärt till vårdpersonal inom barnvården och har som målsättning att öka kunskapen om tidig diagnostik och handläggning av skalldeformiteter hos spädbarn.

## Lägesbetingad skalldeformitet

Skallens skelett är mjukt under de första levnadsmånaderna och huvudets form kan därför påverkas av att ligga mot en yta. Detta kallas lägesbetingad eller positionell deformitet och består i en tillplattning på den sida av huvudet som barnet legat mest på. Sedan man började rekommendera ryggläge under de första levnadsmånaderna för att minska risken för plötslig spädbarnsdöd har incidensen av lägesbetingad skalldeformitet ökat [1, 2] och tillståndet tros drabba cirka 20 procent av alla spädbarn [2]. Följaktligen är den i dag vanligaste skalldeformiteten en asymmetrisk eller symmetrisk lägesbetingad tillplattning av bakhuvudet.

Vid lägesbetingad asymmetri, eller bakre plagiocefali, är bakhuvudet flackt på ena sidan, och deformiteten fortplantar sig så att örat skjuts fram på samma sida. I uttalade fall påverkas även pannan med en asymmetriskt buktande panna på samma sida som huvudet är tillplattat baktill [2]. Sett uppifrån antar huvudet en parallelogramliknande form, och bakifrån ses öronen på samma horisontella nivå. Vid symmetriskt lägesbetingat platt bakhuvud fortplantar sig deformiteten också ofta till ett kompensatoriskt högt bakhuvud. Riskfaktorer för positionell skalldeformitet inkluderar tillstånd som gör att barnet ligger i samma position, såsom neonatal tortikollis, hypotoni eller svaghet som del i annan sjukdom med nedsatt rörlighet, minskad nackstyrka och ökat liggande på rygg [2]. Det vanligaste är dock att lägesbetingad deformitet förekommer hos barn som är friska i övrigt. En mer sällsynt variant är lägesbetingad smal och lång huvudform, så kallad lägesbetingad skafocefali. Tillståndet ses främst hos spädbarn som vårdats

**Olof Engström**, leg läkare, VO plastikkirurgi och käkkirurgi  
 ● [olof.engstrom@akademiska.se](mailto:olof.engstrom@akademiska.se)

**Pelle Nilsson**, med dr, överläkare

**Per Enblad**, professor, överläkare; de båda sistnämnda institutionen för neurovetenskap/neurokirurgi, Uppsala universitet; VO neurokirurgi

**Daniel Nowinski**, docent, överläkare, Uppsala universitet, VO plastikkirurgi och käkkirurgi; samtliga Akademiska sjukhuset, Uppsala



Foto: Mostphotos

»Sedan man började rekommendera ryggläge under de första levnadsmånaderna för att minska risken för plötslig spädbarnsdöd har incidensen av lägesbetingad skalldeformitet ökat.«

## MEDICINENS ABC

● Medicinens ABC är en artikelserie där läkare under utbildning tillsammans med handledare beskriver vanliga sjukdomstillstånd, procedurer eller behandlingar som en nybliven specialist ska kunna handlägga självständigt.

Artiklarna ska ge praktisk handledning inom ett avgränsat område.

● Kontakta Jan Östergren ([jan.ostergren@lakartidningen.se](mailto:jan.ostergren@lakartidningen.se)) för diskussion av valt ämne och upplägg innan skrivandet börjar.

för prematuritet och under längre tid legat på huvudets sida [2]. Lägesbetingad deformitet betraktas som ett ofarligt och till stor del självkorrigerande tillstånd utan negativa effekter på hjärnans utveckling.

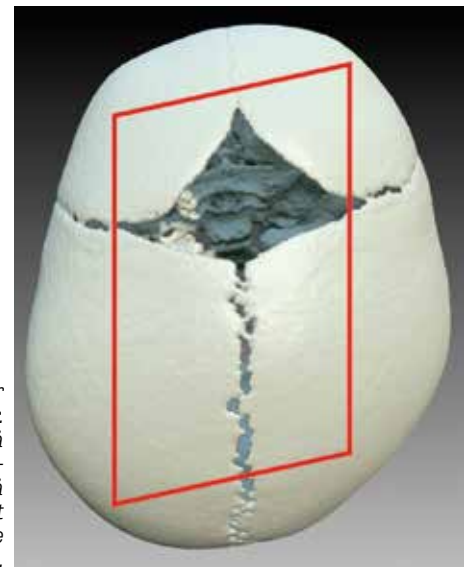
## Kraniosynostos

Under de första två levnadsåren växer skallen som ett svar på hjärnans snabba volymökning. En harmonisk tillväxt förutsätter öppna, normalt fungerande skallsuturer. Suturerna fungerar som tillväxtzoner som aktiveras av kraften från den växande hjärnan som drar isär skallens benplattor. Suturerna ger också en rörlighet och flexibilitet som är viktig vid huvudets passage genom förlossningskanalen. I suturerna finns olika celltyper som gradvis bildar nytt ben i takt med att benplattorna sakta trycks isär.

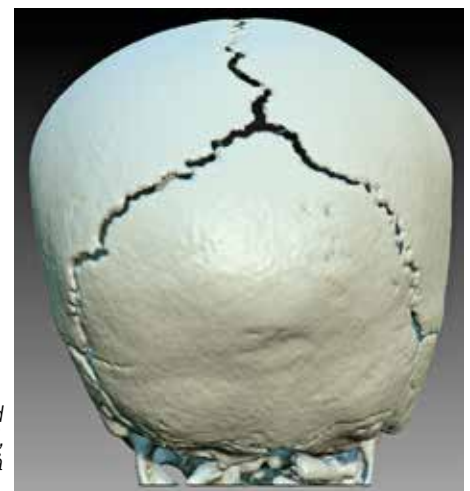
Kraniosynostos betyder att en eller flera av skallens suturer förbenas för tidigt. Detta kan ske primärt under fosterstadiet eller sekundärt postnalt. Primär kraniosynostos är en skallmissbildning som kan leda till en störning av skallens tillväxt, och drabbar cirka 1 av 2 000–2 500 födda barn [3, 4]. I de flesta fall är det en isolerad missbildning, men hos cirka 15 procent av patienterna utgör kraniosynostosen en del i ett kraniofacialt syndrom som även påverkar ansiktets skelett [5]. Exempel på kraniofaciala syndrom är Crouzons, Aperts, Pfeiffers och Saethre-Chatzens syndrom. Därtill finns sällsynta genetiska syndrom där den huvudsakliga symtomatologin inte har kraniofacialt fokus, men där kraniosynostos ingår. Grundregeln är att skallens tillväxt hämmas vinkelrätt mot och accentueras parallellt med den slutna suturen. Den ökade parallella tillväxten är en kompensation för hjärnans gradvis ökande behov av intrakraniellt utrymme. Vid kraniofaciala syndrom ses i typiska fall även tillväxthämning av skallbasen och mellanansiktets skelett. Kraniosynostos kan utöver skalldeformitet också leda till ökat intrakraniellt tryck. Vid syndrom ses ofta en komplex symtombild med intrakraniell tryckstegring, trång luftväg, utstående ögon och bettfelställning, och med tiden finns det risk för ett betydande utseendehandikapp [5].

**Sagittal kraniosynostos.** Den vanligaste typen av kraniosynostos, som utgör cirka hälften av alla fall, är kraniosynostos av den sagittala suturen [5]. Sagittal kraniosynostos leder typiskt till en avlång och smal form på huvudet med relativt expanderad panna och utskjutande bakhuvud, så kallad skafocefali. Det finns dock en stor variation och gradskillnad i hur skallens form påverkas, och vid lindrig deformitet kan tillståndet vara svårt att upptäcka i tidigt skede. Huvudformen vid sagittal kraniosynostos skiljer sig från den avlånga skallform som oftast ses hos prematura barn. Framför allt saknar den lägesbetingade skafocefalin hos prematura den typiska kompensatoriska expansionen av pannan som ses vid kraniosynostos.

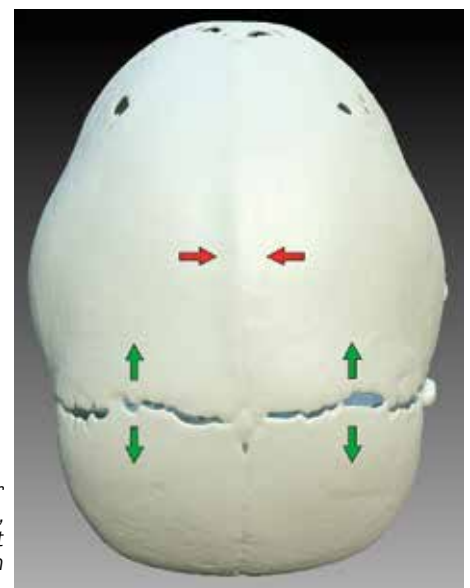
**Metopikakraniosynostos.** Näst vanligast, med upp till 10 procent av alla fall [6], är metopikakraniosynostos som ger en plogformad panna, trigonocefali, och tätt sittande ögonhålor, hypotelorism. Detta är en speciel typ av kraniosynostos såtillvida att metopikasuturerna, som delar pannbenet, normalt slutar vid 3–6 månaders ålder, till skillnad från övriga suturer som slutar



Positionell bakre plagiocefali där barnet legat med huvudet åt höger. Förutom att bakhuvudet är flackt på höger sida ses också en kompensatorisk buktning av pannan på samma sida, vilket gör att huvudet antar en parallelogramliknande form sett ovanifrån.



Positionell bakre plagiocefali sedd bakifrån. Skallbasen är horisontell, och på exteriören ses öronen på samma horisontella nivå.



Slutning av den sagittala suturen ger en karaktäristisk avlång huvudform, då tillväxten hämmas vinkelrätt mot och accentueras parallellt med den slutna suturen.

först efter att huvudet vuxit klart och som är radiologisk synliga även i vuxen ålder. Tillståndet betraktas som ett spektrum där graden av deformitet beror på när metopikasuturen slutits. I lindriga fall ses en åsbildning över metopikasuturen (metopic ridge) med i stort sett normal form på pannan och avstånd mellan ögonhålorna, medan uttalade fall uppvisar en sann trigonocefali och hypotelorism [5]. Isolerad åsbildning kan också ses vid åldersadekvat slutning av suturen och betraktas som ett normaltillstånd. Det är endast de uttalade fallen av metopikasynostos som motiverar kirurgisk behandling, vilket är en bedömning som görs kliniskt av det kraniofaciala teamet. Slutna metopikasutur visualiserad med radiologisk undersökning är således förväntad efter 3 månaders ålder och ska inte förväxlas med kraniosynostos.

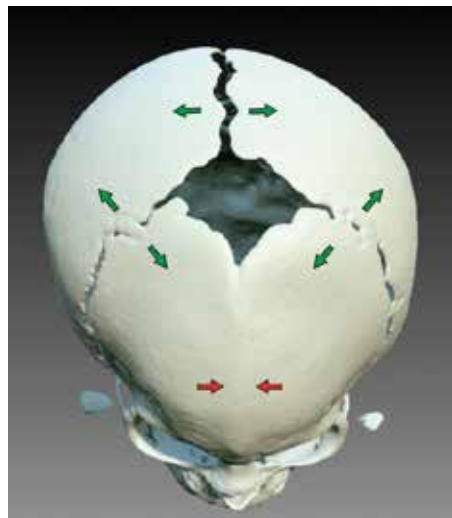
**Ensidig koronariasynostos.** Den tredje vanligaste typen är ensidig koronariasynostos, som leder till en främre plagiocéfali där pannan är flack på synostossidan och kompensatoriskt buktande på den andra sidan. Tillväxthämningen påverkar också den främre skallbasen med en höjning av orbitaket och vidgning av ögonspringan på synostossidan. Näsan devierar typiskt genom att näsroten pekar mot den slutna koronariasuturen [5].

**Andra typer av kraniosynostos.** Dubbelsidig koronariasynostos ger brakycefali, det vill säga en symmetriskt kort, bred och hög skalle där pannan buktar upptill vid den främre fontanelen [5].

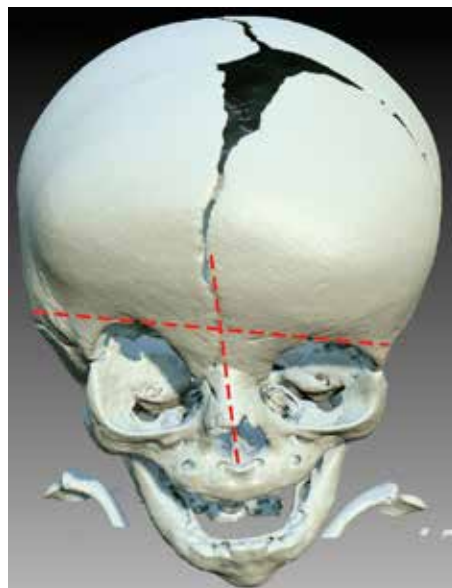
Vid atypisk kraniosynostos slutts flera suturer, vilket leder till komplexa kombinationer av ovan beskrivna deformiteter. Dubbelsidig koronariasynostos och atypisk kraniosynostos är ofta associerade med syndrom och innebär en betydligt högre risk för ökat intrakraniellt tryck [4].

Den mest sällsynta icke-syndromala kraniosynostosformen är ensidig lambdoideasynostos. Tillståndet är dock en viktig differentialdiagnos till den vanligt förekommande positionella bakre plagiocéfalin. Gemensamt är att bakhuvudet blir asymmetriskt med flackhet på ena sidan. I motsats till den lägesbetingade deformiteten orsakar den ensidiga lambdoideasynostosen en tillväxthämning och asymmetri av skallbasen där örats position är förskjuten bakåt och nedåt på den platta sidan. Sett uppträffar antas huvudet en trapetsoidform på grund av den kompensatoriska expansionen av skallen på den kontralaterala sidan [5].

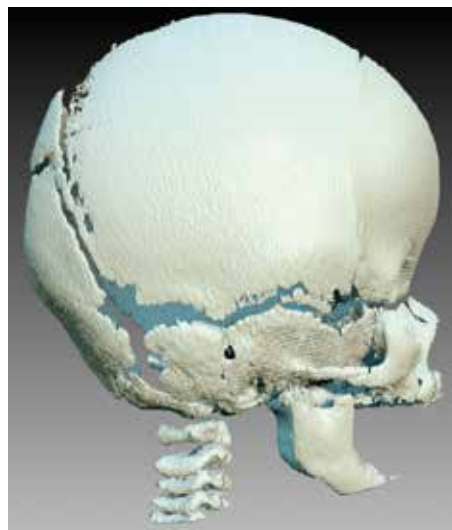
**Tryckstegring.** Naturalförloppet för kraniosynostos skiljer sig något mellan de olika typerna. Gemensamt är dock, utöver en avvikande skallform, en risk för intrakraniell tryckstegring. Förekomsten är omdiskuterad men incidensen ligger sannolikt på 14-24 procent [7] för isolerad synostos och ökar när fler suturer slutits [3,7,8]. Vid syndromala fall är förekomsten av ökat intrakraniellt tryck högre och kan ha sin grund i flera faktorer, som reducerad intrakraniell volym (kraniocefal dysproportion), påverkat venöst avflöde från hjärnan och påverkad likvorcirkulation, och kan också förvärras av luftvägsproblem med sömnapné [3]. Tryckstegringen kan bland annat påverka synen och den neuropsykologiska utvecklingen om den lämnas obehandlad [7,8].



*Plogformad panna vid metopikasynostos.*



*Högersidig koronariasynostos med så kallad harlekindeformitet, där höger ögonhålas övre parti är upphöjt. Näsan devierar på så sätt att näsroten pekar mot den slutna koronariasuturen.*



*Bilateral koronariasynostos med kort, bred och hög skalle.*



## Klinisk diagnostik

Diagnostiken av skulldeformitet hos barn bygger i första hand på anamnes och klinisk undersökning. Den första bedömningen av barnet görs direkt postnatalet. I det läget kan huvudet vara deformerat, hoptryckt och toppigt av själva förlossningen, vilket kan förväntas gå tillbaka gradvis inom de första dagarna. På BB undersöks huvudets omkrets och form, ansiktsdrag, öronens position, rörlighet över samtliga suturer samt fontanellernas storlek och tension. Primär kraniosynostos kan visa sig med sin typiska deformitet redan i detta skede. En åsbildning kan ofta palperas över den slutna suturen och ruckbarhet saknas. Vid misstanke om skullmissbildning söks också tecken på syndrom, exempelvis anomalier i ytteröron, extremiteter och ansikte.

Barnet kommer sedan att följas på BVC med möjlighet till nya bedömningar av huvudets form och tillväxt. Lägesbetingad deformitet sitter i de allra flesta fall i bakhuvudet och kan förväntas uppkomma och öka i omfattning under de första levnadsveckorna. Vid asymmetri av bakhuvudet undersöks öronens inbördes position, huvudets form uppifrån och nackens rörlighet för att utesluta tortikollis.

Avplanad huvudomfångskurva eller tidig fontanellslutning är inte i sig tecken på kraniosynostos utan har oftast andra förklaringar. Barn med sagittal kraniosynostos har ofta stora huvuden med omfång på +2 till +3 standardavvikelser. En sällsynt undergrupp med små huvuden och normal huvudform är patienter med kraniosynostossyndrom och tidig slutning av samtliga suturer, så kallad pansynostos. I dessa fall ses dock som regel andra tydliga stigmata som exorbitism och hypoplasi av mellanansiktet. Diagnostik av kraniosynostos bygger således i de allra flesta fall på identifiering av en specifikt avvikande huvudform som motsvarar suturslutningen. Symtom på förhöjt intrakraniellt tryck förekommer som regel inte i det tidiga skedet.

## Primär handläggning

Lägesbetingad skulldeformitet adresseras bäst genom tidig upptäckt och med alternering av huvudets position vid sömn. Neonatal tortikollis kan behandlas med fysioterapi. Vid uppkommen asymmetri informeras föräldrarna om att positionera barnet på motsatt sida och om de hjälpmedel som finns för att underlätta avlastning, exempelvis kilkuddar som håller överkroppen på ena sidan. Behandlingsresultaten är bäst vid låg ålder (3–4 månader) på grund av skullbennets formbarhet och hjärnans höga tillväxttakt, varför det är viktigt med tidig diagnos och behandling. Hos de flesta patienterna är deformiteten lindrig till måttlig och kan förväntas gå i regress i takt med att huvudet växer och barnet kommer upp mer under det första levnadsåret [9]. Uttalad tillplattning av bakhuvudet är ofta förenad med någon annan grundsjukdom som föranlett orörlighet, och hos dessa patienter är risken för kvarstående deformitet större. Internationellt och även i Sverige förekommer hjälmbehandling som syftar till att styra skallens tillväxt mot en mer rund och symmetrisk form. Det är dock oklart om hjälm är mer effektiv än ovan beskrivna åtgärder, och behandlingen rekommenderas som regel inte i Sverige. Kirurgisk behandling är inte indicerad vid lägesbe-



Komplicerad skullmissbildning vid Aperts syndrom. Utöver en bilateral koronariasynostos med kort, bred skalle ses här hypertelorism, stor främre fontanell och aplasi av övre orbitaramen.



Bilateral koronariasynostos vid Aperts syndrom.

**»Diagnostiken av skulldeformitet hos barn bygger i första hand på anamnes och klinisk undersökning. Den första bedömningen av barnet görs direkt postnatalet.«**



Vänstersidig lambdoideasynostos. Utöver ett ensidigt flackt bakhuvud ses en slutande skullbas med förskjutning av örat nedåt och bakåt på den påverkade sidan.

## OLIKA HUVUDFORMER

**SKAFOCEFALI** – Avlång huvudform som ses vid sagittalissynostos och ibland vid lägesbetingad deformitet hos prematura barn som legat på sidan.

**FRÄMRE PLAGIOCEFALI** – Asymmetrisk huvudform vid ensidig koronariasynostos, med bland annat en ensidigt flack panna.

**BAKRE PLAGIOCEFALI** – Asymmetrisk huvudform vid bakre lägesbetingad

deformitet eller i sällsynta fall ensidig lambdoideasynostos.

**TRIGONOCEFALI** – Huvudform med plogformad panna som ses vid metopikasynostos.

**BRAKYCEFALI** – Kort, bred och hög skalle som ses vid symmetrisk bakre lägesbetingad deformitet eller dubbelsidig koronariasynostos.

tingad deformitet. Föräldrarna bör också informeras om att asymmetri i bakhuvudet syns mest hos spädbarn eftersom de inte har så mycket hår och deras huvuden granskas uppifrån [9].

Vid misstanke om kraniosynostos riktas remiss till en av landets två enheter för nationell högspecialiserad kraniofacial sjukvård. Vid svag misstanke i samband med undersökningen på BB kan ny bedömning planeras på BVC efter två veckor, före en eventuell remittering. Båda riksenheterna har också e-postlådor för snabba bedömningar baserade på patientfotografier.

Kraniosynostosdiagnosen verifieras med datortomografi (DT), och undersökningen behövs också i planering av en kommande operation [4]. Idealt bör man dock avvakta med radiologi och först ta kontakt med den kraniofaciala enheten. Diagnosen kan i de allra flesta fall ställas på basen av patientfotografier, och man kan då planera DT-undersökningen till strax före operationen. Skallröntgen rekommenderas inte.

Patienter som remitteras till kraniofacialt team kallas till ett nybesök för klinisk bedömning och ställningstagande till operation.

## Behandling av kraniosynostos

Omhändertagandet av patienter med kraniosynostos och kraniosynostossyndrom sker inom multidisciplinära team med särskild expertis på området. Vården är tillståndspliktig i Sverige och överses av Socialstyrelsen. I regel utförs någon form av transkraniellt rekonstruktivt ingrepp under det första levnadsåret med syfte att normalisera skullformen och att behandla eller förebygga ökat intrakraniellt tryck [7]. Patienter med syndrom kräver ofta upprepade skalloperationer och även ansiktsoperationer senare under uppväxtåren. Det finns vissa skillnader i operationsmetoder både internationellt och mellan de två enheterna i Sverige, men behandlingen vilar på samma principer, och ett gemensamt nationellt vårdprogram har utarbetats.

Viktigt är att valet av operationsmetod påverkas av tidpunkt för diagnos och remittering. Detta gäller särskilt sagittal kraniosynostos, som båda utförarna i Sverige helst opererar vid 4–6 månaders ålder. Vid denna tidiga tidpunkt, när skallbenet fortfarande är tunt och mjukt, kan man göra ett jämförelsevis mindre, snabbare ingrepp med fullgott resultat. I Uppsala har man hittills använt en uppsågningsmetod kallad H-kraniektomi, och i Göteborg används så kallade fjädrar. Vid H-kraniektomi sågas skallen upp enligt ett särskilt mönster som gör att skallen breddas spontant. Vid fjädermetoden sågas den slutna sagittala suturen i skallens mittlinje upp och stålfjädrar som aktivt breddar skallen implanteras över den uppsågade suturen. Båda metoderna har för- och nackdelar. H-kraniektomi kräver i större utsträckning blodtransfusion, medan fjädermetoden kräver ett andra mindre kirurgiskt ingrepp efter 6 månader för att ta ut fjädrarna. Metoderna utvärderas i jämförande studier, och målsättningen är att fastställa vilken metod som ger bäst utfall och då införa den metoden som rutin i första hand.

Inför operation av sagittalissynostos är det lämpligt att redan från diagnostillfället positionera barnet så att det sover på bakhuvudet och inte på sidan, då det-

ta kan minska den bakre prominensen inför kirurgi.

Vid försenad diagnos och remittering finns fortfarande goda förutsättningar för kirurgisk behandling med gynnsamt resultat, även om det då krävs ett mer omfattande rekonstruktivt ingrepp i skallen.

Barn som opererats för kraniosynostos följs upp av det multidisciplinära teamet. Icke-syndromal kraniosynostos följs till 5 års ålder i Göteborg och till 8 års ålder i Uppsala. Uppföljningen syftar till att utvärdera operationens resultat och upptäcka tecken på förhöjt intrakraniellt tryck. Intrakraniell hypertension ska misstänkas vid huvudvärkssymtom samt vid andra tecken, som avstannad tillväxt av huvudet, upphöjning på platsen för främre fontaneln, staspapill vid ögonbottenbedömning och uttalade gyrala impressioner vid postoperativ DT-undersökning [5]. Vid misstanke om förhöjt intrakraniellt tryck görs i första hand DT och MR av hjärnan och i andra hand invasiv tryckmätning. Uppföljningen av patienter med syndrom fortgår till tidig vuxenålder och är utpräglad multidisciplinär med inriktning på förhöjt intrakraniellt tryck, andning, ögonfunktion, bett, utseende och patientens neuropsykologiska utveckling. ○

● Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

Citera som: *Läkartidningen*. 2020;117:FSWR

## KONSENSUS

### De flesta är ense om att

- tidig diagnostik och remittering av patienter med okomplicerade kraniosynostoser möjliggör tidig kirurgisk behandling med mer skonsamma metoder
- obehandlad kraniosynostos kan få stora konsekvenser för barnet och familjen med avseende på bland annat syn, neurokognitiv utveckling och utseende.

### Åsikterna går isär vad gäller

- operationsmetod för kraniosynostos, och konsensus saknas ännu angående optimal operationsmetod och tidpunkt
- hjälmbehandling av lägesbetingad deformitet, som är omdiskuterad och som regel inte rekommenderas i Sverige.

## REFERENSER

1. Cunningham ML, Heike CL. Evaluation of the infant with an abnormal skull shape. *Curr Opin Pediatr*. 2007;19(6):645-51.
2. Rogers GF. Deformational plagiocephaly, brachycephaly, and scaphocephaly. Part I: terminology, diagnosis and etiopathogenesis. *J Craniofac Surg*. 2011;22(1):9-16.
3. Governale LS. Craniosynostosis. *Pediatr Neurol*. 2015;53(5):394-401.
4. Mathijssen IMJ. Guideline for care of patients with the diagnoses of craniosynostosis. *J Craniofac Surg*. 2015;26(6):1735-807.
5. Hayward R, Jones B, Dunaway D, et al (editors). *The clinical management of craniosynostosis*. London: Mac Keith Press; 2004.
6. Greenberg BM, Schneider SJ. Trigenocephaly: surgical considerations and long term evaluation. *J Craniofac Surg*. 2006;17(3):528-35.
7. Morris LM. Nonsyndromic craniosynostosis and deformational head shape disorders. *Facial Plast Surg Clin North Am*. 2016;24(4):517-30.
8. Ursitti F, Fadda T, Papetti L, et al. Evaluation and management of nonsyndromic craniosynostosis. *Acta Paediatr*. 2011;100(9):1185-94.
9. Rogers GF. Deformational plagiocephaly, brachycephaly, and scaphocephaly. Part II: prevention and treatment. *J Craniofac Surg*. 2011;22(1):17-23.