

Øsofagusatresi

Øsofagusatresi betyr medfødt, lukket spiserør. Spiserøret er delt i to, og det er ingen forbindelse mellom øvre og nedre del av spiserør og magesekk.

ØSOFAGUSATRESI (ØA)

Øsofagusatresi betyr medfødt lukket spiserør. Spiserøret er delt i to, og det er ingen forbindelse mellom øvre og nedre del av spiserør og magesekk. Av den grunn kommer ikke væske, morsmelk og spytt ned i magesekken. Avstanden mellom spiserørsendene kan variere.

De fleste barn med øsofagusatresi blir operert i løpet av første eller andre levedøgn. Unntaket er «long gap» øsofagusatresi. Målet for operasjonene er å skjøte spiserørsendene sammen slik at spiserøret blir helt, og barnet kan begynne å spise.

Forekomst

I Norge fødes det årlig ca. 13 barn med øsofagusatresi, like mange jenter som gutter. Barn med øsofagusatresi fødes ofte litt for tidlig.

Årsaker

Øsofagusatresi kan forekomme med eller uten en forbindelse, fistel, mellom luftrør og spiserør. ØA kan opptre:

- isolert (ikke sammen med andre medfødte misdannelser)
- som del av et syndrom (sammen med andre misdannelser og som har en genetisk årsak/diagnose)
- ikke isolert (assosiert med andre misdannelser, men ingen spesifikk genetisk diagnose).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Årsaken til øsofagusatresi (isolert ØA/TEF) er i hovedsak ukjent, men sannsynligvis spiller flere faktorer inn. Dyrestudier har antydnet mulig sammenheng med genet *Sonic hedgehog* (Shh). For noen av syndromene der øsofagusatresi inngår er årsaken kjent, og kan bekreftes ved genetisk testing. Genetisk veiledning bør tilbys i slike tilfeller.

Hvordan stilles diagnosen?

Hos noen få oppdages øsofagusatresi ved ultralyd i svangerskapet. Mye fostervann (polyhydramnion) og lite eller ingen væske i fosterets magesekk gir mistanke. Diagnosen stilles vanligvis raskt etter fødsel, fordi barnet ikke svelger spytt og slim. Fordi barn med ØA ofte slimer når de er født, trenger de hjelp til å kvitte seg med spyttet eller fostervannet. Da må jordmora suge opp dette. Suget lar seg ikke føre helt ned i magesekken, men stopper ca. 10 cm fra tannrekka. Da mistenkes ØA, og videre utredning settes i gang.

Røntgenbilder viser da at sonden stopper et lite stykke nedenfor svelget. Luft i magesekk og tarm tyder på en forbindelsesgang (fistel) mellom luftrøret, og nedre del av spiserøret. Hvis det ikke er luft i magesekken, tyder dette på manglende forbindelse mellom spiserør og luftrør. Da er det ofte lang avstand mellom de to spiserørsendene ("long gap" øsofagusatresi).

Tegn og symptomer på øsofagusatresi

I 4.-5. svangerskapsuke skal den "primitive" fordøyelseskanalen dele seg i to ulike rør; luftrør og spiserør. Forstyrrelser i denne prosessen gjør at delingen blir ufullstendig. Dette gjør at det ikke blir noen forbindelse mellom øvre og nedre del av spiserøret og magesekken. De fleste har en forbindelse, fistel, mellom nedre spiserørskanal og inn til luftrøret.

Omtrent halvparten av barna med øsofagusatresi har også andre misdannelser. Mest vanlig er misdannelser i nyrer, urinveier, hjerte, skjelett og/eller endetarm. Alle nyfødte med øsofagusatresi blir undersøkt for om de har andre misdannelser.

To hovedvarianter

Det finnes flere varianter av øsofagusatresi. Her beskrives de to vanligste:

1. I ca 85-90 % av tilfellene ender øvre del av spiserøret blindt, mens nedre del av spiserøret har en forbindelsesgang, fistel, inn til luftrøret.
2. I ca 10 % av tilfellene ender både øvre og nedre del av spiserøret blindt, samtidig som det ikke er noen forbindelse inn til luftrøret.

Den siste varianten kalles "long gap" øsofagusatresi, og er en sjelden variant. Denne varianten står beskrevet lenger ned.

Behandling og oppfølging

De fleste blir operert i løpet av første eller andre levedøgn. Målet for operasjonen er å føre de to spiserørsendene sammen til et helt spiserør. For at skjøten (anastomosen) i spiserøret skal få gro, får barnet melk i en tynn "plastslange" (sonde), som legges gjennom nesen og ned i magesekken. Når skjøten er grodd og barnet klarer å drikke melk, fjernes sonden. Barn med øsofagusatresi kan ammes.

"Long gap" øsofagusatresi

Ved "long gap" øsofagusatresi kan ikke spiserørsendene føres sammen rett etter fødselen, på grunn av for stor avstanden mellom øvre og nedre del av spiserøret er for lang. Har barnet denne formen for øsofagusatresi, venter man med operasjon til spiserørsendene har vokst mot hverandre. For de fleste kan det ta opp til 10–12 uker. Hvis det fremdeles ikke er mulig å sy spiserørsendene sammen, må andre operasjonsmetoder vurderes. Det blir allikevel en operasjon rett etter fødselen fordi barnet trenger en gastrostomi. Det betyr at en tynn slange (sonde) legges inn i magesekken gjennom huden på magen. Gjennom denne får barnet melk.

Blokking

Etter at spiserørsendene er sydd sammen kan det hos noen bli nødvendig å blokke skjøten (anastomose) i spiserøret, fordi den blir så trang at mat ikke passerer. Dobbeltsvelging kan være et tegn på at skjøten er trang. Det vil si at man svelger to ganger rett etter hverandre for å få maten gjennom det trange partiet. Begynner barnet å bruke lengre tid på måltidene eller vegrer seg for å få mat i munnen, kan det også være et tegn på tranghet i skjøten. Dette kan også forekomme senere i livet.

Blokking gjøres i narkose på sykehuset der barnet er operert. En sonde føres ned til skjøten, og en ballong blåses opp slik at det trange partiet utvides. Målet er at maten skal passere forbi skjøten. Noen ganger må blokkingen gjentas.

Refluks

Mange med øsofagusatresi er plaget med at mageinnhold strømmer tilbake fra magesekken, og opp i spiserøret (gastroøsofagal refluks, GØR). Innholdet er ofte surt. Årsaken kan være manglende utviklet lukkemuskel mellom magesekk og spiserør. Tegn på refluks kan være gulping/oppkast. I tillegg plages noen med hoste om natten eller når de ligger flatt, gjentatte luftveisinfeksjoner, mindre matlyst, vektnedgang eller ubehag og smerte ved måltidet.

For å forebygge refluks hos sped- og småbarn, skal de legges skrått i sengen/vognen, med hodet høyere enn magesekken. Mange barn får syrenøytraliserende og/eller antirefluksmedisin. Det samme gjelder voksne. For å finne ut om det foreligger refluks gjøres en undersøkelse med en måling av tilbakestrømming av både surt og ikke surt innhold fra magesekken til spiserøret. Refluks kan irritere skjøten i spiserøret. Da oppstår en betennelsestilstand i spiserøret som kan gjøre at skjøten blir trangere.

Å ha refluks er ofte smertefullt. Hvis skrått leie og medisiner ikke hjelper tilstrekkelig, kan en antirefluksoperasjon vurderes (Nissenplastikk). Etter nissenplastikk kan noen barn oppleve rask tømming av magesekken (dumpingsyndrom) som kan gi kvalme, brekninger, oppblåsthet, lavt blodsukker, svimmelhet og diaré.

Det er også rapportert om dumping syndrom hos barn som er operert for ØA, men som ikke har gjennomgått antireflukskirurgi.

Ungdom og voksne med øsofagusatresi bør følges opp med tanke på GØR. Langvarig refluks kan skape betennelsestilstander (øsofagitt) og celleforandringer (Barrets øsofagus) i spiserøret. Det er viktig å behandle dette for å unngå flere komplikasjoner.

Spising og spiseutvikling

Fordi spising via munnen utvikler kognitive og motoriske ferdigheter som er viktig for spisefunksjonen, bør barn få suge eller spise så snart spiserøret tåler det. Etter operasjonen kan barnet begynne å spise så snart de klarer å svelge spytt.

De som får mat via en sonde de første ukene eller månedene (long gap), kan få problemer med å suge tilfredsstillende, og å akseptere mat i munnen.

Nedsatt bevegelse (peristaltikk) i øsofagus er vanlig, ved øsofagusatresi. Da blir maten værende i spiserøret lengre enn vanlig. Dette kan være ubehagelig.

Gjentatte blokkinger og svelgeproblemer kan bidra til utvikling av spiseproblemer, selv om barnet kom tidlig i gang med spising.

Barn med øsofagusatresi kan følge de anbefalinger som gis til friske barn hva angår ernæring. Overgang til fast føde kan dog ta lengre tid. Når barnet skal begynne å spise grøt er det lurt å starte med tynn grøt/velling slik at barnet klarer å svelge denne konsistensen. Det kan også være nok med «smaksprøver» i starten. Øk deretter konsistensen slik at grøten blir tykkere. Noen ganger er det nødvendig å supplere kosten med sonde-mat/spesielle næringsprodukter hvis barnet ikke klarer store nok matmengder eller ikke vokser tilfredsstillende.

Små, hyppige næringstette måltider anbefales. Lær barnet å tygge maten godt. De fleste trenger å drikke under og etter et måltid for å hjelpe maten ned gjennom spiserøret. Ved refluks finnes det spesielle fortykningsmidler som kan brukes i drikken.

Barns vekst og spiseutvikling må følges i samarbeid mellom helsestasjonen, det sykehuset hvor barnet ble operert, og lokalsykehuset. Det kan være nødvendig med hjelp fra klinisk ernæringsfysiolog eller et spiseteam hvis normal vekst og/eller spiseutvikling uteblir.

I løpet av barnealder vil det bli mindre fokus på spising og matvarevalg, selv om mange fremdeles velger bort visse matvarer, spiser sent og/eller trenger mye drikke til måltidene.

De fleste voksne spiser vanlig mat, men noen trenger å tilpasse den ved for eksempel å bruke mye saus, unngå seigt kjøtt og unngå store biter. Forstyrret peristaltikk og forsinket tømming av magesekken kan bidra til fortsatte problemer med refluks. Mange opplever også fortsatt svelgeproblemer (dysfagi) og trenger å drikke mye væske til maten.

Luftveiene

Tracheomalasi betyr mykt luftrør, og skyldes at bruskringene i luftrøret er myke. Det er ulike grader av tilstanden. Ved alvorlige tilfeller kan luftrøret klappe sammen hvis barnet for eksempel gråter. Bruskringene blir gradvis stivere, og tilstanden bedres. Tracheomalasi gir en "gjøende" hoste de første årene. Dette er vanlig, og ufarlig. Hosten blir som regel borte eller mindre hørbar når barnet blir større.

Refluks, bløtt luftrør og trang skjøt øker risikoen for å få mat, sure oppstøt og slim over i luftveiene. Resultatet kan bli stadige luftveisinfeksjoner. Oppfølging av lungelege/barnelege anbefales.

Fysioterapi

Hjelp og råd fra en fysioterapeut kan være nødvendig for å rense lungene for slim i perioder med for eksempel forkjølelse eller infeksjon i lungene. Det bør oppmuntres til allsidig fysisk aktivitet fra barnealder.

Det anbefales at barn med øsofagusatresi følges tett av fysioterapeut gjennom barne- og ungdomsårene for å forebygge skjevhet i nakke og rygg. Det er rapportert om asymmetri av skuldre. Det kan på sikt gi smerter i skuldrene. Nyfødte bør i løpet av kort tid få kontakt med

barnefysioterapeuten i kommunen, slik at vedkommende kan gjøre seg kjent med barnet og de utfordringene øsofagusatresi kan gi.

Prognose

Selv om flere har utfordringer i de første årene, er det gode framtidssikter. Foreldre forteller at de to til tre første årene var de mest strevsomme, men at det langsomt ble bedre.

Barn med tilstanden kan gå i barnehage eller være hos dagmamma. Noen trenger litt ekstra hjelp i barnehagen, spesielt når de skal spise. Du kan laste ned eller bestille Skolestartboka, om overgang fra barnehage til skole, på nettsidene til Senter for sjeldne diagnoser (www.sjeldnediagnoser.no - søk på «Skolestartboka» oppe til høyre på nettsiden).

Mestring av hverdagen

Å få et barn med ØA kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende., Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk å få et barn som er sykt. Hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før kan det være ekstra utfordrende. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling, og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Erfaring viser at saklig informasjon kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Det anbefales derfor å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål og reaksjoner med familie og nære venner. Å snakke med helsesøster og barnets fastlege vil være nødvendig. Ikke bare for at de kan være gode samtalepartnere, men de vil trenge god informasjon om diagnosen for å være gode støttepersoner.

Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med øsofagusatresi, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Helsesøster og fastlege kan henvise til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen hvis det er nødvendig. De vil hjelpe til med å bearbeide vanskelige følelser. I tillegg er foreldre velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser, som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med en sjelden diagnose.

Barn vil trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Det kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Kunnskap og gode svar når noen spør vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring, og et selvstendig liv. Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. Det er ofte foreldre som bekymrer seg mer enn barnet om hvordan for eksempel framtida vil bli.

Tenårene er en spesielt sårbar livsfase, og for mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose i denne perioden. Mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Husk sårbare perioder som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv kan by på utfordringer for barn, ungdom og voksne. Det er derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse om diagnosen, og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På den måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. I mange tilfeller kan det være klokt hvis brukeren har behov

for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt å utarbeide individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer, og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Brukerforeninger

Gjennom Norsk forening for øsofagusatresi, (www.nfoe.no) kan man få kontakt med brukere, foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Informasjonsmaterieill

Disse brosjyrene kan lastes ned fra våre nettsider (sjeldnediagnoser.no) eller bestiller fra senteret.

- Veileder om øsofagusatresi (34 sider, pdf).
- Denne diagnosebeskrivelsen som PDF-fil (12 sider, pdf).
- Oppsummering fra kurs for voksne med øsofagusatresi i 2013 (4 sider, pdf)
- Oppsummering fra familiekurs om øsofagusatresi i 2014 (4 sider, pdf)

Nyttige lenker

- Norsk forening for øsofagusatresi: www.nfoe.no
- En nordisk lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser: www.rarelink.no
- Support for families of children born unable to swallow www.tofs.org.uk
-

September 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer. Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).