

Anorektale misdannelser

Analatresi

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

ANOREKTALE MISDANNELSER

Anorektale misdannelser (ARM) er medfødte tilstander hvor nedre del av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har en synlig åpning. I tillegg er muskler og nerver rundt endetarmen påvirket. Tilstanden oppdages som regel rett etter fødsel. Behandling og oppfølging avhenger av misdannelsens alvorlighetsgrad.

Forekomst

I Norge fødes det cirka 10-15 barn hvert år med ARM, også kalt **analatresi**. Forekomsten av ARM er noe høyere hos gutter enn hos jenter.

Tegn og symptomer

Misdannelsen varierer i alvorlighetsgrad. Ved milde former kan endetarmsåpningen være for trang eller kunne ut noen millimeter foran der den normalt er plassert. Dette oppdages gjerne rett etter fødsel, eller når det blir problemer med forstoppelse i forbindelse med overgangen til fastere føde. Ved de alvorlige formene, der det ikke er noen synlig endetarmsåpning, trenger barnet behandling på sykehus og ofte en operasjon.

Omtrent halvparten av de som er født med ARM har også andre misdannelser eller syndromer. De vanligste misdannelsene er i urinveier/nyrer, hjerte, ryggmarg, skjelett og spiserør. Dersom tre eller flere av disse opptrer samtidig, kalles det VACTERL-assosiasjon (hver bokstav representerer et påvirket organ).

Om denne brosjyren

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.

Årsaker

Tidlig i fosterlivet har urinveier, tarm og kjønnsorganer en felles åpning. Normalt skjer en atskillelse av organene fra 5.-8. svangerskapsuke. Forstyrrelser i utviklingsprosessen gjør at denne atskillelsen blir ufullstendig, og endetarmsmisdannelsen oppstår.

Det er ingen kjent entydig årsak til at barn fødes med anorektal misdannelse. ARM kan være isolert (eneste medfødte misdannelse hos barnet), ikke isolert (sammen med andre misdannelser uten spesifikk genetisk diagnose) eller ledd i et syndrom der barnet gjerne har flere misdannelser og/eller utviklingshemming. Ved mistanke om ARM som ledd i et syndrom kan barnet henvises til genetisk veiledning på regionsykehusene. Gjentakelsesrisiko for isolert ARM hos søsken er liten.

Hvordan stilles diagnosen

Som regel oppdages misdannelsen rett etter fødsel når barnet blir undersøkt. Når tilstanden er bekreftet, blir barnet raskt overflyttet til et universitetssykehus med barnekirurgisk kompetanse. I de tilfeller hvor endetarmsåpningen bare er litt feilplassert, kan foreldene oppleve at barnet får diagnosen ARM senere, i forbindelse med forstoppelse hos barnet.

Behandling og oppfølging

Behandlingen avhenger av hvilken type anorektal misdannelse barnet har. De fleste må opereres.

Milde former for ARM

Hvis den nederste delen av tarmen er for trang, kan det være tilstrekkelig å utvide endetarmen, slik at avføringen kommer ut. Utvidelsen gjøres ved at en liten metallpinne, en Hegar-stift, føres inn i endetarmen. Dette omtales som *blokking*.

Blokking kan være første del av behandlingen når endetarmen er på feil sted. Når barnet er noen måneder gammelt blir barnet operert. Da flyttes endetarmen dit den normalt skal ligge.

Ved de milde formene kan barnet oppleve varierende grad av forstoppelse i oppveksten. Den kan behandles, og flere opplever kontroll over avføringen.

Mer alvorlige misdannelser

Ved alvorlige misdannelser der det ikke er en synlig åpning for endetarmen, eller hvor tarmen ikke har noen åpning i det hele tatt, får barnet utlagt tarm i form av en stomi (pose på magen). Etter noen måneder rekonstrueres endetarmsåpningen. Barnet må fortsatt ha stomi i noen uker før tarmen legges inn igjen. Avføringen vil etter operasjonen komme ut gjennom den nye endetarmen.

Etter at endetarmen er rekonstruert vil den nye åpningen være for trang til at avføringen kommer uhindret ut. Da er det nødvendig å utvide endetarmsåpningen med blokking. Det er individuelt hvor lenge endetarmen må blokkes. Foreldre får god opplæring og støtte i dette på sykehuset før de reiser hjem. Noen foreldre synes det er utfordrende å foreta denne behandlingen på egne barn. Ta kontakt med avdelingen barnet følges på dersom du opplever det som vanskelig, eller hvis barnet motsetter seg behandlingen.

Hos de fleste barn med ARM er musklene og nerveforsyning rundt endetarmsåpningen underutviklet i varierende grad. Dette gjør at det kan bli problemer med å kontrollere luft og avføring. Det finnes gode løsninger for å hindre avføringsproblemer.

Ved de alvorlige formene hvor det er utfordringer med forstoppelse og/eller avføringslekkasje, blir behandlingen mer omfattende. Et fiberrikt kosthold, rikelig med drikke (helst vann), gode toaletttrutiner og faste måltider virker gunstig på treg mage.

Avføringsmidler kan benyttes for å få tømt tarmen regelmessig. Når det er avføringsproblemer med alvorlig forstoppelse eller avføringslekkasjer, er det nødvendig med regelmessig tarmskylling.

En blindtarmstomi er et godt alternativ til å skylle via endetarmen når barnet er gammelt/modent nok til det. Blindtarmen brukes da til å lage en kanal fra tarmen og ut på magen, hvor tarmen skylles ved hjelp av et tynt plastrør som føres inn i stomien.

Målet med skylling er at tykktarmen skal være tom for avføring. Dermed blir det ingen lekkasje eller forstoppelse. Ikke alle opplever regelmessig tarmskylling som en tilfredsstillende løsning. For enkelte kan stomi være et godt alternativ.

Alle barn bør ha en god løsning på tarmproblematikken før skolestart. Bruk av bleier bør, hvis mulig, avsluttes før 5-6 års alder. Det kan oppleves vanskelig å velge mellom de ulike behandlingsalternativene, enten man velger for seg selv eller for sitt barn. Avgjørelsene tas i samarbeid med foreldre og barnet, hvis det er mulig, samt sykepleier, barnepsykiater og barnekirurg.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med ARM kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og behandling. 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 å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og nære venner. I tillegg kan foreldre snakke med helsesøster og barnets fastlege. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med ARM, dess bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt. Foreldre er 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.

Ta gjerne også kontakt med helsesøster eller fastlege som kan henvise videre til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen. De kan hjelpe til med å bearbeide vanskelige følelser.

Når barna blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldre lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet egne opplevelser. Etter hvert vil barnet trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om dette, og gode svar når noen spør, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv.

Barn er gode til å tilpasse seg egen livssituasjon. Foreldrene bekymrer seg ofte mer enn barnet om hvordan for eksempel framtida vil bli.

Tenårene er imidlertid en spesielt sårbar fase i menneskers liv. 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.

Når ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne **ta ansvar for egen behandling** som voksen, og for å finne mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer. Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkelte. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med bare litt tilrettelegging i hverdagen.

Sårbare perioder, som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv, kan by på utfordringer for barn og unge. Å starte planleggingen av slike overganger tidlig er derfor viktig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat, kan være gode støttespillere.

Å mestre eget liv, og å takle hverdagen, er vesentlig for alle mennesker. **Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne** med å overføre kompetanse til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På den måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

Hvis brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, kan det i mange tilfeller klokt å etablere en **ansvarsgruppe** og eventuelt utarbeide en **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 analatresi (www.analatresi.no) kan man få kontakt med voksne brukere, andre foreldre og familier som står i en lignende situasjon.

Informasjonsmateriell

(Dokumentene kan lastes ned fra sjeldnediagnoser.no, under ARM)

- Denne diagnosefolderen om anorektale misdannelser (12 sider, pdf).
- Veileder om anorektale misdannelser (38 sider, pdf).
- E-læringskurs om ARM ved skolestart (på senterets nettsider)
- Arabisk: Hefte om anorektale misdannelser (16 sider, pdf).
- Urdu: Hefte om anorektale misdannelser (16 sider, pdf).
- Norsk støttetekst til hefte på arabisk/urdu om anorektale misdannelser (16 sider, pdf).

Vi har produsert en norsk støttetekst for fagpersoner som svarer til innholdet i våre infohefter på urdu og arabisk. Den norske utgaven er ment å være et støtteredskap i veiledningssituasjonen, slik at du vet hva dine brukere har fått informasjon om.

Nyttige lenker

- www.analatresi.no

Norsk forening for analatresi. NFA har cirka 400 medlemmer, både barn, ungdom og voksne fra hele landet, noe som er verdifullt for å utveksle kunnskap og erfaring.

- www.rarelink.no

Nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.

- www.pullthrunetwork.org

Amerikansk pasientforening for foreldre til barn med bl.a. medfødte tarmlidelser.

Februar 2018

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 (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

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

Rådgivning

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

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/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

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor 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)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

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