

Apert syndrom

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

APERT SYNDROM

Apert syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig, kraniosynostose, (se egen folder). I tillegg er mellomansikt og overkjeve underutviklet. Derfor blir øye hulene grunne og øynene utstående. Sammenvekning av fingre og tær er også en del av syndromet. Operasjoner og behandling bedrer de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulike grader av et annerledes utseende.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsa at det finnes omkring 25 personer i Norge med Apert syndrom. Det fødes i gjennomsnitt ett barn annethvert år i Norge.

Årsaker

Apert syndrom skyldes en genfeil i FGFR2-genet. De fleste med syndromet er den første i sin slekt, og tilstanden skyldes da en nyoppstått genfeil (mutasjon). Dersom en person med Apert syndrom får barn, er det 50 % sjanse for at barnet arver syndromet.

Dette kalles autosomal dominant arvegang. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, slik som ved Apert syndrom, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved arvelige tilstander kan alle med Apert syndrom, foresatte, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre tegn, som i de fleste tilfeller oppdages rett etter fødsel.

Tegn og symptomer

Kraniet: For tidlig lukking av flere skallesømmer (vekstsoner), gir hjernen dårlig vekstplass og hodet får en uvanlig form. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst, kan det oppstå et for høyt trykk i hjernen. Hvis trykket ikke behandles kan det få konsekvenser for kognitiv utvikling og syn.

Ansiktet: Overkjeven er underutviklet, neseroten er bred og pannen står litt frem. Det underutviklede mellomansiktet fører til at bihuler, øreganger og luftveier blir trange. Tranghetene kan gi pusteproblemer som forsterkes ved infeksjoner når slimhinnene blir hovne. Noen får pustestopp under søvn.

Det er vanlig med hørbar pust og snorking.

Øye og syn: Fordi øyehulene er grunne, blir øynene utstående, og kan være vanskelige å lukke. Dette gjør at hornhinnene blir tørre, og mer utsatt for betennelse. Øynene står ofte langt fra hverandre. Skjeling og nær- eller langsynthet er vanlig.

Øre og hørsel: Øreknoklene i det indre øret kan være misdannet. Trange øreganger kan gi hyppige øreinfeksjoner i barneårene. Dette kan påvirke balanse, hørsel og språkutvikling.

Munn, svelg og tenner: Mange har tygge- og svelgvansker fordi svelg og kjeve ofte er mangelfullt utviklet. Ganen er vanligvis høy og smal og ganespalte forekommer. Dette kan være med på å gi suge-, spise- og talevansker. Fordi overkjeven er mindre enn normalt får tennene for liten plass og bittet kan bli dårlig.

Hender og føtter: Sammenvekning av fingre og tær omfatter alltid de tre midterst fingre/tær på begge hender/føtter. Disse har som regel en felles negl. Både tommel og lillefinger kan også være sammenvekst med de andre fingrene.

Føttene er korte og brede. I over 50 % er alle tærne sammenvekst. Dette kan gi problemer med bevegelse og gangfunksjon.

Skjelettet: Mange har stive ledd i skuldre, albuer, hofter og ryggrad. Sammenvekste halsvirvler forekommer. Dette fører til redusert bevegelighet, spesielt i skuldre og nakke.

Annet: Barn med Apert syndrom har ofte fysiske begrensninger i sine muligheter til å utforske verden. Operasjoner og hyppige sykehusinnleggelse bidrar til en forsinket utvikling. Noen har en mild eller moderat form for utviklingshemning grunnet misdannelser i sentralnervesystemet.

Barn med Apert svetter mye, spesielt om natten. I tenårene plages mange av alvorlige akneutbrudd.

Behandling og oppfølging

Craniofacialt team: er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. De har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med sjeldne misdannelser i hode-halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har Apert syndrom skal henvises til teamet.

Apert syndrom er en svært sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge en tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid.

Operasjoner: De fleste med Apert syndrom vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen opereres som nyfødte for å gi hjernen nødvendig vekstmulighet, slik at det ikke oppstår for høyt trykk. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Hjelmbehandling: Den vanligste operasjonsmetoden er avhengig av at det i etterkant av operasjonen brukes hjelm. Hensikten er at hodet skal forme seg etter hjelmen (ortosen) og gi en normal og symmetrisk form når barnets hodeskalle vokser. Den er tilpasset barnet sitt hode og er godt polstret slik at den ikke forstyrrer barnets aktiviteter. Hjelmen tilpasses hodestørrelsen fortløpende. Barnet må bruke hjelmen i 23 timer i døgnet. Hvor lenge de må bruke hjelpen er individuelt. Vanligvis brukes den i 8-9 måneder.

Hørsel: Det er viktig å kontrollere hørselen tidlig. Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder for å sikre sosial kontakt og god språkutvikling. Det finnes et enkelt høreapparat som monteres på et elastisk hårbånd som barnet har på hodet. Senere behandling kan være innsetting av dren eller tilpassing av høreapparat.

Luftveier: Mange opplever at de snorker og har pustestopp i forbindelse med søvn. Dette kan behandles på ulike måter avhengig av alvorlighetsgrad. Ved å fjerne mandlene bedres plassen i luftveiene. I mer alvorlige tilfeller trengs pustehjelp for eksempel fra en pustemaske som brukes om natten, CPAP (continuous positive airway pressure).

Syn: Øynene og synet bør undersøkes og følges opp av øyelege. Det er vanlig å trenge briller for å korrigere nær- eller langsynthet.

Hender og føtter: For å sikre en best mulig hånd- og gripefunksjon må det gjøres en tidlig vurdering av håndkirurgi. Kirurgisk deling av sammenvokste fingre skjer i løpet av de første leveårene og hånden får oftest god funksjon. Etter operasjon er trening helt nødvendig. Operative inngrep på føttene gjøres ved behov. Mange vil trenge spesiallagete sko.

Tenner: Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. En elektrisk tannbørste kan være et godt hjelpemiddel.

Ernæring: Riktig ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Apert syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling. Sondeernæring kan bli aktuelt. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Det

anbefales å få oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten.

Annet

Studier tyder på at både lære- og språkvansker, samt utfordringer i sosiale sammenhenger, er vanlig.

De fleste med Apert syndrom bør henvises til lokal PPT i forbindelse med barnehage – og skolestart. Barnehage og skole bør få informasjon i god tid slik at de ansatte er godt forberedt før barnet begynner.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Apert syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må de ivareta egne følelser og bekymringer. I den første fasen er det viktig at *begge foreldre* får kontakt med helsepersonell som har kunnskap om diagnose og behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er også sentral for at foreldre skal mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner.

Foreldre som har bearbeidet egne følelser, vil lettere kunne forstå og ta imot barnets reaksjoner og være i stand til å hjelpe dem videre.

Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, er nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det kan si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at hendene mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg».

Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase og mange er redde for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Ungdom med Apert syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykologisk påkjenning og virke inn på identitet og selvfølelse.

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med mer kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for behandling i voksen alder.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger ikke nødvendigvis sammen med hvor synlig en diagnose er. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av hvor synlig diagnosen er. Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte, nettverk og hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier gjør det mulig å leve godt med diagnosen.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for å få hjelp til å finne gode samtalepartnere lokalt.

Brukerforening

Gjennom Norsk Craniofacial Forening (www.craniofacial.no) kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Litteratur

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre eller pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale handikapp og forklare om behandlingsmetoder.

Last ned boken fra våre nettsider (43 sider, pdf)

- Boken «**Et annet ansikte**» er utgitt av Mun-H-Center - et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. Boken belyser i hvilken grad våre liv påvirkes av utseendet vi har fått. Boken bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet.
Les mer om boken på mun-h-center.se.
- Boken «**Et annerledes utseende**» inneholder både personlige refleksjoner om livet med et annerledes utseende og fagstoff om hva det innebærer å leve med slike tilstander. Boken har vært et samarbeidsprosjekt mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret.
Last ned PDF-utgaven fra våre nettsider (64 sider, pdf)
- «**Skolestartboka**» er gitt ut av Senter for sjeldne diagnoser, som et bidrag til å få til en bedre overgang fra barnehage til skole for barn med sjeldne diagnoser og funksjonsnedsettelse. Den kan lastes ned fra våre nettsider eller bestilles fra vårt senter.

Nyttige lenker

www.craniofacial.no - Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>

www.rarelink.no - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

www.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.ffe.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

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).