

OAVS

/Goldenhar syndrom /Hemifacial mikrosomi

OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi er medfødte kraniofaciale misdannelser som kjennetegnes ved at de to ansiktshalvdelene er utviklet ulikt.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

OAVS / GOLDENHAR SYNDROM / HEMIFACIAL MIKROSOMI

OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi er medfødte kraniofaciale misdannelser som kjennetegnes ved at to ansiktshalvdeler er ulikt utviklet. (Alle tre navn brukes om den samme diagnosen.)

OAVS er forkortelsen for de latinske betegnelsene på de organene hvor utviklingsforstyrrelsene er tydeligst.

O - *okulo* betyr øye,

A - *aurikulo* betyr øre,

V - *vertebral* betyr virvelsøylen,

S - *spektrum* betyr at det kan være misdannelser i mange organer.

Hemifacial mikrosomi betyr at den ene siden av ansiktet er mindre enn den andre.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, fødes det cirka 12 barn per år i Norge med diagnosen OAVS.

Årsaker

OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi har ukjent årsak og forekommer som enkeltstående tilfeller i en familie.

I de få tilfellene der flere i familien får diagnosen, ser arvegangen ut til å være autosomal recessiv hos noen (begge foreldre er friske bærere av genfeilen), og autosomal dominant hos andre (en av foreldrene har

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.

tilstanden og det er 50 % sjanse for gi genfeilen videre til barna.) Ved arvelige tilstander kan alle med OAVS, foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn (kliniske funn). Personer med OAVS / hemifacial mikrosomi bør henvises til genetisk veiledning for vurdering dersom den medfødte forandringen er ledd i et syndrom.

Tegn og symptomer

Ansiktet: Ansiktsskjelettet er ofte asymmetrisk, og hos cirka 20 % er dette meget uttalt. De fleste har en underutviklet underkjeve og mange har et ufullstendig kjeveledd.

Øye og syn: Alle med tilstanden har øyeforandringer. Hvite fortykninger (dermoider) på øyeeplet og i vevet rundt øyet er vanlig. Nedsatt syn, defekt lysbrytning, tett tårekanal og nedhengende øyelokk (ptose) forekommer.

Øre og hørsel: Ved den mildeste formen kan en liten forandring av øremuslingen eller en liten utvekst (tag) foran øret være det eneste synlige tegn på tilstanden. Mer enn 65 % har misdannelser i det ytre øret. Det kan være lite eller mangle helt. Misdannelser i mellomøret og det indre øret er vanlig. Øregangen kan være trang eller helt lukket, som fører til nedsatt hørsel. Hørselshemming kan også skyldes en skade på hørselsnerven eller i det indre øret.

Munn, svelg, tenner: Noen barn har problemer med å suge, tygge og svelge på grunn av ganespalte, lite utviklet underkjeve og nedsatt kraft i ansiktsmuskulaturen. Talen kan også bli påvirket.



Den underutviklede kjeven påvirker tannstillingen og tannutviklingen kan være forsinket.

Skjelett: Cirka 60 % har ulike typer misdannelser i virvelsøylen, særlig i nakken (cervicalcolumna).

Andre misdannelser: Flere får lengre pustestopp under søvn (søvnapné). Dette gir urolig søvn, snorking og føre til trøtthet om dagen. Misdannelser i andre organer som hjerte, nyrer, og lunger forekommer.

Behandling og oppfølging

Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Det 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 diagnosen OAVS kan henvises til teamet.

Hos små barn er det viktig å sikre at pust og spising fungerer godt. Avhengig av hvor alvorlige misdannelsene er, må barn gjennom flere undersøkelser og operasjoner.

Operasjoner: De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange. Kirurgisk behandling av ansiktet skjer trinnvis og individuelt.

Munn/svelg og tenner: kan være påvirket av misforholdet mellom over- og underkjeve. Tannregulering vil være nødvendig. Ganespalte opereres i løpet av første leveår.

Ernæring: OAVS kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. Utfordringene er ofte størst hos de minste barna. Kostholdet må tilpasses. Sondeernæring kan være aktuelt. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig der vanskene fortsetter.

Øre/hørsel: Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Et enkelt høreapparat kan monteres på et elastisk hårbånd som settes rundt hodet på barnet. Rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra cirka 10 års alder. Barn med nedsatt hørsel vil trenge spesialpedagogiske tiltak.

Øye/syn: bør følges opp jevnlig.

Skjelett: Det bør tas røntgen av nakkesøylen.

Andre misdannelser: For å finne ut om barnet har en hjerte- og nyre- og lungefeil bør disse organene undersøkes tidlig med ultralyd.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi 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 jeg er litt skjev i ansiktet. 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 OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomimå 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.ffo.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 iversettes.

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](https://www.facebook.com/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).