

Pfeiffer syndrom

Pfeiffer syndrom er en medfødt, arvelig tilstand som gir ulik grad av et annerledes utseende.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

PFEIFFER SYNDROM

Pfeiffer syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig kraniosynostose (se egne folder). I tillegg er mellomansiktet og overkjeven underutviklet. Derfor blir øyehulen grunn og øynene utstående. Operasjoner og behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulik grad av et annerledes utseende.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsa at forekomsten varierer fra 0,5-1 per 100 000 fødsler. Det vil si at det i Norge fødes 1 person med Pfeiffer syndrom hvert annet eller tredje år, like mange gutter som jenter.

Årsaker

Foreløpig kjenner man til to gen (FGFR1 og FGFR2) som med genfeil i kan resultere i Pfeiffer syndrom. Arvegangen er autosomal dominant som betyr at genfeilen dominerer 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, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan alle med Sæthre-Chatzen, foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

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.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn som i de fleste tilfeller oppdages rett etter fødsel. Iblant er de ytre tegnene så små at diagnosen først stilles i voksen alder, for eksempel gjennom at et barn eller annen slektning får diagnosen. Ultralydundersøkelse som blir tilbudt alle gravide rundt 18. svangerskapsuke, kan i noen tilfeller vise de mest alvorlige tilstandene (som Pfeiffer syndrom typene 2 og 3). Den spesifikke diagnosen kan kun bekreftes ved gentest.

Tegn og symptomer

Pfeiffer syndrom deles inn i **3 undergrupper; type 1, 2 og 3**.

Type 1 er vanligst, og kjennetegnes av moderate symptomer; flatt bakhode, underutviklet mellomansikt samt feilutvikling av fingre og tær. Barn med denne typen har normal kognitiv utvikling og god prognose.

Type 2 har alvorligere misdannelser av skallen, grunnere øyehuler, feilutvikling i armer og ben, neurologiske komplikasjoner blant annet vannhode (hydrocephalus) samt utviklingshemning.

Type 3 er lik type 2 med unntak av de komplekse skalle misdannelsene.

Type 2 og 3 er begge svært alvorlige tilstander, og er forbundet med forkortet livslengde.

Kraniet: Uvanlig høy skalle; skalleformen bestemmes ut fra hvilke sømmer og/eller antall sømmer som er for tidlig lukket, og i hvilken rekkefølge dette skjer. Hjernen vil søke alternative vekstmuligheter (derav den unormale skalleformen), men dette vil sjelden gi hjernen tilstrekkelig plass. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst, vil det oppstå et for høyt trykk. Dette kan gi symptomer som hodepine, kvalme/oppkast og generell utilpasshet hos barnet. Ubehandlet kan dette få konsekvenser som skade på synsnerven og ulik grad av kognitiv svikt.

Ansikt: Underutviklet mellomansikt som gir trange forhold i nese, svelg og luftveier. Dette påvirker både pust, søvn, tale og svelgfunksjon. Søvnapné forekommer.

Øye og syn: Grunne øyehuler gir varierende grad av utstående øyne, i noen tilfeller slik at øyet ikke kan lukkes. Dette kan føre til tørre øyne og fare for betennelse. Det er stor avstand mellom øynene. Nær- eller langsynthet er vanlig.

Øre og hørsel: Nedsatt hørsel grunnet feilutvikling i mellom- og i det indre øre, er vanlig. I tillegg er øregangen svært trang og bidrar til hyppige ørebetennelser.

Munn, svelg og tenner: Alle de tre Pfeiffer-typene har underutviklet overkjeve, som resulterer i pust- og søvnevansker i varierende grad. Det gir også utfordringer i utviklingen av tenner. Sammen med høy og smale gane kan dette få konsekvenser for blant annet bitt, tygging/svelging og tale.

Skjelett: Brede tommer og stortær som peker utover, sammenvokste tær og feilutvikling av fotknokler er vanlig.

Sammenvokstning av hals- og ryggvirvler forekommer hos over halvparten. Stivhet i andre ledd for eksempel albueleddet er ganske vanlig.

Sentralnervesystem og kognisjon: På disse områdene er de største forskjellene mellom type 1 og typene 2 og 3, der de sistnevnte er langt mer alvorlige både i forhold til mental utvikling, sykdomsutvikling og forkortet levetid.

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, plastisk kirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen kan henvises til teamet.

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

Operasjoner: Utover behandling av hydrocephalus (vannhode), vil de fleste med denne diagnosen trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Mange opereres i løpet av de første 6 levemånedene, 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. Operasjon av ansiktet vil kunne endre uteseende i varierende grad.

Hjelmbehandling: Den vanligste operasjonsmetoden er avhengig av at man i etterkant av operasjonen bruker en hjelm. Hensikten er at hodet skal forme seg etter hjelmen (ortosen) og gi en normalisert og symmetrisk form når barnets hodeskalle vokser. Ortosen er tilpasset barnets hode og er godt polstret slik at den ikke forstyrrer barnets aktiviteter. Hjelmen tilpasses hodestørrelsen fortløpende. Barnet må bruke ortosen 23 timer i døgnet. Hvor lenge man må bruke hjelmen er individuelt. Vanligvis brukes hjelmen 9-18 måneder etter operasjonen.

Øye/syn: Øynene og synet bør undersøkes av øyelege, og følges opp jevnlig. Nedhengende øyelokk kan opereres.

Øre/hørsel: Nedsatt hørsel kan behandles fra nyfødtalder. Det finnes et enkelt høreapparat festet til et elastisk hårbånd barnet har rundt hodet.

Systematisk oppfølging av pust, hørsel, syn og språk/ tale over tid, vil for mange være nødvendig. Tilrettelegging i form av hjelpemidler og treningsprogrammer kan være aktuelt i korte eller lengre perioder.

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).

Munn/tenner: Forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. Tannregulering vil være nødvendig.

Ernæring: Pfeiffer syndrom kan medføre spisevaner på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Ofte er dette vanskeligst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en normal spiseutvikling som mulig. 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. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig hvis spiseproblemene strekker seg over tid.

Skjelett: Misdannelser i ledd kan trenge operasjon for å bedre funksjon.

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.

Brukerforeninger

Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre som har Pfeiffer syndrom, foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

<http://www.craniofacial.no>

Litteratur

(Du finner lenkene under Pfeiffer syndrom på sjeldnediagnoser.no)

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg, for 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. Den har også bilder og tegninger av hodeskallens fasong som følge av for tidlig lukning av en eller flere av hodeskallens sømmer. Last ned boken fra våre nettsider (43 sider, pdf)
- Boken «**Et annat 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. Den 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 er et samarbeidsprosjekt mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Senter for sjeldne diagnoser og TRS kompetansesenter 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 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).