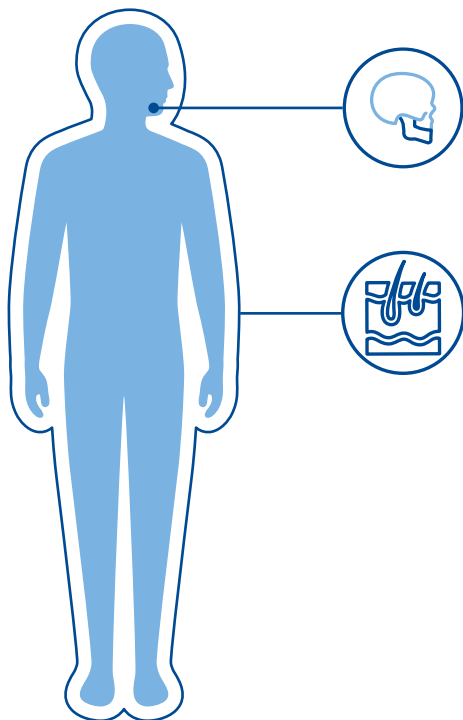


Gorlin syndrom



Gorlin syndrom er en arvelig hudtilstand som gir økt risiko for tidlig utvikling av hudkreft, basalcellecarsinom, og godartede kjevecyster. Mange har «pits» som er små og uregelmessige groper i håndflater og fotsåler.

GORLIN SYNDROM

Gorlin syndrom er en medfødt og arvelig tilstand som skyldes en genfeil. Det er økt risiko for tidlig utvikling av hudkreft (basalcellecarcinom) og godartede cyster/svulster, ofte i kjevene. Det er stor forskjell i symptomene fra person til person.

Gorlin syndrom kalles også *Basal Cell Nevus syndrom (BCNS)*, *Nevoid basal cell carcinoma syndrom (NBCCS)* og *Gorlin-Goltz syndrom*.

Alle med Gorlin syndrom kan ta direkte kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som blant annet tilbyr informasjon og veiledning.

Forekomst

Forekomsten er 1-9/100 00.

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle dette tilsi at det er omkring 250 personer i Norge med Gorlin syndrom.

Årsaker og arv

Tilstanden er arvelig og skyldes en genfeil i ett av flere gener som har en viktig rolle i normal cellevekst og celledeling. Vi kjenner til tre gen hvor genfeil er forbundet med Gorlin syndrom (PTCH1, PTCH2 og SUFU).

Når en person med Gorlin syndrom får barn, er det 50 % sjanse for at barnet arver genfeilen og får syndromet. Dette kalles **autosomal dominant arvegang**. Tilstanden hopper ikke over generasjoner.

Det betyr at barn som ikke arver genfeilen ikke kan gi den videre til sine barn.

Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personer med tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Hos omtrent halvparten av personer med Gorlin syndrom er en nyoppstått genfeil årsak.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning ved et universitets-sykehus. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

En gentest (blodprøve) vil ofte bekrefte diagnosen.

Tegn og symptomer deles ofte inn i **hoved- og sekundærkjennetegn**. Det kan være stor variasjon i symptomene, også innen samme familie.

Hovedkjennetegn

- **Basalcellecarsinom (BCC)**

BCC er en form for hudkreft som vanligvis opptrer tidlig i voksenlivet, men kan også oppstå i barne- og ungdomsalder. BCC opptrer som fortykkelser i huden, «knuter», eller sår, og kan komme flere steder på kroppen. Noen med Gorlin syndrom utvikler få BCC, mens andre får svært mange i løpet av livet. Denne typen hudkreft rammer ikke alle. Jo mørkere hudtypen er (mye pigment i huden), jo lavere er risikoen for å utvikle BCC.

- **Kjevecyster**

De fleste med Gorlin syndrom utvikler kjevecyster. Disse debuterer gjerne i tenårene. Forekomsten er høyest i alderen 10-30 år. Noen ganger kommer cystene allerede

fra 7-8 års alder, gjerne i begge kjever, i forbindelse med frembrudd av tenner.

Cystene er ikke farlige, men de kan gi ubehag som hevelser, smerter og skade tenner og omkringliggende ben. Cystene skal derfor behandles raskt og av erfarne tannleger, gjerne med kunnskap om Gorlin syndrom. Selv om de cystene blir fjernet, kan de komme igjen.

- **Pits**

Dette er små og uregelmessige fordypninger/groper i huden i håndflater og under fotsåler, som kan opptre fra barnealder. På engelsk kalles de *pits*. De synes bedre hvis hendene eller føttene har vært lenge i vann eller det er kommet skitt i håndflatene. Pits gir vanligvis ingen plager.

- **Tidlig forkalkning av sentralnervesystemet**

Dette er sjeldent, men kan være med på å bekrefte diagnosen. Forkalkningene er i hjernehalvdel mellom venstre og høyre hjernehalvdel og gir vanligvis ingen symptomer.

- **Hvis mor eller far, barn, søsken (førstegradsslekting) har Gorlin syndrom**, er dette også et hovedkjennetegn.

Sekundære kjennetegn:

- medfødt stort hode / økt hodeomkrets, framtreddende panne og stor avstand mellom øynene
- leppe-/ganespalte
- hjernesvulst (medulloblastom) (størst risiko de tre første leveår)
- blindhet grunnet (ubehandlet) hornhinnefordunkling, grå/grønn stær
- ulike synsforandringer som skjeling, lang- eller nærsynthet
- hjertefibromer (godartede svulster/bindevevsknuter i hjertet)
- eggstokk-fibromer (godartede svulster/bindevevsknuter i eggstokkene)
- godartede cyster i mageregion (tarmkrøset) og i lungene (pleura)
- medfødte skjelettforandringer som skjev rygg, forandringer i ribbein og ryggvirvler og/eller sammenvokste fingre.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan være vanskelig å stille. Noen får den først i voksen alder, særlig hvis diagnosen ikke er kjent i familien fra før. En gentest kan i mange tilfeller bekrefte diagnosen.

Stort hode og godartede cyster i kjevene kan være de første tegnene på Gorlin syndrom. Hvis en av foreldrene har diagnosen, bør barnet undersøkes for å få avkreftet eller bekreftet tilstanden. Da kan forebygging og behandling settes inn tidlig dersom barnet har diagnosen.

Klinisk diagnose stilles dersom personen oppfyller følgende:

- **to** hovedkjennetegn og **ett** sekundærkjennetegn eller
- **ett** hovedkjennetegn og **tre** sekundærkjennetegn

Genetisk bekreftet diagnose gjøres gjennom en gentest (vanligvis blodprøve)

Behandling og oppfølging

Behandlingen tar sikte på å forebygge utvikling av basalcellecarsinom. Derfor er det viktig å følge anbefalt oppfølging.

Fordi symptomer og plager varierer, er behandlingen individuell. Å finne gode spesialister lokalt er avgjørende. Ofte vil flere spesialister som hudlege, barnelege, ortoped, tannlege og øyelege være involvert.

Når en person har fått diagnosen, skal følgende retningslinjer for undersøkelse, behandling og oppfølging følges:

Hud

Basalcellecarsinom er lettere å behandle dersom det oppdages tidlig.

Derfor er det viktig at foreldre, og etter hvert barnet selv, «blir kjent» med huden sin slik at de ser hudforandringer. Alle med Gorlin syndrom skal ha regelmessige kontroller hos hudlege for å kartlegge og behandle hudforandringer.

BCC utvikles på ulike måter i huden, og vekstmønsteret bestemmer hvilket behandlingsalternativ som skal velges. Størrelse/omfang, antall, samt hvor på kroppen de oppstår, bestemmer hvordan BCC skal behandles.

Tverrfaglig Gorlin-ressursgruppe ved Oslo universitetssykehus

I 2013 opprettet Oslo universitetssykehus (OUS), Rikshospitalet, en nasjonal tverrfaglig ressursgruppe hvor Gorlin-pasienter kan få en vurdering. Denne tverrfaglige ressursgruppa består av hudlege, tannhelsepersonell, øyelege, ortoped, barnelege, genetiker samt rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser. Hvis det er mistanke om at en person har diagnosen eller hvis personer med Gorlin syndrom ønsker en tverrfaglig vurdering, kan de henvises til teamet. Der får de en kartlegging, veiledning og rådgiving.

Fastlege eller tannlege kan henvise til klinikken, eller ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser.

Alle med Gorlin syndrom kan ta direkte kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som blant annet tilbyr informasjon og veiledning.

Det er hudleger som bestemmer hvilken behandlingsform som skal velges. Behandlingen kan være:

- ulike former for kirurgi
- PDT (fotodynamisk terapi)
- kryoterapi (frysebehandling)
- CO2-laser, alene eller sammen med curetage (skraping)
- lokalbehandling med immunmodulerende kremer

Alle med GS bør bruke solbeskyttelse med høy faktor, minst 25-30. Bruk klær/hodeplagg for beskyttelse fra sola. Begrens tiden i sola. Solarium bør unngås.

Begrenset opphold i sola kan medføre behov for tilskudd av D-vitaminer.

Pits krever ingen behandling.

Kjeve

Det er viktig med regelmessig oppfølging av tenner og kjeve, gjerne hos tannlege med kompetanse om Gorlin syndrom. Røntgenundersøkelse er helt nødvendig for å oppdage og kartlegge forandringer i kjevene. Stråledosen skal holdes **så lav som mulig**, men ikke lavere enn at undersøkelsen er diagnostisk akseptabel.

Det anbefales at barn allerede fra 8 års alder undersøkes årlig hos tannlege med tanke på kjevecyster, gjerne i samarbeid med TAKO-senteret på Lovisenberg sykehus i Oslo (www.tako.no). Dette er et nasjonalt tannhelsekompetansesenter som har spesialkunnskap om diagnosen og behandlingen av kjevecyster. Kjevecyster fjernes kirurgisk.

Siden Gorlin syndrom er en sjelden medisinsk tilstand som påvirker tenner og kjeve, blir undersøkelse og tannbehandling i vesentlig grad dekket av Folketrygden, se kapittel 5-6. (Se A-listen på tannlegeforeningen.no.)

Øyne

Øynene skal undersøkes av øyелеge så tidlig som mulig etter at diagnosen Gorlin syndrom er stilt, for å utelukke hornhinnefordunkling, grå eller grønn stær eller andre synsforstyrrelser som skjeling og nær- eller langsynthet.

Hjerte, eggstokker og lunger

Ultralyd av hjertet og undersøkelse av mage, eggstokker og lunger, gjøres med tanke på cyster når Gorlin syndrom er bekreftet.

Ultralyd av eggstokkene gjøres fra fertil alder.

Undersøkelsene blir gjort kun én gang dersom alt er normalt.

Bruk av røntgen og stråling

Som en hovedregel anbefales å unngå røntgenundersøkelser, med mindre det er helt nødvendig.

Der det er nødvendig å ta et røntgenbilde, for eksempel ved mistanke om brudd, ved alvorlig sykdom eller ved mistanker om cyster i kjeve, må det selvsagt tas røntgenbilder. Rutinemessige røntgenoppfølging skal vurderes nøye, og om mulig unngås. Gjentatte strålinger kan øke faren for utvikling av BCC.

Forskning

Hudkreftbehandling er i stadig utvikling. For noen år siden kom det et medikament i tablettform, til bruk ved omfattende BCC.

Medikamentet kan redusere størrelsen på eksisterende basalcellecarcinom og hindre/ begrense dannelsen av nye. Effekten varer vanligvis bare så lenge medikamentet brukes. Preparatet er godkjent for bruk når annen behandling ikke hjelper, og gis kun til voksne

Behandlingen er effektiv, men har flere bivirkninger. Det forskes for å finne enklere behandling med færre bivirkninger.

Barnehage og skole

I barnehagen og på skolen bør det gis informasjon om hva Gorlin syndrom er og hva man skal ta hensyn til. (Se senterets «[Skolestartboka](#)»). Du finner den på www.sjeldnediagnoser.no, eller du kan bestille den fra senteret.)

Flere med Gorlin syndrom har erfart at de har sliter eller har slitt med lære- og adferdsvansker og melder om konsentrasjonsvansker som gjør/gjorde det utfordrende på skolen. Dette er ikke beskrevet i litteraturen, så det er vanskelig å si om dette har en sammenheng med Gorlin syndrom. Utfordringer kan gi behov for ulike typer tilrettelegging og tiltak. Det kan for eksempel være at pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) skal kobles tidlig inn for å hjelpe barnet slik at skolehverdagen blir så god som mulig.



Mestring av hverdagen

Å få et barn med Gorlin syndrom kan for mange foreldre oppleves som utfordrende. Det er helt normalt at det for noen foreldre oppleves vanskelig. Hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før kan det være ekstra utfordrende. Det blir 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 informasjon om diagnosen 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 fastlege kan være klokt; ikke bare som gode samtalepartnere, men også fordi 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 Gorlin syndrom, 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.

Foreldre er også 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 med eller uten støtte fra 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 fase, 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.

Erfaringer fra den tverrfaglige Gorlin-gruppens møter med voksne pasienter er at mange voksne har vært gjennom mange og smertefulle behandlinger.

Gjennom fastlegen kan du bli henvist videre til personell med psykologisk utdanning.

Andre informasjonskilder

- **Gorlin syndrom støttegruppe Norge**
Lukket Facebook-gruppe der personer med Gorlin syndrom og pårørende utveksler informasjon, råd og erfaringer.
- **Gorlin Syndrome Support Group**
Lukket, internasjonal Facebook-gruppe der personer med Gorlin og pårørende utveksler informasjon, råd og erfaringer.
- **www.gorlingroup.org**
Internasjonalt nettforum for familier med Gorlin syndrom

Oktober 2018

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo