

Pfeiffer syndrom

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

PFEIFFER SYNDROM

Pfeiffer syndrom er en medfødt arvelig tilstand med tre forskjellige undergrupper (type 1, 2 og 3) som har svært ulik alvorlighetsgrad. Mange har kraniosynostose som hindrer en normal vekst av hodeskallen. I noen tilfeller er panne/mellomansikt/ kinnbein og overkjeven underutviklet. Dette kan gi grunne øyehuler og utstående øyne. Tilstanden gir en ulik grad av et annerledes utseende og utviklingshemming.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag varierer forekomsten fra 0,5 til 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.

Om denne brosjyren

Brosjyren er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med seksjon for barnenevrokirurgi og avdeling for plastikk- og rekonstruktiv kirurgi ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet.

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.

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. 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, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved arvelige tilstander kan alle med Pfeiffer syndrom, foresatte eller slektninger, få tilbud om genetisk veiledning i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn som hos noen oppdages rett etter fødsel. Er det mistanke om vekstforstyrrelse i en av skallens vekstsoner og eller ansiktsknokler, må barnet henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Teamet har nasjonalt behandlings og oppfølgingsansvar for alle med sjeldne misdannelser i hode- og halsområdet. Teamet består av spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts og kjevekirurgi, ørenesehalssykdommer, øyesykdommer, genetik, logopedi, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Ved Pfeiffer type 1 kan de ytre tegnene være så små at diagnosen først stilles i voksen alder, for eksempel gjennom at et barn eller annen slektning får diagnosen. Diagnosen bekreftes ved gentest.

Tegn og symptomer

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

Type 1 er vanligst og kjennetegnes i de fleste tilfeller av kraniosynostose, et moderat underutviklet mellomansikt og feilutvikling av fingre og tær. Barnet har vanligvis normal kognitiv utvikling og god prognose.

Type 2 har en svært alvorlig kraniosynostose med sammenvoksing av alle sømmene i hodeskallen, alvorlig påvirkning av veksten i ansiktet og sammenvoksinger av flere ledd og forandringer i hender og føtter. Mange utvikler vannhode (*hydrocephalus*) og har 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 ofte forbundet med forkortet livslengde.

Ansikt: Syndromet gir underutviklet mellomansikt med flere ledsagende utfordringer som gir trange forhold i nese, svelg og luftveier. Dette påvirker både pust, søvn, tale og svelgfunksjon. Ved type 2 og 3 kan misdannelsene være livstruende ved fødsel.

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

Øre og hørsel: Nedsatt hørsel grunnet feilutvikling i mellomøret og i det indre øret 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 puste- og søvnevansker i varierende grad. Dette gir også utfordringer i utviklingen av tenner. Sammen med høy og smal gane kan dette få konsekvenser for blant annet bitt, tygging, svelging og tale.

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

Sammenvoksing av hals- og ryggvirvler forekommer hos over halvparten. Stivhet i andre ledd, for eksempel albuleddet, 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 når det gjelder mental utvikling, sykdomsutvikling og forkortet levetid.

Behandling og oppfølging

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

Operasjoner

De fleste med Pfeiffer 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.

Pfeiffer syndrom er en kompleks tilstand med vekstforstyrrelse i skallebenet, og det anbefales at barnet blir operert ved 2- 6 måneders alder med kikkhullskirurgi for å bedre hjerneskillens vekstmulighet. Ved en slik operasjon åpnes den/de affiserte sømmene gjennom 1-2 små snitt som er ca 2-3 cm lange. Skallen vil da kunne vokse normalt og gi plass til hjernens vekst. Vanligvis reiser barnet hjem dagen etter inngrepet.

Det er nødvendig å bruke en hjelm etter kikkhulloperasjoner, slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og må brukes det meste av døgnet. Barnet følges ved kirurgisk dagavdeling for barn. Vanligvis brukes hjelmen i 6 til 18 måneder etter operasjon.

Du kan lese om behandlingsprogrammet på oslo-universitetssykehus.no

I tilfeller hvor kikkhullskirurgi ikke er tilstrekkelig, vil det være nødvendig med en operasjon hvor sømmene åpnes samtidig som skallen bygges ut for å gi nok plass til at hjernen skal kunne vokse. Om nødvendig korrigeres skalleformen samtidig. Dette er en mer langvarig operasjon, og barnet må være innlagt på Rikshospitalet i 4 til 7 dager.

Mange med Pfeiffer type 2 og 3 har et alvorlig underutviklet mellomansikt som kan gi utfordringer og påvirke syn, pust og matinntak. Da er det nødvendig med en operasjon hvor mellomansiktet flyttes frem. Dette er et større inngrep som krever et lengre sykehusopphold. Som oftest blir denne operasjonen utført når barnet er mellom 6 og 12 år. Barnet og foresatte vil bli godt forberedt med jevnlig samtaler hos BUP/psykolog før operasjonen utføres.

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 ved å bruke et enkelt høreapparat festet til et elastisk hårbånd barnet har rundt hodet.

Luftveier: Mange opplever at de snorker og har pustestopp i forbindelse med søvn (søvnapné). 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 pustemaskin som brukes om natten, CPAP (*continuous positive airway pressure*).

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.

Munn/tenner: Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. Tannregulering vil være nødvendig.

Ernæring: Pfeiffer syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn, svelg og luftveier. Ofte er dette vanskeligst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en så 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 Pfeiffer syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen kan være 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 øynene mine er litt annerledes. 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 Pfeiffer syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykisk 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 bør 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

(Disse kan lastes ned 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.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.ffe.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

Januar 2019

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).