

Pierre Robin sekvens

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

PIERRE ROBIN SEKVENNS

Pierre Robin sekvens (PRS) er en medfødt tilstand med ukjent årsak. Tilstanden kjennetegnes ved en svært liten underkjeve, tilbaketrukket tunge og oftest ganespalte. Hovedsymptomene er puste- og spisevansker, særlig i første leveår. Pierre Robin sekvens er en sammensatt og variabel tilstand, enten den opptrer alene eller knyttet til annen diagnose. Å finne primærdiagnosen vil være avgjørende for riktig behandling og prognose.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag fødes det cirka 6 personer hvert år med Pierre Robin sekvens i Norge.

Om denne brosjyren

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

Beskrivelsen i brosjyren gjelder ikke alle med denne 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.

Årsaker

I cirka halvparten av tilfellene opptrer PRS isolert, det vil si uten andre tilhørende (assosierte) misdannelser. Årsaken til isolert PRS er ukjent. Omtrent 10 % av de isolerte tilfellene av PRS er «familiære»; det betyr at man finner flere tilfeller i samme familie. Den genetiske årsaken er foreløpig ikke sikkert identifisert, men noen studier antyder at enkelte sjeldne tilfeller av isolert PRS kan ha sammenheng med genet SOX9.

PRS kan være ledd i et syndrom. Eksempel på syndrom assosiert med PRS er Stickler syndrom (kollagensykdom). Mekanismer for arvegang vil variere avhengig av hvilket syndrom det er.

Hvordan stilles diagnosen?

Pierre Robin sekvens oppdages like etter fødsel ved ytre kjennetegn.

Ved mistanke om et spesifikt syndrom kan diagnosen i mange tilfeller bekreftes ved en kromosomundersøkelse eller gentest.

Tegn og symptomer

Med sekvens menes at symptomer og tegn utløser hverandre i et kjent mønster. Det finnes noen typiske tegn hos personer med Pierre Robin sekvens:

- En svært liten eller tilbaketrukket underkjeve som fører til at tungen lett kan falle bakover og stenge luftrøret. Presset økes mot ganen i fosterlivet, og mange fødes med ganespalte.
- Barn som blir født med PRS kan ha store problemer med å puste fordi tungen legger seg over svelget og stenger luftveiene. Dette kan, i tillegg til motoriske forstyrrelser i svelg- og neseregion, skape dramatiske og alvorlige episoder med pustevansker det første leveåret. Nyfødte med PRS har mer eller mindre uttalt tetthet i øvre luftveier og problemer med pusting, spising (suge- og svelgevansker), søvn og vekst.

- Barn med Pierre Robin sekvens bruker ekstra energi på å puste og spise.
- Noen med ganespalte kan ha en mild hypernasalitet ("snakke gjennom nesen»).
- Det første året med et barn som har Pierre Robin sekvens kan være krevende og vanskelig på grunn av søvnevansker, pustevansker og utfordringer med spising.

Behandling og oppfølging

Nasjonalt behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (**Craniofacialt team**) ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet har det nasjonale behandlings- og oppfølgingsansvaret for alle pasienter med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. Teamet består av 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 Pierre Robin sekvens kan henvises dit.

For de fleste med PRS vil underkjeven vokse tilstrekkelig de første årene slik at puste- og spisefunksjonene blir gode nok. Det betyr at de fleste barn ikke trenger behandling etter de første par leveår, utover oppfølging av ganespalten.

Når barnet er utvokst kan en liten underkjeve opereres med ortognatisk (bittkorrigerende) kirurgi, og eventuelt hakeplastikk gjøres ved behov.

Spalteteam: Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet og Haukeland universitetssjukehus i Bergen har egne spalteteam for alle som er født med leppe-kjeve-gane-spalte. Barn med ganespalte henvises dit for videre oppfølging. Bittutvikling og tale følges opp, og behov for sekundær operasjon for luftutslipp til nesen blir vurdert.

Luftveier

Søvnregistrering (*polysomnografi*) er viktig for å undersøke obstruktiv søvnapné og få et objektivt mål på pustevanskene. Det er viktig å sikre frie luftveier. Frie luftveier kan sikres på ulike måter:

- Legge barnet slik at tungen ikke faller bakover (mageleie eller stabilt sideleie med hodet til den ene siden)
- Ved behov bruke nese-/svelgetube etter anbefaling fra lege
- Feste tungen til nedre leppe frem til ganeoperasjon, som skjer når barnet er cirka 1 år.
- I andre tilfeller kan pusten bedres ved at underkjeven forlenges slik at tungefestet trekkes fremover. Det lages da et kirurgisk brudd baktill i kjeven som deretter skruses fremover 1mm om dagen (distraksjon) til ønsket størrelse og posisjon.
- I sjeldne tilfeller lages en *tracheostomi* («hull på halsen») som barnet puster gjennom.
- Det kan være aktuelt med CPAP (*continuous positive airway pressure*) og kirurgiske tiltak.

Ernæring

Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Pierre Robin sekvens medfører spisevansker fordi det er vanskelig å puste og suge samtidig. Pusteproblemer, spalte og redusert bevegelighet i tungen gjør det vanskelig å suge, slik at amming blir vanskelig, og spesielt flaskesmokk eller sondeernæring (nesesonde eller gastrostomi (PEG)) er aktuelt for mange. *Refluks* (at maten kommer opp i spiserøret fra magesekken) krever både medisinsk og ernæringsmessig oppfølging. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Etter hvert vokser kjeven og mange barn vil begynne å spise normalt i løpet av de to første årene. Dersom barnet ikke klarer å spise nok og ikke vokser tilstrekkelig, kan det være behov for sondeernæring i tillegg, eventuelt PEG.

Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Kostholdet må tilpasses. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog eller spiseteam for tilrettelegging anbefales, særlig hvis vanskene strekker seg over tid.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose som Pierre Robin sekvens 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 haka mi er litt liten. 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 Pierre Robin sekvens må kanskje 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 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.

Senter for sjeldne diagnoser

Ta gjerne kontakt med oss i 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

(Du finner lenkene under *Kraniosynostoser* 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 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. Den 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

- <http://tako.no>

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT)

- Craniofacialt team, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk etter "craniofacialt team" på www.oslo-universitetssykehus.no, eller finn den direkte lenken på våre nettsider.

- <http://www.rarelink.no>

Nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelse og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

- <http://www.lgs.no>

Foreningen for leppe-gane-spalte.

- <http://ffo.no>

Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

- <http://www.craniofacial.no>

Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

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).