

Sæthre-Chatzen syndrom

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

SÆTHRE-CHOTZEN SYNDROM

Sæthre-Chotzen syndrom er en medfødt, arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig kraniosynostose (se egen folder). Vanligvis er én eller begge kronsømmer påvirket.

Diagnosen kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad, og gir ulik grad av et annerledes utseende

Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men et internasjonalt anslag tilsier at det fødes 1-2 personer hvert år i Norge. Internasjonalt anslår man forekomsten 1-9 per 100.000.

Årsaker

Genfeil i TWIST 1 er årsaken til Sæthre-Chotzen.

Syndromet er arvelig og arvegangen er autosomal dominant. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere 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, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Diagnosen kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad, også innen samme familie.

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.

Mange autosomt dominante tilstander skyldes imidlertid 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.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn, som noen ganger kan oppdages rett etter fødsel. Iblant er de ytre tegnene så små at diagnosen først stilles i voksen alder, for eksempel ved at en slektning får diagnosen. En gentest eller kromosomundersøkelse vil bekrefte diagnosen.

Tegn og symptomer

Kraniet og ansiktet: En for tidlig lukking av sømmene i hodet kan oppstå bare på den ene siden eller på begge. Dersom den er ensidig blir ansiktet og skallen asymmetrisk (skjev). Lavt hårfeste i pannen er vanlig.

Øye og syn: Øyelokkene kan være hengende (ptose) på en eller begge sider. Skjeling forekommer, og tårekanalene kan være tette.

Øre og hørsel: Små og lavtsittende ører med avvikende form kan være en del av syndromet. Hørselen kan være nedsatt.

Munn, svelg, tenner: Tenner kan vokse på feil sted, eller det kan være for mange tenner. Ganespalte forekommer.

Fingre, tær, skjelett: Noen har korte fingre og brede tær.

Sammenvokste ryggvirvler kan forekomme.

Indre organer: Hjertefeil forekommer.

Behandling og oppfølging

Alle som har diagnosen Sæthre-Chatzen syndrom skal henvises tidligst mulig til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Tidlig henvisning er viktig for å kunne planlegge riktig (mest mulig skånsom) behandling. Tjenesten har det nasjonale behandlings og oppfølgingsansvar for pasienter med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, ansikts og kjeve kirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi og tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser.

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

Operasjoner: De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte for å gi hjernen optimal vekst.

Kikkehullsoperasjon

Ved kraniosynostoser som Sæthre-Chatzen anbefales det at barn starter behandlingen ved 3 - 6 måneders alder med kikkhullskirurgi for å bedre hjerneskillens vekstmulighet. Ved en slik operasjon åpnes den affiserte sømmen 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.

Hjelmbehandling

Etter en slik operasjon er det nødvendig å bruke en hjelm i 6-18 måneder slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og må brukes det meste av døgnet. Barn følges videre ved kirurgisk dagavdeling på Rikshospitalet.

Les om behandlingsprogrammet på <https://oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/kraniosynostose-vekstforstyrrelse-i-hodeskallen>

Alternative operasjoner

I noen tilfeller kan det ikke brukes kikkhullinngrep. Da vil det være nødvendig med en operasjon hvor man åpner sømmene og samtidig bygger skallen ut for å gi nok plass, og om nødvendig korrigere skalleformen. Det er en mer langvarig operasjon, og barnet må være innlagt på Rikshospitalet i 4-7 dager. Det er da vanligvis ikke nødvendig med hjelmbehandling.

Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Operasjoner i ansiktet vil kunne endre utseendet i varierende grad.

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

Øre/hørsel: Det er viktig å kontrollere hørselen tidlig. Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødt alder for å sikre sosial kontakt og god språkutvikling.

Munn/tenner: Forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. Regulering kan bli aktuelt.

Luftveier: Mange opplever at de snorker og har pustestopp i forbindelse med søvn. Dette kan behandles på ulike måter, avhengig av alvorlighetsgrad.

Ernæring: Riktig ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Sæthre-Chatzen syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling.

Hender/føtter: Disse vurderes av et team med håndkirurg og ergoterapeut med spesialkompetanse for å vurdere funksjonen.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Sæthre-Chatzen 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 øynene mine står litt 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. Noen ungdommer med Sæthre-Chatzen 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.

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 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. 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 diagnoser, 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

- Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.
www.craniofacial.no
- Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk på "craniofacialt team" på <https://oslo-universitetssykehus.no>
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.
www.tako.no
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon
www.ffe.no

Juni 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:

Børrestuveien 3, 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).