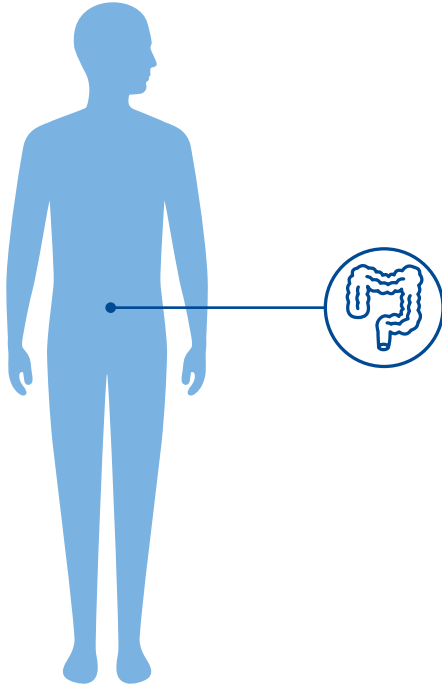


Currarino syndrom



Currarino syndrom er en medfødt, arvelig tilstand som virker inn på tarmfunksjonen og kan gi en kronisk forstoppelse.

CURRARINO SYNDROM

Currarino syndrom er en medfødt, arvelig tilstand hvor nedre del av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har en synlig åpning (anorektal misdannelse), sammen med en oppfylling like foran korsbenet (presacral masse).

I tillegg er det en spesiell utforming på nedre del av ryggvirvlene (sacrum anomali). Noen kan også ha forandringer i spinalkanalen (ryggmargskanalen), som for eksempel ved tjoret ryggmarg (tethered cord).

Tilstanden beskrives også som *Currarino triade* eller *hereditær sacral dysgenesi*.

Forekomst

Det fødes cirka 1-9 barn med Currarino syndrom per 100.000 fødsler. I Norge vil dette si fra 0 til 5 barn i året .

Årsaker og arv

I mange tilfeller av Currarino syndrom finner man ingen årsak. I noen tilfeller er årsaken en genfeil i MNX1-genet (tidligere kalt HLXB9) .

Arvegangen i tilfeller hvor genfeil i MNX1 er årsak, er **autosomal dominant**. Det vil si at genfeilen

vil dominere 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.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om **genetisk veiledning**. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi slik veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise

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.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på ytre kjennetegn, symptom og bildediagnostikk. En annerledes endetarmsåpning kan i noen tilfeller sees ved fødsel eller rett etter. Kraftig forstoppelse kan være et annet symptom. I mange tilfeller kan en gentest bekrefte diagnosen, men i flere tilfeller finner man ikke genfeil.

Tegn og symptomer

Currarino syndrom kan gi svært varierende plager, fra ingen symptomer til kronisk forstoppelse, som er det vanligste symptomet.

Personer med Currarino syndrom har en kombinasjon av en eller flere følgende tegn:

- Anorektal misdannelse er en medfødt tilstand som påvirker endetarm og tarmfunksjonen. Ved Currarino er ofte endetarmsåpning for trang (*analstenose*) og kan ha et traktformet utseende
- Misdannelse/ending på nederste del av ryggraden (*sacralanomali*)
- Svulst i bekkenet foran korsbenet

Behandling og oppfølging

Behandling av forstoppelse er avhengig av alvorlighetsgrad. Mange starter først med kostholds-tilpasning og avføringsmidler.

Hvis dette ikke gir god nok effekt, kan det være aktuelt å skylle tarmen, enten via en blindtarmstomi eller via rektum. En sjelden gang vil det være aktuelt med stomi (pose på magen). Tiltakene gjøres i samarbeid med behandlende lege. Det er viktig at forstoppelsen behandles tilfredsstillende. Det kan være aktuelt med tverrfaglig oppfølging av barnekirurg, stomisykepleier, nevrokirurg og helsepersonell med erfaring i psykisk helse.

Kirurgisk fjerning av svulsten gjøres oftest i løpet av det første leveår .

Det tas alltid en vevsprøve av endetarmen hos alle som er forstoppet, for å utelukke at annen sykdom i tarmen kan være årsak til forstoppelsen.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med Currarino syndrom kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende.



Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før.

I den første fasen er det viktig at **begge foreldre** får kontakt med helsepersonell som har erfaring

og kunnskap om diagnosen og behandling. 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 **saklig informasjon kan fremme positive holdninger**, forståelse og aksept. Det anbefales å være **åpen om diagnosen**, slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og nære venner. I tillegg kan foreldre snakke med **helsesøster** og barnets **fastlege**. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med Currarino syndrom, dess bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt.

Foreldre er 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. Ta gjerne også kontakt med helsesøster eller fastlege som kan henvise videre til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen. De kan hjelpe til med å bearbeide vanskelige følelser.

Når barna blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldre lettere

kunne ta imot barnets reaksjoner hvis de selv har bearbeidet egne opplevelser.

Etter hvert vil barnet trenge **alderstilpasset informasjon** om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om dette, 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 i menneskers liv. 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. Når ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen, og for å finne mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkelte. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet.

Andre klarer seg med bare litt tilrettelegging i hverdagen.

Sårbare perioder, som **overgang fra barnehage til skole**, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv, kan by på utfordringer for barn og unge. Å starte planleggingen av slike overganger tidlig er derfor viktig. Senter for sjeldne diagnoser, og lokalt hjelpeapparat, kan være gode støttespillere.

Å mestre eget liv, og å takle hverdagen, er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å **overføre kompetanse 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 utarbeide en **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.

Brukerforeninger

Gjennom Norsk forening for analatresi, NFA (www.analatresi.no), kan man få kontakt med voksne brukere med diagnosen, andre foreldre og familier som står i en lignende situasjon.

Nyttige lenker

Orphanet - internasjonalt nettsted med informasjon om sjeldne diagnoser, behandlingssteder osv i Europa:

<https://www.orpha.net>

Januar 2020

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