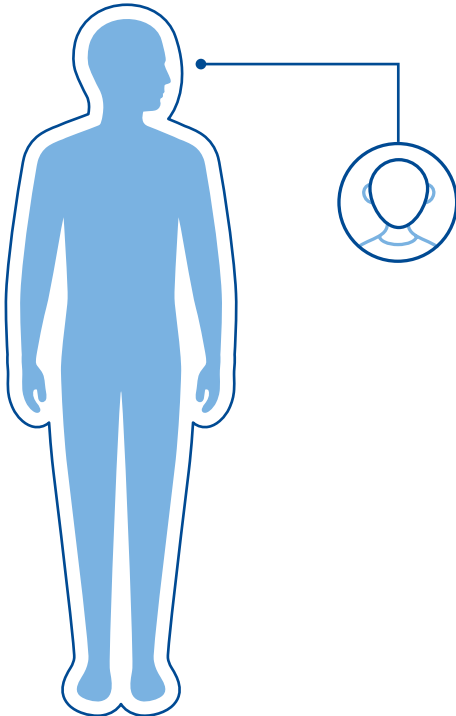


Freeman Sheldon syndrom



Freeman Sheldon syndrom er en medfødt tilstand som påvirker skjelett, og som gir et karakteristisk ansikt med liten hake, nese og munn. Klumpfot er ikke uvanlig. Tilstanden er sammensatt og varierer i alvorlighetsgrad.

FREEMAN-SHELDON SYNDROM

Freeman-Sheldon syndrom er medfødt og omfatter misdannelser i skjelett og ansikt. Symptomene gir et karakteristisk ansikt med liten hake, nese og munn (plystremunn) og kalles derfor også for *Whistling face syndrome*. Stivhet i leddene i fingre og tær samt klumpfot er noen typiske tegn.

Forekomst

Forekomsten er ukjent.

Årsaker

Mutasjoner i MYH3-genet kan i noen tilfeller være årsak til Freeman-Sheldon syndrom. Der det ikke finnes en slik mutasjon er årsaken ukjent. Syndromet kan følge autosomal dominant arvegang, autosomal recessiv arvegang eller være en nyoppstått mutasjon.

De fleste tilfeller med Freeman-Sheldon syndrom skyldes en nyoppstått genfeil hos de som har syndromet, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved autosomal dominant arvegang dominerer genfeilen 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.

Ved autosomal recessiv arvegang arves genfeil fra både mor og far samtidig.

Begge foreldre er friske bærere, og det er ved hvert svangerskap 25 prosent sannsynlighet for at barnet skal få sykdommen, (25 prosent sannsynlighet for å være helt frisk og 50 prosent risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.)

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 arvelige tilstander kan alle med Freeman-Sheldon syndrom, foresatte eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, som også kan henvise til genetisk avdeling ved hjemsted. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av kliniske funn. Genetisk testing er mulig, men vil ikke alltid gi et svar.

Tegn og symptomer

Freeman-Sheldon syndrom er en tilstand som oftest påvirker ansikt, hender og føtter. Tilstanden kan gi flere forskjellige tegn og symptomer. Her nevnes de vanligste som sees hos de som har syndromet.

Ansikt: Fremtredende panne, tydelige nesefurer, stor avstand mellom overleppen og undersiden av nesen.

Munn: Liten munn og tunge og høy gane kan gi svelg- og spiseproblemer, og føre til lav vektøkning.

Øyne: Dyptliggende øyne med stor avstand. Nedhengende øyelokk (ptose), små øyenspalter og skjeling.

Skjelett: Nedsatt bevegelighet kan føre til stivhet i mange ledd i kroppen. Klumpfot og skoliose (sidekrumming av ryggraden) forekommer.

Annet: Den motoriske utviklingen er forsinket og cirka 1/3 med syndromet har varierende grad av kognitiv utviklingshemming .

Det er økt risiko for personer med denne lidelsen å utvikle en alvorlig **reaksjon på visse legemidler** som brukes under operasjonen (*malign hyperthermia*).

Behandling og oppfølging

Alle som har Freeman-Sheldon syndrom skal 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, og består av spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, ørenesehalssykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi,

tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Freeman-Sheldon syndrom er en sammensatt og variabel tilstand. Alle med syndromet tilbys tverrfaglig utredning, behandling og oppfølging.

Operasjoner:

Ved behov for operasjoner av ledd, skjelett og i hode/ansiktsområdet vil det gjøres individuelle vurderinger med legene i craniofacialt team.

Fysioterapi og tilrettelegging fra **ergoterapeut** er viktig gjennom hele livet.

Øyne og ører: Det bør være etablert en tidlig og god kontakt med øre/nese/hals- og øyelege.

Ernæring: Craniofaciale misdannelser kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. Utfordringene er størst hos de små barna. Sondeernæring kan være aktuelt. Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling.

Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig der vanskene strekker seg over tid.

Mestring av hverdagen

Det kan oppleves som utfordrende å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Freeman-Sheldon syndrom. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig å stadig møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må foreldre 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 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 og 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 hendene og ansiktet mitt ser sånn 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 et annerledes utseende eller behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Dette kan være en psykologisk påkjenning som kan 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 Göteborg. 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 annet 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 funksjonshemninger, 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>
- **Tako-senteret**. Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. www.tako.no
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon www.ffo.no

Mai 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 mestring, 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