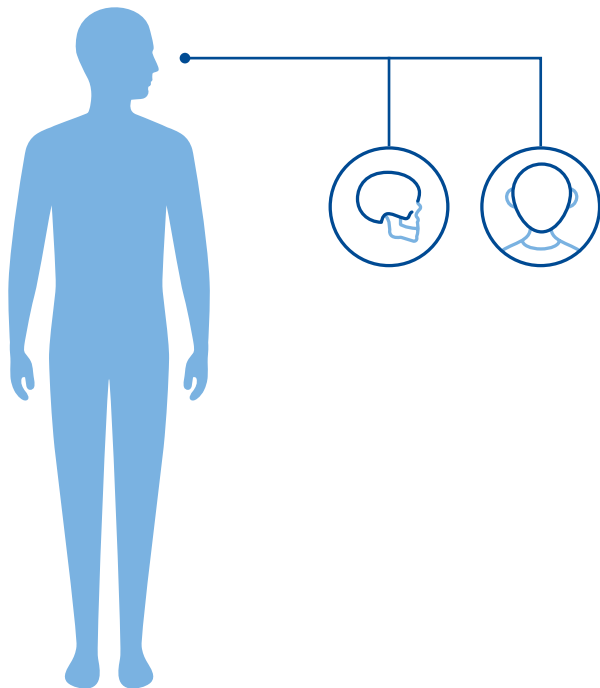


Muenke syndrom



Muenke syndrom er en medfødt tilstand hvor en eller flere av skallesømmene har vokst sammen for tidlig, kraniosynostose, og hvor mellomansikt og overkjeve er underutviklet. Tilstanden er sammensatt og varierer i alvorlighetsgrad.

MUENKE SYNDROM

Muenke syndrom er en medfødt arvelig tilstand med ulik alvorlighetsgrad. Hos noen har skallebena vokst sammen for tidlig, såkalt kraniosynostose. Mange har et stort hode, og flere har forandringer på hender og føtter. Lærevansker av ulik grad forekommer.

Diagnosen kan i varierende grad gi et annerledes utseende.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men det fødes cirka 2 personer med Muenke syndrom hvert år i Norge.

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

Muenke syndrom skyldes en bestemt genfeil (P250R) i FGFR3-genet. Syndromet er arvelig og følger autosomal dominant arvegang, som innebærer at genfeilen dominerer over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen og får

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.

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.

tilstanden, uavhengig av kjønn. Mange autosomt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil (mutasjon) hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander skal alle med Muenke, 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. Fastlege eller behandlende lege kan også henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Hvis hodeskalle eller ansikt er berørt, kan diagnosen stilles på ytre kjennetegn 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, og består av spesialister innen

nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-halssykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Iblant er de ytre tegnene så små at diagnosen først stilles i voksen alder, for eksempel gjennom at et barn eller annen slektning får diagnosen. Den spesifikke diagnosen kan kun bekreftes ved gentest.

Tegn og symptomer

Kraniet: Mange har sammenvoksinger i begge kronsømmene, som gjør at pannen blir fremtredende og skallen kort og høy. Dersom sammenvoksingene er ensidige, blir skallen og ansiktsformen skjev.

Øre og hørsel: Flere kan ha skade på hørselsnerven, som gir nedsatt hørsel.

Hender og føtter: Mange med syndromet har korte og brede hender og føtter. Noen har større eller mindre misdannelser i mellomhånden eller fingrene og tilsvarende i foten.

Annet: Noen kan ha lærevansker.

Behandling og oppfølging

Muenke syndrom er en sammenhengende og en svært variabel tilstand.

Operasjoner: Ikke alle barn med Muenke syndrom vil trenge operasjoner i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte for å gi hjernen nødvendig vekst slik at det ikke oppstår for høyt trykk, og for at skallen kan vokse mest mulig normalt.

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

Kikkhullskirurgi

Ved kraniosynostose anbefaler vi at barnet blir operert med kikkhullskirurgi, helst i 2-6 måneders alder. Ved en slik operasjon åpnes den lukkede sømme gjennom 1-2 små snitt på 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

Det er nødvendig å bruke en hjelm etter kikkhullskirurgi, slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt.

Hjelmen tilpasses og følges opp ved kirurgisk dagavdeling for barn på Rikshospitalet. Vanligvis brukes hjelmen i 6-18 måneder etter operasjonen.

Alternative operasjoner ved kraniosynostose

I noen tilfeller kan ikke kikkhullskirurgi brukes. Det vil da være nødvendig med en operasjon hvor sømmene åpnes helt samtidig som skallen bygges ut for å gi nok plass til hjernens vekst. Om nødvendig korrigeres skalleformen samtidig. Dette er en langvarig operasjon og barnet må være innlagt på Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, i 4 til 7 dager. Det er da vanligvis ikke nødvendig med hjelmbehandling.

Øre/hørsel: Hørselen må undersøkes raskt og skal ved hørselsproblemer behandles fra nyfødtalder. Dette vil sikre sosial kontakt og god språkutvikling. Et tiltak kan være et enkelt høreapparat som festes til elastisk hårbånd på barnets hode.

Les mer om behandlingsprogrammet på:

www.oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/kraniosynostose-vekstforstyrrelse-i-hodeskallen

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

Munn/tenner: Forebyggende tannpleie og jevnlig kontroll hos tannlege er viktig.

Hender/føtter: Forandringer i hender og føtter skal vurderes av et team med håndkirurg og ergoterapeut med spesialkompetanse i funksjonsvurdering.

Ernæring: Muenke syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn, svelg og luftveier. Det må avklares tidlig slik at nødvendige tiltak kan iverksettes på riktig tidspunkt.

Mestring i hverdagen



Å få et barn med en sjelden diagnose som Muenke syndrom kan oppleves som utfordrende. Der hvor diagnosen er synlig, kan mange synes 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 store. 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 Muenke 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.

Litteratur

(Du finner lenkene til bøkene under diagnosen Muenke syndrom på sjeldnediagnoser.no)

Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre og pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale diagnoser 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 www.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 kompetansesenter 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](#) (64 sider) fra www.sjeldnediagnoser.no.

«**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](#).

[Denne brosjyren som PDF-fil](#)

Nyttige lenker

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no
- **E-læringskurs**, primært for skolepersonell
Nyttig for deg som jobber med et barn som har en craniofacial diagnose i 1. eller 2. klasse, f.eks. som førskolelærer, lærer, assistent, SFO-ansatt, helsesøster eller PPT-rådgiver. sjeldnediagnoser.no
- **TAKO-senteret** ved Lovisenberg sykehus i Oslo er nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). <http://tako.no>
- **Craniofacialt team**, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk etter "craniofacialt team" på oslo-universitetssykehus.no.
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon <http://www.ffo>

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