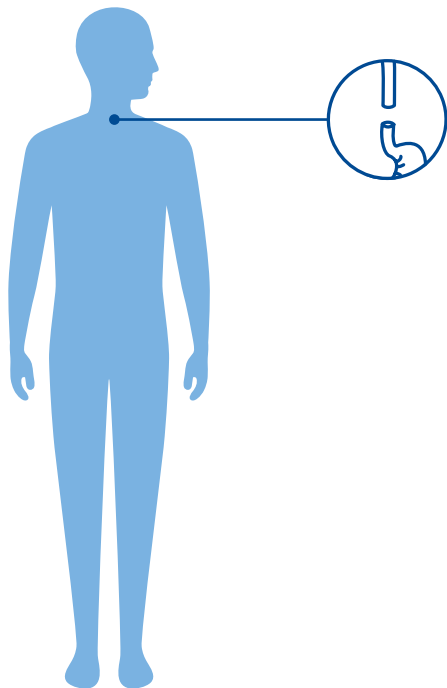


# Øsofagusatresi



Øsofagusatresi er en medfødt tilstand hvor spiserøret er delt i to. Det er derfor ingen forbindelse mellom øvre og nedre del av spiserøret. Tilstanden kan gi ulike grad av spiseutfordringer.

# ØSOFAGUSATRESI

Øsofagusatresi (ØA) betyr medfødt lukket spiserør, og er en sjelden diagnose. Spiserøret er delt i to, og det er ingen forbindelse mellom øvre og nedre del av spiserøret. Av den grunn kommer ikke væske, morsmelk eller spytt ned i magesekken rett etter fødsel. Avstanden mellom spiserørsendene kan variere. Alle som er født med ØA må opereres i nyfødtp perioden.

## Forekomst

I Norge fødes det årlig cirka 12-15 barn med øsofagusatresi, like mange jenter som gutter. Barn med øsofagusatresi fødes ofte litt for tidlig.

## Tegn og symptomer på øsofagusatresi

I 4.-5. svangerskapsuke skal den «primitive» fordøyelseskanalen dele seg til to ulike rør; luftrør og spiserør. Forstyrrelser i denne prosessen gjør at delingen blir ufullstendig og spiserøret blir delt i to. Den øvre delen av spiserøret ender blindt nedenfor svelget. Den nedre delen av spiserøret har som regel en fistel til luftrøret. Avstanden mellom de to endene av spiserøret kan variere.

## To hovedvarianter

Det finnes flere varianter av øsofagusatresi. Her beskrives de to vanligste:

1. I cirka 85-90 % av tilfellene ender øvre del av spiserøret blindt, mens nedre del av spiserøret har en forbindelsesgang, fistel, inn til luftrøret.
2. I cirka 10 % av tilfellene ender både øvre og nedre del av spiserøret blindt, samtidig som det ikke er noen forbindelse inn til luftrøret.

Den siste varianten kalles «long gap» øsofagusatresi, og er en sjelden variant. Denne varianten står beskrevet lenger ned.

Cirka 50 % av barn med øsofagusatresi har andre misdannelser.

## 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.

Mest vanlig er misdannelser i hjertet, nyrer, urinveier, skjelett og/eller endetarm. Alle nyfødte med øsofagusatresi blir grundig undersøkt for å utelukke tilleggsmisdannelser.

### Årsaker

Årsaken til øsofagusatresi (isolert ØA) er i hovedsak ukjent, men sannsynligvis spiller flere faktorer inn. Dyrestudier har antydnet mulig sammenheng med genet Sonic hedgehog (Shh). For noen av syndromene der øsofagusatresi inngår er årsaken kjent, og kan bekreftes ved genetisk testing. Genetisk veiledning bør tilbys i slike tilfeller.

Øsofagusatresi forekommer med eller uten en forbindelse, fistel, mellom luftrør (TEF) og spiserør. ØA kan opptre:

- *isolert* (ikke sammen med andre medfødte misdannelser)
- *som del av et syndrom* (sammen med andre misdannelser og som har en genetisk årsak/diagnose)
- *ikke isolert* (assosiert med andre misdannelser, men ingen spesifikk genetisk diagnose).

### Hvordan stilles diagnosen

Det er ikke alltid lett å påvise øsofagusatresi før fødsel.

Tilstanden kan mistenkes ved ultralydundersøkelse dersom det er mye fostervann (polyhydramnion) og lite eller ingen væske i fosterets magesekk. Det er vanskelig å se tilstanden på ultralyd. Diagnosen stilles vanligvis raskt etter fødsel fordi barnet ikke klarer å svelge spytt og slim. Barn med ØA slimer ofte når de er født, og trenger hjelp til å kvitte seg med spyttet eller fostervannet ved hjelp av et sug. Når suget ikke lar seg føre helt ned i magesekken, men stopper cirka 10 cm fra tannrekka (gummen), mistenkes ØA. Barnet vil da utredes med tanke på dette.

Røntgenbilder vil vise at suget stopper et lite stykke nedenfor svelget. Luft i magesekk og tarm tyder på en forbindelsesgang (fistel) mellom luftrøret og nedre del av spiserøret. Hvis det ikke er luft i magesekken, tyder dette på manglende forbindelse mellom spiserør og luftrør, og det er ofte lang avstand mellom de to spiserørsendene. Dette kalles «long gap» øsofagusatresi.

### Behandling og oppfølging

Behandlingen av ØA utføres ved to sykehus i Norge: St. Olavs Hospital i Trondheim og OUS, Rikshospitalet i Oslo. De fleste barn med ØA blir operert i løpet av første eller andre

levedøgn. Målet for operasjonen er å sy øvre og nedre del av spiserøret sammen slik at spiserøret blir helt. Fistelen til luftrøret lukkes samtidig. For at skjøten mellom spiserørsendene (*anastomosen*) skal få gro, får barnet melk i en tynn "plastslange" (sonde), som legges gjennom nesen og spiserøret ned i magesekken. Når skjøten er grodd og barnet klarer å drikke melk, fjernes sonden. Barn med øsofagusatresi kan ammes.

### «Long gap» øsofagusatresi

Ved «long gap» øsofagusatresi kan ikke spiserørsendene sys sammen rett etter fødselen, fordi det er for stor avstand mellom øvre og nedre del av spiserøret. Ved denne formen for øsofagusatresi, blir det ikke operasjon før spiserørsendene har blitt kraftigere og vokst mer mot hverandre. Dette tar vanligvis opp til tre måneder. Hvis det ikke er mulig å sy spiserørsendene sammen, må andre operasjonsmetoder vurderes. Det blir allikevel en operasjon rett etter fødselen fordi barnet trenger å få i seg mat som må gis gjennom en gastrostomi. En gastrostomi er en sonde som legges inn i magesekken gjennom huden på magen og som barnet får melk gjennom.

### Blokking i spiserøret

Etter at spiserørsendene er sydd sammen kan det hos noen bli så trangt i skjøten (anastomosen) at mat ikke passerer. Da må skjøten i spiserøret blokkes ut. Blokking i spiserøret hos barn gjøres i narkose på sykehuset der barnet er operert. En sonde føres ned til skjøten, og en ballong med vann blåses skånsomt opp slik at det trange partiet utvides. Målet etter blokking er at maten skal passere forbi skjøten uten problemer. Noen ganger må blokking gjentas.

Dobbeltsvelging kan være et tegn på at skjøten er trang. Dobbeltsvelging betyr at barnet svelger to ganger rett etter hverandre for å få maten gjennom det trange partiet. Begynner barnet i tillegg å bruke lengre tid på måltidene, eller vegrer seg for å få mat i munnen, kan disse også være tegn på at skjøten er trang.

Ungdom og voksne med ØA kan også ha behov for å blokke spiserøret. Fastlegen kan henvise til dette. Det er viktig at fastlegen får informasjon om øsofagusatresi for å kunne sende en god/precis henvisning.

### Refluks

Mange med øsofagusatresi er plaget med at mageinnhold

strømmer tilbake fra magesekken og opp i spiserøret (*gastroøsofagal refluks*). Mageinnholdet er ofte surt, og mange synes det er ubehagelig å ha sure oppstøt i spiserøret og i munnen. Tegn på refluks kan være gulping og oppkast. I tillegg plages noen med hoste, spesielt om natten eller når de ligger flatt, gjentatte luftveisinfeksjoner, mindre matlyst, vektnedgang eller ubehag og smerte under eller etter måltidet. I oppveksten kan emaljeskader på tenner, spesielt i bakre del av munnen, være tegn på kronisk refluks.

For å forebygge refluks hos sped- og småbarn skal de legges skrått i sengen/vognen, med hodet høyere enn magesekken. Mange barn får syrenøytraliserende og/ eller antirefluksmedisin. For å finne ut hvor ofte barnet har refluks, kan det gjøres en undersøkelse med måling av tilbakestrømming av surt og ikke surt innhold fra magesekken.

Refluks kan irritere skjøten i spiserøret, og kan gi en betennelsestilstand som gjør at skjøten blir trangere. Mange opplever refluks som smertefullt. Dersom skrått leie og medisiner ikke hjelper, kan en antirefluksoperasjon

vurderes (Nissenplastikk). Etter denne operasjonen kan noen barn oppleve rask tømming av magesekken (*dumping syndrom*) som kan gi kvalme, brekninger, oppblåsthet, lavt blodsukker, svimmelhet og diare. Det er også rapportert om dumping syndrom hos barn som er operert for ØA, men som ikke har gjennomgått antireflukskirurgi.

Ungdom og voksne med øsofagusatresi bør følges opp med tanke på refluks. Langvarig refluks kan skape betennelsestilstander (*øsofagitt*) og celleforandringer (*Barrets øsofagus*) i spiserøret. Det er viktig å behandle dette for å unngå flere komplikasjoner. Flere voksne har god hjelp av å sove med hevet senge-ende, og får syrenøytraliserende medisin og/ eller antirefluksmedisin. I tillegg bør sure drikker som for eksempel vin, brennevin, kaffe og sjokolade samt sitrusfrukter og store måltider rett før leggetid, unngås.

### **Spising og spiseutvikling**

Spising gjennom munnen utvikler kognitive og motoriske ferdigheter som er viktig for spisefunksjonen. Derfor bør barn få suge eller spise så snart spiserøret tillater dette. Etter operasjonen begynner barnet å spise når det klarer å svelge spytt.

Barn med øsofagusatresi bør følge de samme anbefalingene om ernæring som gis til friske barn dersom dette er mulig. Overgang til fast føde kan ta lengre tid. Når barnet skal begynne å spise grøt er det lurt å starte med tynn grøt/velling slik at det klarer å svelge denne konsistensen. I starten kan det være nok med «smaksprøver». Øk deretter konsistensen slik at grøten blir tykkere. Barn med øsofagusatresi trenger mer tid enn andre barn for å lære seg å spise mat med fastere konsistens. Måltidene kan være tidkrevende og slitsomme det første året.

Gi drikke til maten, helst vann. Ved introduksjon av ny mat; gi det samme i noen dager slik at barnet blir vant til både konsistens og smak. Små, hyppige måltider med mye næring anbefales. Lær barnet å tygge maten godt.

Noen ganger er det nødvendig å **supplere kosten** med sondeemat/spesielle næringsprodukter hvis barnet ikke klarer store nok matmengder, eller ikke vokser tilfredsstillende. Be om å få snakke med en ernæringsfysiolog når barnet skal på kontroll, eller få en henvisning til ernæringsfysiolog på lokalt sykehus. Mange barn kan de første årene ha god nytte av å berike maten, det vil si at

smør/olje eller fløte blandes inn. Vekt og høyde bør følges nøye. Helsesykepleier er en god støtte og kan komme med råd.

**Nedsatt bevegelighet** (*peristaltikk*) i spiserøret er vanlig. Da blir maten værende i spiserøret lengre enn normalt. Dette kan være ubehagelig. La barnet ha en god sittestilling når det skal spise og sørg for at det har støtte for beina.

Mange opplever også **svelgeproblemer** (dysfagi) og vil behøve mye drikke til maten. De fleste voksne spiser vanlig mat, men noen trenger å tilpasse den ved for eksempel å bruke mye saus, unngå seigt kjøtt og store biter. Nedsatt bevegelighet i spiserøret og forsinket tømming av magesekken kan også bidra til refluks.

### **Luftveiene**

Tracheomalasi betyr mykt luftrør, og skyldes at bruskringene i luftrøret er myke. Det er ulike grader av tilstanden. Ved alvorlige tilfeller kan luftrøret «klappe sammen» (*tracheomalasi*) hvis barnet for eksempel gråter. Bruskringene blir gradvis stivere etter hvert som barnet vokser, og tilstanden bedres. Tracheomalasi gir en «gjøende» hoste de første årene. Hosten blir som regel borte

eller mindre hørbar når barnet blir større.

Refluks, bløtt luftrør og trang skjøt øker risikoen for å få mat, sure oppstøt og slim over i luftveiene. Resultatet kan bli stadige luftveisinfeksjoner. Oppfølging av lungelege/barnelege anbefales.

### **Fysioterapi**

Hjelp og råd fra en fysioterapeut kan være nødvendig for å rense lungene for slim i perioder med for eksempel forkjølelse eller infeksjon i lungene. Alle som har øsofagusatresi bør oppmuntres til allsidig fysisk aktivitet. Det anbefales at barn med øsofagusatresi følges tett av fysioterapeut gjennom barne- og ungdomsårene for å forebygge skjevhet i nakke og rygg. Det er rapportert om asymmetri av skuldre, som på sikt kan gi smerter i skuldrene. Nyfødte bør i løpet av kort tid få kontakt med barnefysioterapeuten i kommunen, slik at hun/han kan gjøre seg kjent med barnet og de utfordringene øsofagusatresi kan gi.

### **Prognose**

Selv om flere har utfordringer i de første årene, er det gode framtidsutsikter. Foreldre forteller at de to til tre første årene var

de mest strevsomme, men at det langsomt ble bedre.

Barn med tilstanden kan gå i barnehage eller være hos dagmamma. Vi anbefaler at barn med ØA får ekstra hjelp under måltidene i barnehagen.



### **Å leve med øsofagusatresi**

Å få et barn med den sjeldne diagnosen

øsofagusatresi kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk å få et barn som er sykt. Hvis familien ikke kjenner til tilstanden fra før kan det være ekstra utfordrende. I den første fasen er det viktig at begge foreldre har kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen. 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 derfor å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål og reaksjoner med familie og nære venner. For at

helsesykepleier og barnets fastlege kan være gode støttepersoner for barnet og familien, er det nødvendig å gi også dem god informasjon om diagnosen.

Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med øsofagusatresi, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Helsesykepleier og fastlege kan henvise til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen dersom dette er nødvendig. I tillegg er foreldre velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser, som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med øsofagusatresi.

Barn trenger alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Denne kan gis av foreldre, eller sammen med helsepersonell. Kunnskap 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 livsfase, og 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 og være annerledes enn sine jevnaldrende. Det å ha kontakt med jevnaldrende med samme diagnose, eller som er i samme situasjon, kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen, og for å finne gode mestringsstrategier. Dette vil bidra til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet, mens andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Overgang fra barnehage til skole, og overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv, er sårbare perioder som kan by på utfordringer. Derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse om diagnosen, og kunnskap om det



å leve med en sjelden tilstand, til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På denne måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene barnet, ungdommen og familien møter i hverdagen. Dersom brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere instanser i kommunen, kan det være klokt å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt å utarbeide 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.

### Informasjonsmaterieil

- På [www.sjeldnediagoser.no](http://www.sjeldnediagoser.no) finner du en eget hefte/veileder om øsofagusatresi (under Informasjonsmaterieil).
- *Skolestartboka, om overgang fra barnehage til skole*, finner du i pdf-versjon på nettsidene til Senter for sjeldne diagnoser: [www.sjeldnediagoser.no](http://www.sjeldnediagoser.no) (søk på «Skolestartboka» i søkefeltet oppe til *venstre* på nettsiden).

### Nyttige lenker

- Gjennom Norsk forening for øsofagusatresi, kan man få kontakt med brukere, foreldre og familier som er i en lignende situasjon: [www.nfoe.no/](http://www.nfoe.no/)
- Support for families of children born unable to swallow: [www.tofs.org.uk/](http://www.tofs.org.uk/)
- Europeisk portal om sjeldne diagnoser: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)





## 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](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo