

Referat fra kurs om Gorlin syndrom 11. og 12. oktober 2012 på Gardermoen

Senter for sjeldne diagnose (SSD) arrangerte et todagers kurs for voksne med Gorlin syndrom, også kalt Nevoid Basal Cell Carcinoma, og for foreldre til barn med diagnosen. Den andre dagen kunne også fagfolk delta på kurset. Det deltok 22 brukere/pårørende og totalt 13 fagpersoner på kurset.

Kurset inngikk i et prosjekt som SSD hadde for å få mer kunnskap om diagnosen og hvilke utfordringer personer med denne diagnosen kan ha. Les mer om prosjektet her:

[Gorlin syndrom - forekomst og sykdomsforløp](#)

Kurset var det første SSD arrangerte for diagnosegruppen i Norge. Etter ønske fra deltagerne ble det lagt spesiell vekt på medisinsk informasjon om diagnosen, og kontakt med andre i samme situasjon. Det var gode muligheter for erfaringsutveksling både kursdeltagerne imellom, og mellom kursdeltagere og fagpersoner. Kursdeltagerne bidro aktivt med sine erfaringer og stilte mange spørsmål underveis.

Oppsummering av fagkunnskap fra foredragene

For at diagnosen Gorlin syndrom kan stilles, skal to hovedkriterier eller ett hoved- og to minor kriterier være oppfylt.

Hovedkriterier for Gorlin syndrom er:

- Hudkreft: flere basalcelle karsinom før 30-års alder, eller ett basalcelle karsinom som barn
- Hulrom i kjeven: kjevecyster (keratocyster): eller bencyster
- Groper (pits) i håndflater eller under fotsåler
- Forkalkning av hjernehinnen før fylte 20 år
- Førstegrads slektning med diagnosen

Minor kriterier for Gorlin syndrom er:

- Medfødte misdannelser i skjelett (ribben og ryggvirvler)
- Stort hode ved fødsel (hodeomkrets > 97 percentil) med fremtredende panne
- Godartet svulst (fibrom) på hjertet (hos ca. 20 %) eller på eggstokkene (hos 25-50 %)
- Hjernesvulst (medulloblastom), størst risiko de første 3 leveår
- Hulrom/blærer: cyster i brysthinnen (pleura) eller i bukhinnefolden (mesenteriet)
- Medfødte misdannelser som leppe-/ganespalte, overtallige fingre, øyeforandringer som grønn eller grå stær, defekt i regnbuehinnen (kolobom) og små øyne (mikroftalmi)
- Økt hårvekst i enkelte områder på kroppen

Årsaken til Gorlin syndrom er en genfeil (mutasjon) i PTCH1-genet; den lange arm på kromosom 9 (9q22.32). Arvegangen er autosomal dominant, dvs. at det er 50 % sannsynlighet i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen. Ca. 20-30 % av personer med Gorlin syndrom har fått tilstanden ved en nyoppstått genfeil. Ca. 70-80 % av personer med Gorlin syndrom har en forelder med dette syndromet.

Behandling av Gorlin syndrom

Som man kan se av kriteriene for diagnosen, kan mennesker med denne tilstanden ha mange forskjellige plager. Deltagerne på kurset fremviste store individuelle forskjeller i uttrykk av sykdommen.

Barn med Gorlin syndrom

Viktig å merke seg at barnet kan ha et stort hode, noe som kan gi fødselskomplikasjoner. Et stort hode er ikke alltid ensbetydende med vannhode (hydrocephalus). Barn med dette syndromet har en økt risiko for hjernesvulst (medulloblastom), spesielt de første 2-3 leveårene.

Det er viktig å avdekke medfødte tilstander som kan true synet; nyfødtundersøkelse (rød refleks) skal alltid utføres. Det bør være undersøkelse hos øyelege når barnet er 1 måned gammel for å avdekke eventuell grå eller grønn stær eller hornhinnefordunkling. Senere anbefales kontroll hos øyelege ved 1-årsalder, deretter kontroll ved behov.

Barn med denne tilstanden bør også undersøkes for godartet svulst (fibrom) på hjertet ved ultralyd.

Annen oppfølging for barn med Gorlin syndrom bør være hos hudlege, tannlege og barnelege. Barnet vurderes av ortoped ved misdannelser i skjelett eller ved smerter i muskler/skjelett.

Under kurset kom det frem at flere familier hadde utfordringer mht. barnets adferd. En barnenevrolog, som var til stede, anbefalte at barnets utvikling bør følges hos barnelege over tid, slik at man kan følge barnets psykomotoriske utvikling og iverksette eventuelle tiltak så tidlig som mulig.

Hud

Basalcellekreft (basaliomer) ved Gorlin syndrom kan opptre allerede fra barnealder. Mennesker med denne tilstanden kan ha opptil flere hundre basaliomer, som kan se forskjellig ut, og som kan opptre over alt på kroppen.

Behandlingen av basaliomer ved Gorlin syndrom kan skje ved

- kirurgi
- skraping
- frysebehandling
- photodynamisk terapi (PDT)
- krem (Aldara)
- laser

PDT er en (lys-)behandlingsform som har vist seg effektiv på en del svulster. Det var flere kursdeltagere som beskrev god nytte av denne behandlingsformen, bl.a. færre nye svulster. Hvilken type behandling som velges, vil være avhengig av hvilken type basaliom pasienten har, antall og hvor de sitter, samt en avveining av fordeler og ulemper ved de ulike metodene. Behandling utføres på sykehus og hos privatpraktiserende hudleger. Viktig for personer med Gorlin syndrom, er at de ikke utsettes for unødig røntgenstråler og stråleterapi, da dette øker risikoen for nye basaliomer; antall og vekst. Huden skal smøres godt med solkrem før soling. Opphold i solen bør begrenses, se råd fra Kreftforeningen på <http://kreftforeningen.no/forebygging/sol-og-solarium/>

Kjever og tenner

Kjevecyster (keratocystisk odontogen tumor) er hyppig å se, vanligvis etter 7-års alder. Cystene sees dobbelt så ofte i underkjeve som overkjeve. Symptomer er hevelse, smerter og en uvanlig smak i munnen. Cystene kan føre til forskyvning av tenner. Behandlingen består i at cystene fjernes helt (kirurgi), men ofte kan dette være vanskelig å få til. Over 60 % av cystene kommer tilbake (residiv). Oppfølging hos tannlege bør starte så tidlig som mulig, dvs. fra barnet kan samarbeide. Årlige kontroller før første kjevecyste, senere ved behov.

TAKO-senteret er et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. Alle personer med Gorlin syndrom kan henvises til dette senteret. Lokal tannlege kan få informasjon og råd om behandling fra TAKO-senteret. Personer med Gorlin syndrom har rett til å få dekket deler av nødvendig tannbehandling, differensen mellom takster i den offentlige tannhelsetjenesten og den pris den enkelte tannlege forlanger. For mer informasjon om TAKO-senteret: www.tako.no

Hva kan man gjøre selv?

- Unngå sterk soleksponering og solarium
- Bruk solkrem – alltid! Mennesker med Gorlin syndrom bør følge de råd som gis om soling ekstra nøye
- Unngå unødig strålebehandling
- Ta ekstra D-vitaminer, som kompenserer for mindre sol
- God tannhygiene kan forebygge tannkjøtt sykdom og karies, men ikke cyster
- Selv undersøke kroppen for forandringer i huden, mulige basaliomer
- Sammen med fastlegen sørge for jevnlig oppfølging hos barnelege/barnenevrolog, hudlege, tannlege, øyelege og gynekolog, ortoped ved behov.

Forskning

Det forskes en del på hudkreft ved Gorlin syndrom. På kurset ble det informert om målrettet behandling med Hedgehog-hemmere.

Hedgehog er signalveien mellom cellens overflate og arvestoffet som er lagret i cellekjernen. Vanligvis er denne signalveien skrudd av, men ved Gorlin syndrom er den skrudd på. Hedgehog-hemmere virker ved å stoppe signalene i Hedgehog-kommunikasjonsveien.

For tiden er det to Hedgehog-hemmere som prøves ut i forskning:

Vismodegib (GDC-0449) ble utprøvd fra 2009-2011 hos totalt 41 pasienter. Resultatet viser at behandling med Vismodegib reduserer størrelsen på eksisterende basaliomer og hindrer dannelsen av nye. Under utprøvingen sluttet omtrent halvparten av pasientene med medikamentet på grunn av bivirkninger som smaks-, hår, og vekttap, samt muskelsmerter. Vismodegib forventes å bli godkjent for bruk i Norge i løpet av 2013 og kommer på markedet i tablettform under navnet Erivedge.

LDE225 er et annet preparat som utforskes. Dette er en krem som påsmøres og som har vist å ha god effekt på basaliomer. Den har få bivirkninger, men mer forskning vil være påkrevet siden preparatet kun er testet på 8 pasienter over en periode på 4 uker.

Brukererfaringer

Margareth Costello, fra den engelske brukerorganisasjonen Gorlin Syndrome Support Group var kommet til Norge for å presentere sine erfaringer med Gorlin syndrom og hvordan den engelske Gorlin-foreningen jobber. Margaret fortalte sin historie med Gorlin syndrom i familien.

Den engelske Gorlin-foreningen ble dannet i 1992. I dag støtter gruppen 600 pasienter med Gorlin syndrom i Storbritannia. Foreningen er også tilgjengelig på verdensbasis. Gorlin-foreningen informerer om diagnosen, symptomene, gir anbefalinger om regelmessige kontroller, behandlingsmuligheter og genetisk testing. Foreningen er behjelpelig med å hjelpe mennesker med Gorlin syndrom til å komme i kontakt med andre i samme situasjon. Dette skjer via nettsider som www.gorlingroup.org; på facebook: gorlin syndrome support group; <http://gorlinsyndrome.healthunlocked.com>. I tillegg tilbys nyhetsbrev, pasientkonferanser og rådgivningstelefon.

Erfaringsutveksling på kurset

Det som kom tydelig frem under hele kurset var at brukerne savnet helhetlig behandling og retningslinjer for hvordan behandlingen skal være. Brukerne opplevde det ofte som tilfeldig hvilken type behandling og hvilke anbefalinger de fikk.

Det kom frem at mange hadde følt seg alene om diagnosen. De var glade for å møte andre med samme syndrom. En del pasienter hadde plager fra skjelettforandringer, mer enn det litteraturen beskriver. Både foreldre til barn og voksne brukere beskrev aggresjon, sinne og "kort lunte" som et symptom hos personer med Gorlin syndrom. Dette er ikke beskrevet i litteraturen.

Veien videre

I Norge har det tidligere vært forsøkt å danne en brukerforening for personer med Gorlin syndrom. Under kurset bestemte kursdeltagerne seg for å gjøre et nytt forsøk. Noen kursdeltakere dannet en gruppe som har startet et lukket forum på facebook (Gorlin Syndrom Støttegruppe Norge), som også har en informasjonsside om syndromet.

Det ble bestemt at to representanter fra støttegruppen skulle delta på årets brukersamling som Senter for sjelden diagnoser arrangerte den 9. og 10. november i Oslo.

Som konsekvens av tilbakemeldingene fra brukerne som savnet en mer helhetlig behandling og oppfølging, skal det dannes en ressursgruppe som vil jobbe for en mer planlagt og helhetlig behandling for mennesker med Gorlin syndrom.

Ressursgruppen vil bestå av følgende fagfolk som kan kontaktes via Senter for sjeldne diagnoser:

- Overlege Ingrid Roscher, OUS/Rikshospitalet (hudlege)
- Overlege Åse Bratland, OUS/Radiumhospitalet (kreftlege og forsker)
- Overlege Cecilie Rustad, OUS/Rikshospitalet (genetiker)
- Overlege Trond Warloe, OUS/Radiumhospitalet (gjør PDT-behandling)
- Overlege Øyvind Ringen, OUS/Ullevål (øyelege)
- Overlege Selma M. Larsen, OUS/Ullevål (barnelege)
- Overlege Mona Winge OUS/Rikshospitalet (ortoped)
- Spesialtannlege Hilde Nordgarden, TAKO/Lovisenberg Diakonale Sykehus
- SSD ved rådgiverne Charlotte von der Lippe, Nina Rambæk og Lajla Schulz

Ressursgruppen er pr. 8. mars 2013 supplert med følgende fagperoner:

- Overlegene Nina Kristiine Oliver og Marit Cathrine Orhagen OUS/Rikshospitalet (plastikkirurger)
- Overlege Even Mjøen OUS/Ullevål (kjevekirurg)
- Spesialtannlege Anvor Rossow, TAKO/Lovisenberg Diakonale Sykehus

Foredragsholdere på kurset:

- Rådgiverne Nina Rambæk, Elisabeth Daae og Lajla Schulz fra SSD
- Overlege Charlotte von der Lippe fra SSD; generelt om Gorlin syndrom
- Margareth Costello og Inger Tyskland; om brukererfaring og foreningsarbeid i England og Norge
- Overlege Cecilie Rustad, OUS/Rikshospitalet; om genetikk
- Overlege Ingrid Roscher, OUS/Rikshospitalet om hud
- Overlege Trond Warloe, OUS/Radiumhospitalet; om PDT (lys)-behandling
- Spesialtannlege Hilde Nordgarden, Tannhelsekompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander (TAKO); om kjeve og tenner
- Overlege Åse Bratland, OUS/Radiumhospitalet; om forskning på behandling av basal celle carsinomer ved Gorlin syndrom