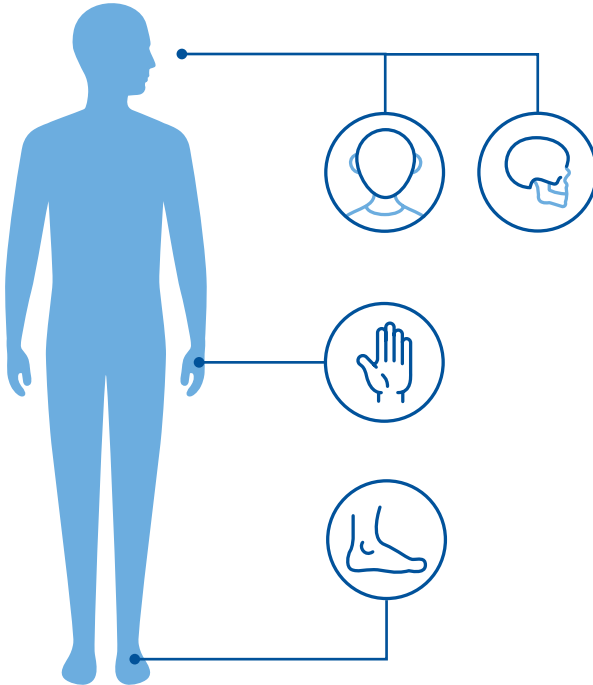


Apert syndrom



Apert syndrom er en medfødt tilstand hvor en eller flere av skallesømmene har vokst sammen for tidlig, kraniosynostose, og hvor mellomansiktet og overkjeven er underutviklet. Apert berører også hender og føtter. Tilstanden er sammensatt og varierer i alvorlighetsgrad.

APERT SYNDROM

Apert syndrom er en medfødt, kompleks arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebeina, vanligvis kronsømmene på begge sider, har vokst sammen for tidlig. Det kalles kraniosynostose (se egen brosjyre). I tillegg er det en forstyrrelse i veksten av mellomansikt/overkjeve som fører til at øyehulene blir grunnere og øyeeplet kommer lenger frem. Sammenvoksing av fingre og tær er en del av syndromet. Tilstanden kan gi et annerledes utseende.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag finnes det omkring 25 personer i Norge med Apert syndrom. Det fødes i gjennomsnitt ett barn annethvert år i Norge.

Årsaker

Apert syndrom skyldes en genfeil i FGFR2-genet. De fleste med syndromet er den første i sin slekt, og tilstanden skyldes da en nyoppstått genfeil (mutasjon). Dersom en person med Apert

syndrom får barn, er det 50 % risiko for at barnet arver syndromet. Dette kalles autosomal dominant arvegang.

Alle med Apert syndrom, foreldre, eller andre slektninger får tilbud om genetisk veiledning. Dette kan skje i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning.

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.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre tegn som i de fleste tilfeller oppdages rett etter fødsel. Alle barn med mistanke om Apert syndrom må henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Teamet har det nasjonale behandlings- og oppfølgingsansvaret for alle pasienter med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. Teamet består av spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetik, logopedi og tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Tegn og symptomer

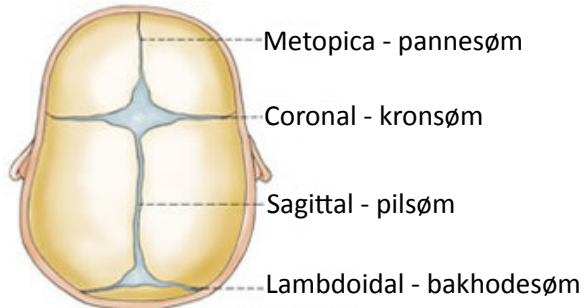
Kraniet: For tidlig lukning av flere skallesømmer (vekstsoner) kan hemme hjernens naturlige vekst, samtidig som hodet får en uvanlig form. Dette kan gi et for høyt trykk i hjernen som kan få konsekvenser for kognitiv utvikling og syn.

Ansikt: Barn med Apert syndrom har en veksthemming av mellomansiktet (overkjeve og kinnbein). Når barnet vokser vil det utvikle seg et misforhold mellom over- og underkjeven, og det blir vanskelig å bite og tygge maten. Talen blir også utydelig. Underkjeven vokser som normalt og er ikke påvirket av syndromet.

Luftveier: Nesehulen er mindre enn normalt, og nesesvelget påvirkes av den underutviklede overkjeven. De øvre luftveier er nesten alltid trange, og mange puster da bare gjennom munnen.

Søvn: Barn med Apert syndrom må undersøkes med tanke på søvnkvalitet (søvnapné). Mange vil trenge pustestøtte om natten ved hjelp av en pustemaskin (CPAP - continuous positive airway pressure).

Sømmene i en normal hodeskalle



Noen få vil være avhengig av en trakeotomi (hull på halsen) for å kunne puste tilstrekkelig. Det er vanlig med hørbar pust og snorking.

Øye og syn: Øyehulene er grunne. Dette gjør at øynene ofte er mer utstående, og det kan være vanskelig å lukke øynene helt, særlig under søvn. Dermed blir hornhinnene tørre, og øynene blir mer utsatt for betennelse og skade.

Øre og hørsel: Det er ikke uvanlig med hørselsnedsettelse.

Munn, svelg og tenner: Mange har tygge- og svelgevansker fordi svelg og kjeve ofte er mangelfullt utviklet. Ganen er vanligvis høy og smal, og ganespalte forekommer. Dette kan være med på å gi suge-, spise- og talevansker. Fordi overkjeven er mindre enn normalt, påvirkes motorikken i munnen.

Hender og føtter: Sammenvoksing av fingre og tær omfatter alltid de tre midterste fingre/tær på begge hender/føtter. Disse har som regel en felles negl. Tommel og lillefinger kan også være sammenvokst med de andre fingrene. Føttene er korte og brede. Hos over 50 % er alle tærne sammenvokst.

Skjelettet: Mange har stive ledd i skuldre, albuer, hofter og

ryggrad. Sammenvokste halsvirvler forekommer. Dette kan føre til redusert bevegelse, spesielt i skuldre og nakke.

Annet: Barn med Apert syndrom har ofte fysiske begrensninger i sine muligheter til å utforske verden. Operasjoner og hyppige sykehusinnleggelse bidrar til en forsinket utvikling. Noen har en mild eller moderat form for utviklingshemning grunnet misdannelser i sentralnervesystemet.

Barn med Apert svetter mye, spesielt om natten. I tenårene plages mange av alvorlige akneutbrudd.

Besøk hos fysioterapeut anbefales for å opprettholde styrke og bevegelse i hele kroppen.

Behandling og oppfølging

Apert syndrom er en svært sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge en tverrfaglig behandling og oppfølging i et livsløpsperspektiv.

Operasjoner: De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis, og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Les mer om behandlingsprogrammet på:

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

Ved Apert syndrom er det nesten alltid en vekstforstyrrelse i skallebenet. Det anbefales at barn starter behandlingen ved 2- 6 måneders alder med kikkhullskirurgi for å bedre hjerneskallens vekstmulighet. Ved en slik operasjon åpnes den affiserte sømmen gjennom 1-2 små snitt som er ca 2-3 cm lange. Skallen vil da kunne vokse normalt og gi plass til hjernens vekst. Vanligvis reiser barnet hjem dagen etter inngrepet.

Etter en slik operasjon er det nødvendig å bruke en hjelm i 6-18 måneder slik at skalleformen utvikler seg mest mulig normalt. Hjelmen tilpasses og må brukes det meste av døgnet. Barn følges videre ved kirurgisk dagavdeling på Rikshospitalet.

Hvis denne behandlingen ikke er tilstrekkelig, blir det nødvendig med en operasjon hvor sømmene åpnes samtidig som skallen bygges ut for å gi nok plass til hjernens vekst. Om nødvendig korrigeres skalleformen. Dette er en mer langvarig operasjon, og barnet må være innlagt på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet i 4 -7 dager.

Mange med Apert syndrom har et alvorlig underutviklet mellomansikt. Dette kan påvirke synet, pusten og matinntaket. Da er det nødvendig å gjøre en operasjon hvor mellomansiktet blir flyttet frem. Dette er en stor operasjon som krever et lengre sykehusopphold. Som oftest blir denne operasjonen utført når barn er mellom 6 og 12 år. Barn og foresatte vil bli godt forberedt med jevnlig samtaler hos BUP/psykolog før operasjonen.

Hørsel: Det er viktig å kontrollere hørselen tidlig. Barn med Apert syndrom bør undersøkes av spesialist med kjennskap til tilstanden.

Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødt alder for å sikre sosial kontakt og god språkutvikling. Det finnes et enkelt høreapparat som monteres på et elastisk hårbånd som barnet har på hodet. Senere behandling kan være innsetting av dren eller tilpassing av høreapparat.

Luftveier: Mange opplever at de snorker og har pustestopp i forbindelse med søvn. Dette kan

behandles på ulike måter, avhengig av alvorlighetsgrad.

Ved å fjerne mandlene bedres plassen i luftveiene. I mer alvorlige tilfeller trengs pustehjelp, for eksempel fra en pustemaske som brukes om natten (CPAP - *continuous positive airway pressure*).

Syn: Øynene og synet bør undersøkes og følges opp av øyelege. Det er vanlig å trenge briller for å korrigere nær- eller langsynthet.

Hender og føtter: For å sikre en best mulig hånd- og gripefunksjon må det gjøres en tidlig vurdering av håndkirurg. Kirurgisk deling av sammenvokste fingre skjer i løpet av de første leveårene, og hånden får oftest god funksjon. Etter operasjon er trening helt nødvendig. Operative inngrep på føttene gjøres ved behov. Mange vil trenge spesiellagde sko. Kontakt med fysioterapeut og ergoterapeut er nyttig.

Tenner: Det er viktig med gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege. De fleste trenger regulering og tilpasning av over- og underkjeven når de blir eldre.

Ernæring: Riktig ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Apert

syndrom kan medføre spisevaner på grunn av endrede forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de minste barna.

Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling. Sondeernæring kan bli aktuelt. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Kostholdet må tilpasses den enkelte og det anbefales oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog.

Annet: Studier tyder på at det er vanlig med både lære- og språkvansker og utfordringer i sosiale sammenhenger. De fleste med Apert syndrom bør henvises til lokal PPT i forbindelse med barnehage- og skolestart. Barnehage og skole bør få informasjon i god tid, slik at de ansatte er godt forberedt før barnet begynner.



Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Apert syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at 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 behandlingene. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er også sentralt 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 hendene mine 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

behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Ungdom med Apert syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykisk påkjenning og 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.

Senter for sjeldne diagnoser

Ta gjerne kontakt med oss i 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 som er i en lignende situasjon.

Litteratur

(Du kan laste ned dokumentene under diagnosen Apert på www.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 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 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 eller lastes ned (64 sider, pdf) 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 bestilles fra vårt senter eller lastes ned fra www.sjeldnediagnoser.no

Nyttige lenker

- Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no
- Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
Søk på "craniofacialt team" på www.oslo-universitetssykehus.no
- TAKO-senteret, Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. www.tako.no
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon www.ffo.no

Juni 2019

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 de 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