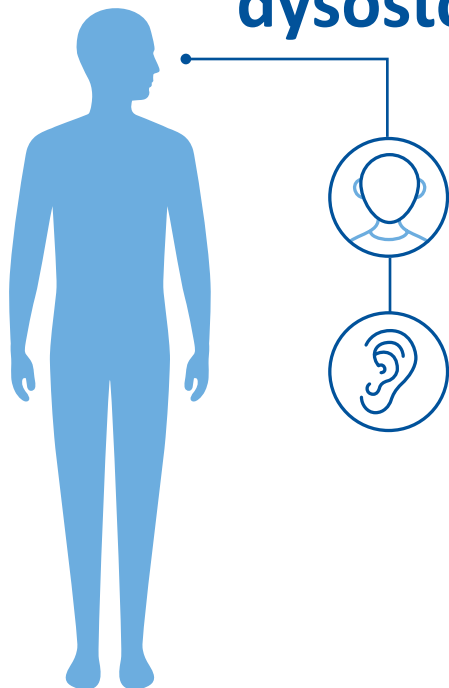


Mandibulofacial dysostose-mikrokefali (MFDM)



Mandibulofacial dysostose-mikrokefali (MFDM) er en medfødt, sammensatt tilstand som fører til vekstforstyrrelser i hode og ansikt.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



MANDIBULO-FACIAL DYSOSTOSE-MIKROKEFALI (MFDM)

Mandibulofacial dysostose-mikrokefali (MFDM) er en sjelden genetisk sammensatt tilstand, som medfører vekstforstyrrelser av hodet og ansiktet. Forsinket psykomotorisk utvikling forekommer. Det er store variasjoner i alvorlighetsgrad.

Hva betyr mandibulofacial dysostose-mikrokefali?

- *mandibulo* = som har med underkjeven å gjøre
- *facial* = som har med ansiktet å gjøre
- *dysostose* = medfødt vekstforstyrrelse i knokler
- *mikrokefali* = lite hode med tilsvarende liten hjerne

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent. I internasjonal medisinsk litteratur er det beskrevet at minst 126 personer har diagnosen.

Årsak

Mandibulofacial dysostose-mikrokefali skyldes en genfeil (mutasjon) eller delesjon i genet EFTUD2, som er lokalisert på kromosom 17q21.31. Delesjon betyr at et stykke av kromosomet mangler.

De fleste tilfeller av MFDM skyldes en nyoppstått mutasjon.

Arverekken er *autosomal dominant*. Ved dominant arv skjer det en overføring av egenskaper som styres av dominante gener. Gjennom arverekken overføres en slik egenskap eller sykdom. Dersom en person med MFDM får barn, er det 50 % sjanse for at barnet arver syndromet.

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.

Alle med MFDM, deres foresatte 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.

Hvordan stilles diagnosen?

Alle barn med mistanke om MFDM 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, ansikt og kjevekirurgi, ørenese-halssykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi og tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

En gentest eller kromosomundersøkelse kan bekrefte diagnosen.

Tegn og symptomer

Kjennetegn på diagnosen

Hodet er lite og vokser ikke i takt med resten av kroppen

- Underutviklet mellomansikt og kinnben
- Uvanlig liten underkjeve (mandibular hypoplasia), kalt mikrognati
- Hudtagger (skin tags) foran ørene/på kinnet
- Misdannelser i det ytre øret, med tilhørende mekanisk hørselshemming
- Forandringer i øregangen
- Noen har en ganespalte
- Cirka 30 % har koanalatresi (mangelfull åpning mellom nese og nesesvelg)
- Asymmetrisk ansikt
- Mange kan ha en medfødt hjertefeil
- Misdannelser i tommelfingrene
- Cirka 1/3 er kortvokste
- Øsofagusatresi (en spiserørs-defekt) ses hos noen
- Cirka 26 % har epilepsi
- Cirka 28 % har anomalier i ryggraden, blant annet skoliose, kyfose og hemivertebra (halvparten av virvelen i ryggraden utvikler seg)

Alle med tilstanden har en forsinket motorisk og kognitiv utvikling som kan variere fra mild til alvorlig. Tale- og språkproblemer er også vanlig. Språkvanskene synes å være spesielt av ekspressiv art, som betyr at evnen til å uttrykke seg verbalt kan være mer utfordrende enn språkforståelsen.

Behandling og oppfølging

Hos små barn med MFDM er det viktig å sikre at de puster godt og spiser bra. Avhengig av hvor alvorlige misdannelsene er, må et barn med denne diagnosen gjennom flere undersøkelser og operasjoner. Mange vil trenge tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. Det innebærer at leger, fysioterapeut, ergoterapeut, ernæringsfysiolog, audiopedagog og logoped samarbeider. De fleste har en god og nær kontakt med pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT).

Kirurgi i ansiktet: Noen må opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange. Kirurgisk rekonstruksjon av ansiktet skjer trinnvis. Det blir utarbeidet en plan for dette, som tilpasses hvert enkelt barn. Denne planen gjøres i Craniofacialt team på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

Hørsel: Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Et enkelt høreapparat kan monteres på et elastisk bånd som settes på hodet, et hårbånd.

Rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra ca 10-års alder. Hørselen skal følges opp rutinemessig av audiolog (en øre-nese-halslege med spesialkompetanse i hørselsproblemer), og gjerne i samarbeid med Statped (www.statped.no). Tilrettelegging i barnehage og på skole kan bli nødvendig. PPT bør kobles inn tidlig slik at spesialpedagogiske tiltak settes inn raskt. Logopedi kan bli nødvendig.

Ernæring: Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Noen får spisevansker på grunn av forholdene i munn og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta den normale spiseutviklingen best mulig. Sondeernæring kan være aktuelt. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog anbefales.

Kommunikasjon: Ved kommunikasjonsproblemer anbefales det å gjøre en vurdering av alternative kommunikasjonsmetoder. PPT, logoped og Statped har kunnskap om kommunikasjonshjelpemidler. Dette kan være nyttig for personer som har ekspressive språkvansker.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som MFDM 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 jeg ser litt annerledes ut».

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 MDMF 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.

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) får du kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Informasjonsmaterieil

(Du finner lenkene under MFDM på sjeldnediagnoser.no)

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahl-grenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. 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 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 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

- 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.

Sjelden.no

- **Tako-senteret**. Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.tako.no

- **Craniofacialt team** ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Søk på "craniofacialt team" på <https://oslo-universitetssykehus.no>

Desember 2020

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