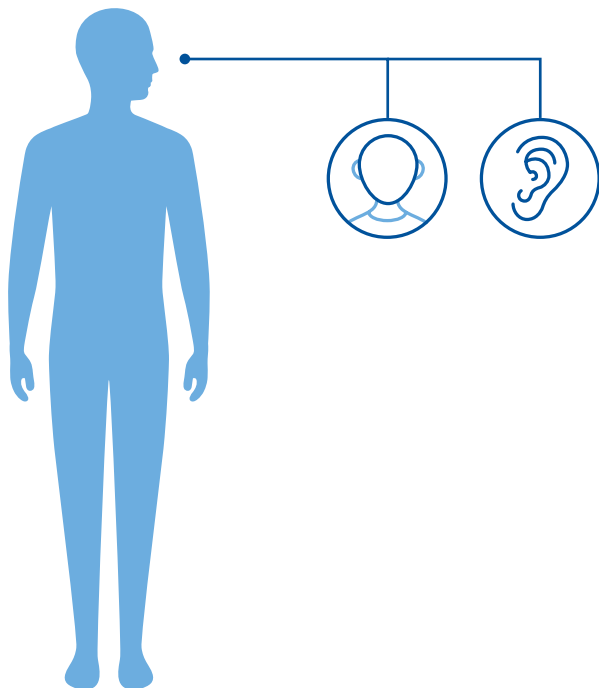


OAVS



OAVS er en medfødt tilstand som kjennetegnes ved at ansikts-
halvdelene vokser ulikt og fører til et asymmetrisk ansikt. Øret
kan mangle, ha en misdannelse eller være lavtsittende. Tilstanden
er sammensatt og varierer i alvorlighetsgrad.

OAVS / GOLDENHAR SYNDROM / HEMIFACIAL MIKROSOMI

OAVS / Goldenhar syndrom / hemifacial mikrosomi er en medfødt kraniofacial misdannelse som kjennetegnes ved at de to ansikts-halvdeler er ulikt utviklet. Alle tre navn brukes om den samme diagnosen.

OAVS er forkortelsen for de latinske betegnelsene på de organene hvor utviklingsforstyrrelsene er tydeligst.

O - okulo betyr øye

A - aurikulo betyr øre

V - vertebral betyr virvelsøylen

S - spektrum betyr at det kan være misdannelser i mange organer.

Hemifacial mikrosomi betyr at den ene siden av ansiktet er mindre enn den andre.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag fødes det cirka 12 barn per år i Norge med diagnosen OAVS.

Årsaker

OAVS / hemifacial mikrosomi / Goldenhar syndrom har ukjent årsak og forekommer som enkeltstående tilfeller i en familie.

I de få tilfellene der flere i familien har diagnosen, kan man anta at det foreligger en genetisk årsak. Arvegangen ser ut til å være autosomal recessiv hos noen (begge foreldre er friske bærere av genfeilen) og autosomal dominant hos andre (en av foreldrene har tilstanden, og det er 50 % sjanse for å gi genfeilen videre til barna.)

Ved mistanke om arvelig tilstand kan alle med OAVS, foreldre eller andre slektninger, få tilbud

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.

om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henwise til dette.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn (kliniske funn). Det er vanlig at personer med OAVS / hemifacial mikrosomi henvises til genetisk veiledning for vurdering da det finnes andre lignende medfødte tilstander som kan være arvelige.

Tegn og symptomer

Ansiktet: Ansiktsskjelettet er asymmetrisk, og hos cirka 20 % er dette meget uttalt.

De fleste har en underutviklet underkjeve og mange har et ufullstendig kjeveledd.

I tillegg er det ofte mindre bløtvevsfylde på den affiserte side av ansiktet.

Misdannelsen er nesten alltid ensidig, men i atypiske tilfeller kan det være dobbeltsidige misdannelser der en side er tydelig mer affisert enn den andre.

Øye og syn: Mange med tilstanden har øyeforandringer og øyelokksforandringer. Hvite fortykninger (dermoider) på øyeeplet er vanlig. Nedsatt syn,

defekt lysbrytning, tett tårekanal og nedhengende øyelokk (ptose) forekommer.

Øre og hørsel: Ved den mildeste formen kan en liten forandring av øremuslingen/ytre øre eller en liten utvekst (tag) foran øret være det eneste synlige tegnet på tilstanden. Mer enn 65 % har misdannelser i det ytre øret som feks kan være lite eller mangle helt. Misdannelser i mellomøret er vanlig, mens det indre øret og hørselsnerven ofte er intakt.

Øregangen kan være trang eller helt lukket. Dette og misdannelse i mellomøret er vanligste årsak til nedsatt hørsel. Hørselshemming kan også skyldes en misdannelse av hørselsnerven eller i det indre øret.

Munn, svelg, tenner: Noen barn er født med leppe-kjeve-ganespalte som del av syndromet (7-15 %). Lateral, (ensidig), munnspalte (macrostomi) er ikke uvanlig (35 %). En lammelse/svekkelse av den motoriske ansiktsnerven som påvirker mimikken i ansiktet er også ganske hyppig (20 %). Den underutviklede underkjeven påvirker også veksten av overkjeven og kinnbenet på den affiserte siden. Dette påvirker tannstillingen, og tannutviklingen kan være forsinket.

Skjelett: Mange barn med OAVS har ulike typer misdannelser i virvelsøylen (20-60 %), særlig i nakken (cervicalcolumna med for eksempel blokkvirvler) og eventuelt skoliose.

Andre misdannelser: Flere får lengre pustestopp under søvn (søvnapné). Dette gir urolig søvn, snorking og fører til trøtthet om dagen.

Misdannelser i organer som hjerte og nyrer forekommer, og en sjelden gang i andre organer.

Behandling og oppfølging

Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet har det nasjonale behandlings- og oppfølgingsansvar for alle pasienter med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser.

Alle som har diagnosen OAVS kan henvises til Craniofacialt team. Barna følges også opp i

teamet, med tanke på vekst av ansiktsskjelettet, tannutvikling og funksjonelle forhold som syn, hørsel, spising, pust og tale.

Operasjoner

De fleste vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange. Leppekjeve- ganespalte og munnspalte opereres innen første leveår.

Kirurgisk behandling av ansiktet skjer trinnvis og individuelt.

Ansikt/munn/svelg og tenner:

Tannregulering vil ofte være nødvendig. Hvis kjeveleddet mangler er det ofte nødvendig med rekonstruksjon med et ribben for å bedre veksten av underkjeven. Bittkorrigerende kirurgi (ortognatisk kirurgi) og hakeplastikk kan bli aktuelt når personen er utvokst, det vil si mellom 17 og 21 år. Da kan skjevhet i skjelettet rettes opp. Det kan også brukes implantater til slik oppretting av skjelettet. Pasienten selv bestemmer om han/hun vil gå igjennom slik behandling. Mange ønsker også bløtvevsrekonstruksjon for å bli mer symmetriske i ansiktet.

Ernæring: OAVS kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier

eller pågående behandling. Utfordringene er ofte størst hos de minste barna. Kostholdet må tilpasses. Sondeernæring er sjelden nødvendig. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig der problemene fortsetter.

Øre/hørsel: Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder 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 tilpassing av høreapparat eller operasjon hvor det settes inn titanskrue for benledningshøreapparat.

Plastikkirurgisk rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra cirka 9-10 års alder. Barn med nedsatt hørsel vil trenge spesialpedagogiske tiltak.

Øye/syn: bør følges opp jevnlig.

Skjelett: Røntgen av nakkesøylen tas hvis det er skjevhet (torticollis), eller plager fra nakken. Røntgenbilder tas eventuelt også rutinemessig for å avklare eventuelle forandringer i ryggsøylen. Oppfølging av fysioterapeut kan være aktuelt for å følge opp bevegelse, og muskulatur i nakke og ryggsøyle.

Andre misdannelser: For å finne ut om barnet har hjerte- eller nyremisdannelse, bør disse organene undersøkes tidlig med ultralyd (ecco cor og ultralyd abdomen).



Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose som OAVS kan oppleves som utfordrende. Fordi tilstanden 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 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 jeg er litt skjev i ansiktet. 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 OAVS må av og til 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 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.

Brukerforeninger

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 Crouzon syndrom 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.ffe.no

Januar 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