

Aarskog syndrom

Aarskog syndrom er en arvelig sykdom. Den forekommer som regel bare hos gutter og er forbundet med lite sykkelighet.

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

AARSKOG SYNDROM

Aarskog syndrom er en arvelig tilstand. Den forekommer som regel bare hos gutter. Tilstanden innebærer forsinket lengdevekst og karakteristiske kjennetegn i ansikt, på hender og føtter og kjønnsorgan.

Syndromet kalles også Aarskog-Scotts syndrom, facio-genital dysplasi eller facio-digito-genitalt syndrom.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsa at det forekommer hos 4 per 1.000.000

Årsaker

Aarskog syndrom er arvelig og skyldes vanligvis en genfeil i FGD1-genet. Syndromet følger X-bundet arvegang, også kalt kjønnsbundet arvegang, som vil si at genfeilen er i et gen som er lokalisert på X-kromosomet. Menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY), mens kvinner vanligvis har to X-kromosom (XX).

Kvinner med X-bundet recessiv genfeil får vanligvis ikke symptomer fordi det normale X-kromosomet dominerer over X-kromosomet med genfeil. Kvinnene er da friske bærere. I noen tilfeller kan kvinner få symptomer, men i mindre grad enn menn. Menn som har genfeilen har alltid symptomer på tilstanden. En kvinne som er bærer av en recessiv X-bundet genfeil har 50 % risiko i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen, uavhengig av kjønn hos barnet. Døtre som arver genfeilen

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes.

Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

blir bærer som sin mor, mens sønner som arver genfeilen blir syke. Fedre som har en X-bundet genfeil fører denne videre til alle sine døtre, men ingen av sønnene arver genfeilen fordi de arver Y-kromosomet av far.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn. Fordi disse blir mindre fremtredende med årene kan det være vanskelig å stille diagnosen på voksne. Gentest er mulig.

Tegn og symptomer

Ansiktet: Mange har rund ansiktsform, kort nese med en bred neserygg og «oppstoppernese». Hårfestet i pannen er ofte formet som en V.

Øye og syn: Økt avstand mellom øynene, «hengende» øyelokk (ptose) og skjeling er vanlig.

Øre og hørsel: Ørene kan ha en avvikende form.

Munn og kjeve: Overkjeven kan være underutviklet og det kan mangle tenner.

Skjelett: Guttene har vanligvis normal fødselsvekt, men lengdeveksten ligger under det normale for alderen. Slutt lengden pleier å bli mellom 160 og 170 cm.

Halsvirvlene kan være underutviklet og/eller sammenvokste. Dette gir nedsatt bevegelse i nakken.

Andre ledd kan være overbevegelige. Brystkassen kan være lett innsunken.

Hender og føtter: Er vanligvis korte og brede. Lillefingeren er ofte kort og bøyd, og mange har en lett sammenvoksing av huden mellom fingrene.

Kjønnorgan: Guttene har en hudfold fra fremre feste av pungen som strekker seg rundt roten av penis. Dersom testiklene ikke har kommet ned i pungen, må de opereres på plass. Puberteten kan være forsinket.

Mer enn halvparten har lyskebrokk.

Annet: Noen rapporter tyder på at lære- og konsentrasjonsvansker er vanligere hos gutter med Aarskog syndrom.

Behandling og oppfølging

Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. De har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for 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 Aarskog syndrom skal henvises til teamet.

Øye og syn: "Hengende" øyelokk som forstyrrer synsfeltet og skjeling kan behandles. Øyelege er viktig og må følges opp.

Munn og kjeve: På grunn av mulig forsinket frambrudd av tenner - eller manglende tenner - bør alle følges av tannlege.

Kjønnsorgan: Testiklene må opereres ned i pungen tidlig. Lyskebrokk opereres i barnealder.

Annet: Det kan i noen tilfeller være aktuelt å tilføre veksthormon. Spesialpedagogiske tiltak kan være nødvendig ved lære- og konsentrasjonsvansker.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Aarskog 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 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 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 psykologisk 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.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for å få hjelp til å finne gode samtalepartnere lokalt.

Litteratur

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska 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 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 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

www.craniofacial.no - Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>

www.rarelink.no - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

www.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.ffo.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

Mai 2018

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer. Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).