

Gorlin syndrom – forekomst og sykdomsforløp

Behov for kartlegging

Senter for sjeldne diagnoser har vært kompetansesenter for pasienter med diagnosen Gorlin syndrom siden 2000. Senteret har hatt svært få henvendelser fra pasienter med denne diagnosen, og kjennskap til pasientgruppens utfordringer var mangelfull. Det foreligger lite (norsk og internasjonal) litteratur om "å leve med" Gorlin syndrom og hvilke utfordringer som møter pasientene. Det er per i dag ingen norsk brukerforening for Gorlin syndrom.

Senter for sjeldne diagnoser besluttet i 2011 å gjøre en kartleggingsundersøkelse av barn og voksne med Gorlin syndrom. Undersøkelsen ble utført høsten 2011 og våren 2012.

Formål

Formålet med kartleggingsundersøkelsen var å finne ut av hvordan sykdommen arter seg og hvilke behov for behandling og oppfølging pasientene har. Senter for sjeldne diagnoser ønsker å bygge opp helhetlig kunnskap om diagnosen og ønsket derfor informasjon innenfor følgende områder:

- Antall pasienter/familier med Gorlin syndrom i Norge.
- Hvilke medisinske miljøer pasientgruppen har kontakt med
- Hvilke medisinske og psykososiale utfordringer diagnosen kan gi i et livsløpsperspektiv
- Hvordan best i møtekomme/ivareta pasientenes utfordringer

Senter for sjeldne diagnoser ønsket også å gjøre sitt tilbud kjent for pasientgruppen og å bistå med råd i dannelse av en brukerforening hvis ønskelig.

Metode

Pasientene ble invitert til å kontakte Senter for sjeldne diagnoser per telefon. Aktuelle pasienter ble funnet via ulike avdelinger man tenkte hadde pasienter med Gorlin syndrom registrert. Senter for sjeldne diagnoser utarbeidet et skjema som ble benyttet i et semistrukturert telefonintervju.

Utover hudavdelingen på Rikshospitalet, Radiumhospitalet og leder av tidligere Gorlin-forening, ble det tatt kontakt med følgende instanser:

- alle hudavdelinger
- alle genetiske avdelinger
- privatpraktiserende hudleger
- Tannhelsekompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander (TAKO)

Denne kontakten ga oversikt over antatt antall pasienter med Gorlin syndrom på de ulike avdelinger, samt en kontaktperson på hvert sted som påtok seg å sende ut

invitasjonene. Foruten brev med beskrivelse av bakgrunn og formål med prosjektet, inneholdt invitasjonen en informasjonsbrosjyre om Gorlin syndrom og en brosjyre om Senter for sjeldne diagnoser.

Utvalget

Det ble sendt ut ca. 135 invitasjoner. 11 personer tok kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for en kartleggingssamtale; 9 voksne i alder 16 til 72 år og 2 foreldre til barn i aldersspenn 0 -15. De som tok kontakt var jevnt fordelt kjønnsmessig og de fleste hadde flere i familien med Gorlin syndrom.

Forklaringer på det store spriket i antall utsendte invitasjoner og antall pasienter som tok kontakt, kan være følgende:

- Pasienter som hadde kontakt med flere instanser, ville motta tilsvarende mange invitasjoner
- En avdeling oppga høyere antatt pasienttall enn de faktisk hadde
- En avdeling valgte ikke å sende ut invitasjonene, men levere dem til pasienter når de kom til behandling. Dette ble ganske få mht tiden som var satt av til denne delen i prosjektplanen
- Pasientene ønsket ikke kontakt

Funn

Diagnostisering skjedde sent for de fleste: ca. 80 % etter fylte 21 år. Grunnlaget for diagnosen var forekomst av kjevecyster, hudforandringer eller Gorlin syndrom i nærmeste familie.

Andre problemstillinger som ble beskrevet:

- skjelettforandringer som gav plager
- stort hode ved fødsel
- øyeplager
- dårlige tenner, munntørrhet
- muskelplager, balanseproblemer
- lungecyster, hjertetumor
- overaktiv blære
- nedstemthet/psykiske plager grunnet annerledes utseende
- smerter

Sosiale funn:

- 5 av 8 i yrkesaktiv alder var helt eller delvis arbeid, 1 helt og 1 delvis uføretrygdet, 1 hjemmeværende.
- Variert opplevelse av livskvalitet

Informasjonsbehov:

- Savn av tilgjengelig informasjon og åpenhet om diagnosen
- Savn av at leger, tannleger, andre har tilstrekkelig kunnskap om Gorlin syndrom
- Savn av at noen ser og griper helheten, og ikke bare det enkelte symptom
- Savn av mer forskning – at noe skjer mht. forebygging og behandling
- Savn av et sted der man kan få informasjon om tilstanden

- Savn av treffsteder/kurs der man kan få informasjon og treffe andre med Gorlin syndrom

Annet:

- Savn av brukerforening
- Glad for utarbeidet informasjonsfolder om Gorlin syndrom
- Pasienter som ikke var registrert på Senter for sjeldne diagnoser kjente ikke til senteret. Dette gjaldt også flere fagfolk i prosjektet.

Konklusjon

Det finnes ikke epidemiologiske data på Gorlin syndrom i Norge. Trolig har ikke dette prosjektet gitt oss klar oversikt over forekomst i Norge. Selv om Senter for sjeldne diagnoser kun nådde noen få pasienter med Gorlin syndrom gir undersøkelsen likevel et bilde av en diagnose med store utfordringer både fysisk og psykososialt. Funnene fra kartleggingsundersøkelsen ble tatt med til et møte med prosjektgruppen og samarbeidende leger hvor man ble enige om:

- å organisere et 2-dagers-kurs i oktober 2012, for voksne med Gorlin syndrom og foreldre til barn med Gorlin syndrom, samt fagfolk som har pasienter med diagnosen. Les referat fra kurset her: [Referat fra kurs om Gorlin syndrom oktober 2012](#)
- å danne en ressursgruppe bestående av aktuelle spesialister på de ulike aspekt av Gorlin syndrom

Kartleggingsprosjektet er avsluttet, men ressursgruppen fortsetter sitt arbeid. Pasienter, pårørende og fagfolk kan ta direkte kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Ved behov for kontakt med medlemmer i ressursgruppen kan dette gjøres via Senter for sjeldne diagnoser.

Ressursgruppen består pr i dag av følgende spesialister:

- Hudlege Ingrid Roscher, Rikshospitalet
- Onkolog Åse Bratland, Radiumhospitalet
- Kirurg Trond Warloe, Radiumhospitalet
- Barnelege Selma M. Larsen, Ullevål sykehus
- Øyelege Øivind Osnes-Ringen, Ullevål sykehus
- Genetiker Cecilie Rustad, Rikshospitalet
- Spesialtannlege Hilde Nordgarden, TAKO/Lovisenberg Diakonale sykehus
- Spesialtannlege Anvor Rossow, TAKO/Lovisenberg Diakonale sykehus
- Ortoped Mona Winge, Rikshospitalet
- Kjevekirurg Even Mjøen, Ullevål sykehus
- Plastikkirurg Marit Cathrine Orhagen, Rikshospitalet
- Plastikkirurg Nina Kristine Oliver, Rikshospitalet
- Nevrokirurg Bernt Due-Tønnessen, Rikshospitalet
- Medisinsk rådgiver/Genetiker Charlotte von der Lippe, Senter for sjeldne diagnoser
- Rådgiver Nina Rambæk, Senter for sjeldne diagnoser
- Rådgiver Elisabeth Daae, Senter for sjeldne diagnoser
- Rådgiver Lajla Schulz, Senter for sjeldne diagnoser