

Aarskog syndrom

Aarskog syndrom er en arvelig sykdom som vanligvis bare forekommer hos gutter, og innebærer forsinket lengdevekst og karakteristiske kjennetegn lokalisert til ansikt, hender og føtter.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

AARSKOG SYNDROM

Aarskog syndrom er en arvelig sykdom. Den forekommer som regel bare hos gutter og innebærer forsinket lengdevekst og karakteristiske kjennetegn lokalisert til ansikt, hender, føtter og kjønnsorgan. Det er stor variasjon i graden av symptomer. Syndromet er forbundet med lite sykkelighet.

Det ble første gang beskrevet i 1970 av den norske barnelegen Dagfinn Aarskog.

Syndromet kalles også Aarskog-Scotts syndrom, mens andre betegnelser er facio-genital dysplasi eller facio-digito-genitalt syndrom. Disse betegnelsene viser at kjennetegn som er karakteristiske for syndromet har med ansiktet (facio), fingre og tær (digito) og kjønnsorgan (genitalis) å gjøre.

Forekomst

Det er ikke kjent hvor mange som har Aarskog syndrom. Man mener det forekommer hos 4 per 1.000.000

Årsaker

Aarskog syndrom er en arvelig sykdom som vanligvis skyldes 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).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne 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.

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 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. DNA diagnostikk er mulig.

Tegn og symptomer

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

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 veksten ligger under den normale for alderen og sluttlengden 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 innsunket.

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

Kjønnsorgan: Mange av guttene har en hudfold fra fremre feste av pungen som strekker seg rundt roten av penis. Hos de fleste er testiklene ikke kommet ned i pungen, noe som kan føre til sterilitet hvis de ikke blir operert ned. 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

- Testiklene må opereres ned i pungen tidlig. Lyskebrokk opereres i barnealder.
- På grunn av mulig forsinket frambrudd av tenner - eller manglende tenner - bør alle følges av tannlege.
- "Hengende" øyelokk som forstyrrer synsfeltet og skjeling kan behandles.
- Kontakt med øre/nese/hals- og øyelege er viktig og må følges opp.
- Spesialpedagogiske tiltak kan være nødvendig ved lære- og konsentrasjonsvansker.
- Det kan i noen tilfeller være aktuelt å tilføre veksthormon

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, genetik, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen Aarskog syndrom kan henvises til teamet.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med et sjeldent syndrom kan for de fleste foreldre være krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det for noen oppleves

som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling, og familiens hverdag, er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Erfaring viser at saklig informasjon kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og nære venner. I tillegg kan foreldre snakke med helsesøster og barnets fastlege. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med Aarskog syndrom, dess bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt. Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med en sjelden diagnose. Ta gjerne også kontakt med helsesøster eller fastlege som kan henvise videre til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen. De kan hjelpe til med å bearbeide vanskelige følelser.

Når barna blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldre lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet egne opplevelser. Etter hvert vil barnet trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om dette, og gode svar når noen spør, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. Det er ofte foreldre som bekymrer seg mer enn barnet om hvordan for eksempel framtida vil bli. Tenårene er en spesielt sårbar fase i menneskers liv. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose i denne perioden. Mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose, eller som er i samme situasjon, kan være en viktig støtte. Når ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen, og for å finne mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkelte. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med bare litt tilrettelegging i hverdagen.

Sårbare perioder, som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv, kan by på utfordringer for barn og unge. Å starte planleggingen av slike overganger tidlig er derfor viktig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat, kan være gode støttespillere.

Å mestre eget liv, og å takle hverdagen, er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På den måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. I mange tilfeller kan det være klokt, hvis brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt utarbeide en individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer, og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Å få et barn med et sjeldent syndrom oppleves av de fleste som en krevende utfordring. Det kan komme tanker, spørsmål og reaksjoner det kan være godt å snakke med andre om. Derfor anbefales det å være åpen om tilstanden. Snakk med familie, venner, helsesøster eller ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Det er klokt å opprette kontakt med fastlegen. Jo mer foreldrene har fått bearbeidet sine opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og det å mestre livet med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. Mange og varierende behov under barnets oppvekst betyr at det kan være klokt å etablere en

ansvarsgruppe og en individuell plan. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning.)

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

Litteratur

- Boken "**Et annet ansikte**". Mun-H-Center er et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. Boken deres belyser i hvilken grad våre liv påvirkes av det utseendet vi har fått. Den 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 brukerhistorier om ulike typer annerledeshet og fagartikler om å skille seg ut i mengden. Boken legger stor vekt på mestring. Den er gratis og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser eller lastes ned gratis fra våre nettsider.
- **Aarskog syndrom.** Dagfinn Aarskog og Jerome L. Gorski. *Pediatrisk Endokrinologi* 1998;12:44-5
- **Skolestartboka.** Senter for sjeldne diagnoser har gitt ut denne boken som et bidrag til å få til en bedre overgang fra barnehage til skole for barn med sjeldne diagnoser og funksjonsnedsettelse.

Nyttige lenker

- <http://tako.no>

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT)

- <http://www.rarelink.no>

Den nordiske lenkesamlingen Rarelink gir en oversikt over beskrivelse og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk

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).