

# Apert syndrom

Apert syndrom kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

## APERT SYNDROM

**Apert syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kjennetegnes ved at noen av skallebena har vokst sammen for tidlig (kraniosynostose). I tillegg er mellomansiktet og overkjeven underutviklet. Derfor blir øyehulene grunne og øynene utstående. Sammenvoksning av fingre og tær er en del av syndromet.**

Diagnosen kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulike grader av et annerledes utseende.

### Forekomst

Det fødes i gjennomsnitt ett barn med Apert annethvert år i Norge.

### Årsaker

Apert syndrom skyldes en genfeil (mutasjon) i FGFR2-genet. De fleste som har Apert syndrom er den første i sin slekt og tilstanden skyldes da en nyoppstått genfeil (mutasjon). Dersom en person med Apert syndrom får barn, er det 50 % sjanse for at barnet arver syndromet. Dette kalles autosomal dominant arvegang. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, slik som ved Apert syndrom, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver her det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes.

Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved arvelige tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre tegn, som i de fleste tilfeller oppdages rett etter fødsel.

## Tegn og symptomer

**Kraniet:** For tidlig lukking av flere skallesømmer (vekstsoner), gir hjernen dårlig vekstplass og hodet en uvanlig form. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst, kan det oppstå et forhøyet trykk i hjernen. Hvis dette ikke behandles kan det få konsekvenser for kognitiv utvikling og syn.

**Ansiktet:** Overkjeven er underutviklet, neseroten er bred og pannen står litt frem. Det underutviklede mellomansiktet gjør at bihuler, øreganger og luftveier blir trange. Dette kan gi vansker ved amming. Trangheten kan også gi pusteproblemer som forsterkes ved infeksjoner når slimhinnene blir hovne. Noen får pustestopp under søvn. Det er vanlig med hørbar pust og snorking.

**Øye og syn:** Fordi øyehulene er grunne, blir ofte øynene utstående, og kan være vanskelige å lukke. Dette gjør at hornhinnene blir tørre og mer utsatt for betennelse. Øynene står ofte langt fra hverandre. Skjeling og nær- eller langsynthet er vanlig.

**Øre og hørsel:** Øreknoklene kan være misdannet. Trange øreganger kan gi hyppige øreinfeksjoner i barneårene. Dette kan påvirke hørsel, språkutvikling og balanse.

**Munn, svelg og tenner:** Mange har tygge- og svelgvansker fordi svelg og kjeve ofte er mangelfullt utviklet. Ganen er vanligvis høy og smal, ganespalte forekommer. Dette kan være med på å gi suge-, spise- og talevansker. Fordi overkjeven er mindre enn normalt får tennene for liten plass og bittet kan bli dårlig.

**Hender og føtter:** Symmetrisk sammenvokste fingre og tær kan variere i alvorlighetsgrad. Fingrene er korte, tommelen er bred og alle fingrene er noe stive fordi de mangler et ledd. For å sikre en best mulig hånd- og gripefunksjon er det viktig med tidlig vurdering av håndkirurgi. Føttene er korte og brede. Stortåen er kort og bred. Hos over 50 % er alle tærne sammenvokst. Dette kan gi problemer med bevegelse og tilpasning av skotøy.

**Skjelettet:** Mange har stive ledd i skuldre, albuer, hofter og ryggrad, sammenvokste halsvirvler forekommer. Dette fører til redusert bevegelighet, spesielt i skuldre og nakke.

**Annet:** Det lille barnet med Apert syndrom har ofte fysiske begrensninger i sine muligheter til å utforske verden. Operasjoner og sykehusinnleggelse kan også bidra til en forsinket utvikling. Noen har en mild eller moderat form for utviklingshemning grunnet misdannelser i sentralnervesystemet.

Barn med Apert svetter mye, spesielt om natten.

I tenårene plages mange av alvorlige akneutbrudd.



Gjengitt med tillatelse

## Behandling og oppfølging

Apert syndrom er en svært sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge en tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. 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 Apert syndrom kan henvises til teamet.

De fleste med Apert syndrom vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte for å gi hjernen nødvendig vekstmulighet, slik at det ikke oppstår for høyt trykk. Kirurgisk behandling av kraniet og ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt etter en plan.

Operasjoner i ansiktet vil kunne endre utseendet i varierende grad.

Det er viktig å kontrollere hørselen tidlig; 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 barnet har på hodet. Senere tiltak kan være innsetting av dren eller tilpassing av høreapparat.

Øynene og synet bør undersøkes og følges opp av øyelege.

Kirurgisk deling av sammenvokste fingre skjer i løpet av de første leveårene og hånden får oftest god funksjon. Operative inngrep på føttene er sjelden nødvendig, men kan bli gjort ved behov.

Gode tannhelsevaner, forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig.

Riktig ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Apert syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Vanskene er ofte størst hos de mindre barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Ekstra oppfølging av spising og ernæring kan være nødvendig i forkant av kirurgisk behandling.

Sondeernæring kan bli aktuelt. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Det anbefales å få oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten, særlig hvis vanskene fortsetter.

## Lærevansker

Den kognitive (evnemessige) profilen forbundet med Apert syndrom er ennå ikke klart definert. Men ulike studier tyder på at både lærevansker, språkvansker og utfordringer innenfor det sosiale liv av ulik art ikke er uvanlig.

## Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Apert kan oppleves som utfordrende. Dersom diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å måtte forholde seg til andre menneskers reaksjoner på det som er annerledes, i tillegg til at de må 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 oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes av alle uten nærmere henvisning.

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, vil også være 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».

Tenårene er en sårbar fase i livet 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 kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for behandling i voksen alder.

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.

## **Brukerforeninger**

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

## **Litteratur**

Se litteraturliste under Kraniosynostoser lenger ute i brosjyren.

# Kraniosynostoser

**Kraniosynostose betyr at en eller flere av hodeskallens sømmer (suturer) lukkes for tidlig. For tidlig lukking kan skje før og noe etter fødsel. Tilstanden kjennetegnes ved at skallen får en uvanlig form, avhengig av hvilken søm som er lukket.**

Kranio betyr hodeskalle og synostose betyr at skalleben/knokler har vokst sammen.

## **Kraniosynostoser deles i to grupper:**

Cirka 90 % er **enkle kraniosynostoser** der det vanligvis er én søm som er lukket, som ved metopicasynostose/trigonocefali = trekantskalle, eller sagittalsynostose = båtskalle.

Cirka 10 % er **syndromale**, det vil si der kraniosynostosen er en del av et syndrom, og knoklene i mellomansiktet også er berørt; som for eksempel ved Apert syndrom og Crouzon syndrom

## **Forekomst**

Det fødes cirka 30 barn per år i Norge med kraniosynostoser, hvorav omkring 10 % er syndromale eller komplekse.

## **Årsaker**

De fleste enkle kraniosynostoser oppstår sporadisk, og årsaken er ukjent. Tvillingstudier tyder på at årsaken kan være en kombinasjon av genetiske (arvelige) og miljømessige faktorer. Sannsynligheten for å få flere barn med samme diagnose er svært liten. Det er også liten risiko for at voksne, som er født med enkel kraniosynostose får barn med denne tilstanden.

Syndromale kraniosynostoser opptrer ofte som resultat av en genfeil (mutasjon) eller kromosomfeil. Flere av de syndromale kraniosynostosene er forårsaket av en genfeil hvor mekanisme for arvegang er autosomal dominant: genfeilen vil dominere over det normale arveanlegget.



Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved arvelige tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved region-sykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan stilles etter en klinisk undersøkelse av hodeformen. Den kan også stilles ved CT-bilde av hodet. Ved mistanke om et spesifikt syndrom kan i mange tilfeller en gentest bekrefte eller avkrefte mistanken.

## Tegn og symptomer

Hjernens vekst er pådriver til skallens vekst. At hodeskallen vokser normalt, forutsetter at bensømmene er åpne, slik at det fibrøse vevet, som sømmene består av, kan strekkes ettersom hjernen presser på.

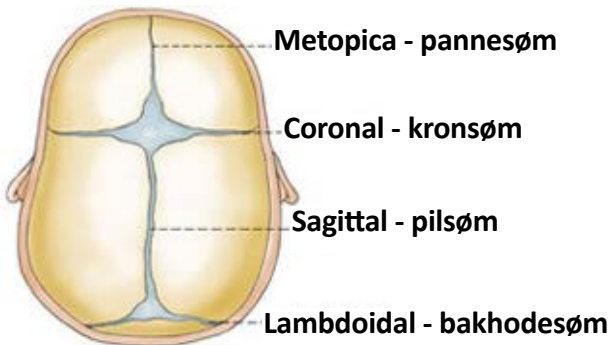
Hjernen tredobler sitt volum de første 12-15 måneder. Pannesømmen lukkes ved 2-års alder, mens de øvrige sømmene i skallen ikke lukkes før i voksen alder hos friske mennesker.

Ved kraniosynostoser lukkes en eller flere sømmer for tidlig, og det oppstår et misforhold mellom hjernens planlagte vekst og kraniets mulighet for utvidelse. Dersom en søm lukkes for tidlig, hemmes hjernens vekst på dette stedet, og kompenseres med tilnærmet overvekst der sømmene er åpne. Dette gir en uvanlig skalleform, og sikrer ikke hjernen tilstrekkelig plass til å vokse. Det vil kunne oppstå et forhøyet trykk, som ubehandlet kan skade synsnerven og føre til nedsatt syn og til ulik grad av kognitiv svikt.

Symptomer på for høyt trykk i hodet hos barn under 12 måneder kan være

- generell mistriivsel,
- dårlig matlyst og søvn
- oppkast
- manglende respons på stimuli
- hovne øyne og vansker med å følge noe med øynene
- hørselsproblemer
- pusteproblemer

### Sømmene i hodeskallen



### Behandling og oppfølging

Ikke alle barn med kraniosynostose trenger behandling. Det er stor variasjon i alvorlighetsgrad.

Det er viktig å følge hodets vekst ved jevnlig å måle hodeomkretsen (dette gjøres rutinemessig på helsestasjonen).

Dersom symptomene tyder på et for høyt trykk, må barnet behandles. Hovedhensikten med behandlingen er å normalisere trykket i hjernen. Dette skjer ved en skallerekonstruksjon; en operasjon som sikrer hjernen god plass for videre vekst. Den vil også gi skallen en mer vanlig form.

Det er viktig at denne operasjonen utføres i løpet av barnets første leveår, både ut fra nødvendig trykkreduksjon i hjernen og fordi skalle-bena fremdeles er myke og lettere lar seg bearbeide.

Ved de aller fleste enkle kraniosynostoser som trenger behandling er en operasjon med påfølgende oppfølging tilstrekkelig. Prognosen er god.

**Hjelmbehandling:** Den vanligste operasjonsmetoden er avhengig av at man i etterkant av operasjonen bruker en hjelm. Hensikten er at hodet skal forme seg etter hjelmen (ortosen) og gi en normalisert og symmetrisk form når barnets hodeskalle vokser. Ortosen er tilpasset barnets hode og er godt polstret slik at den ikke forstyrrer barnets aktiviteter. Hjelmen tilpasses hodestørrelsen fortløpende. Barnet må bruke ortosen 23 timer i døgnet. Hvor lenge man må bruke hjelmen er individuelt. Vanligvis brukes hjelmen 9-18 måneder etter operasjonen.

**Craniofacialt team** er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet. Det har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med sjeldne misdannelser i hode-halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosene syndromale kraniosynostoser og metopica/trigonocephali kan henvises dit.

**Ernæring:** Kraniosynostose kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. Økt trykk i hjernen kan gi dårlig matlyst, kvalme og oppkast. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Sondeernæring kan være aktuelt. Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten tilrådes, særlig der vanskene vedvarer.

Senter for sjeldne diagnoser har tilbud til pasienter med syndromale og komplekse kraniosynostoser.

Senteret har informasjonsmateriale for hver av disse diagnosene:

- Apert syndrom
- Crouzon syndrom
- Muenke syndrom
- Pfeiffer syndrom
- Sæthre-Chotzen syndrom
- Metopica/trigonocephali

## 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](http://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

- Norsk Craniofacial Forening:  
[www.craniofacial.no/](http://www.craniofacial.no/)
- Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus -  
søk på "craniofacialt team" på <https://oslo-universitetssykehus.no>
- Rarelink er en nordisk samling med lenker og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.  
[www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

September 2017





## 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](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://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).