

# Currarino syndrom

Currarino syndrom er en medfødt, arvelig tilstand som kan gi svært varierende plager. Kronisk forstoppelse er det vanligste symptomet. Det finnes flere gode behandlingsalternativer.

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

## CURRARINO SYNDROM

Currarino syndrom er en medfødt, arvelig tilstand hvor det er en anorektal misdannelse – en medfødt tilstand hvor nedre del av tarmen enten er for trang, munner ut på feil sted eller ikke har en synlig åpning – sammen med en oppfylling like foran korsbenet. I tillegg er det en spesiell utforming på nedre del av ryggvirvlene. Noen kan også ha forandringer i spinalkanalen (ryggmargskanalen) som for eksempel ved tjoret ryggmarg.

### Forekomst

Det fødes cirka 1-9 barn med Currarino syndrom per 100.000 fødsler. I Norge vil dette si fra 0 til 5 barn i året.

### Årsaker og arv

Årsaken til Currarino syndrom er i noen tilfeller en genfeil i MNX1-genet. I andre tilfeller finner man ikke genetisk eller annen årsak. I to tredeler av tilstandene skyldes dette arv, men den kan også opptre sporadisk. Ved de sporadiske tilfellene er det flere jenter enn gutter. Arvegangen er autosomal dominant, det vil si at 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.

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

### 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.

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på ytre kjennetegn, symptom og bildediagnostikk. En annerledes endetarmsåpning kan i noen tilfeller sees ved fødsel eller rett etter. Forstoppelse, som ofte er kronisk, kan være et annet symptom. I mange tilfeller kan en gentest bekrefte diagnosen, men i flere tilfeller finner man ikke genfeil.

## Tegn og symptomer

Personer med currarino syndrom har en kombinasjon av følgende endringer:

- en anorektal misdannelse: Ved undersøkelse av endetarmen sees ofte en åpning som er for trang (analstenose). I tillegg har endetarmsåpningen et spesielt traktformet utseende.
- en misdannelse/endring på nederste del av ryggmargen (sacral anomali): På røntgenbilde av bekken sees et spesielt sigdformet utseende på nederste del av ryggvirvlene.
- en oppfylling like foran korsbenet (en presacral masse): kan i sjeldne tilfeller forårsake en hjernehinnebetennelse (meningitt).

I tillegg kan noen ha gynekologiske og urologiske forandringer samt endringer i spinalkanalen som ved tjoret ryggmarg.

Currarino syndrom kan gi svært varierende plager fra ingen symptom til kronisk forstoppelse, som er det vanligste symptomet.

## Behandling og oppfølging

Behandling av forstoppelse er avhengig av alvorlighetsgrad, det finnes flere gode alternativer. Alt fra for eksempel å bruke avføringsmiddel, skylle tarmen, spise fiberrik mat, drikke mye vann eller få en colostomi, pose på magen. I hvert tilfelle drøftes tiltakene med behandlende lege.

Kirurgisk fjerning av oppfyllingen foran korsbenet anbefales for å unngå at den utvikler seg til kreft. Operasjonen gjøres i løpet av det første leveår.

Behandling av forandringer i ryggvirvlene (sacrum anomali), bestemmes av symptomene, og blir vurdert fortløpende. Dette gjelder også for de som har en tjoret ryggmarg.

Der hvor det ikke er en analstenose eller endringer i endetarmen, men hvor forstoppelse er et problem vil det bli tatt en vevsprøve av tarmen for å utelukke annen sykdom.

For mange kan det være en fysisk og psykisk belastning å være obstipert fordi det kan gi diare, obstipasjonsdiare. Snakk med legen om dette, og søk hjelp i tide. Ingen skal oppleve å streve med dette over tid. Det anbefales en tverrfaglig oppfølging av barnekirurg, stomisykepleier, nevrokirurg og helsepersonell med erfaring i psykisk helse.

## Mestring i hverdagen

Å få et barn med Currarino syndrom kan for de fleste foreldre oppleves som 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.

Det anbefales å være åpen om diagnosen og 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, 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.

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. Tenårene er en spesielt sårbar alder i menneskers liv og det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose i denne perioden. Mange er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre 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.

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.

Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. I mange tilfeller kan det være klokt å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt utarbeide en individuell plan som ivaretar oppfølgingen.

## **Brukerforeninger**

Gjennom Norsk forening for analatresi, NFA ([www.analatresi.no](http://www.analatresi.no)), kan man få kontakt med voksne brukere, andre foreldre og familier som står i en lignende situasjon.

## **Nyttige lenker**

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

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

- <https://www.rareconnect.org>

Connecting rare disease patients globally





## 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).