

Gorlin syndrom

Gorlin syndrom er en medfødt og arvelig tilstand som skyldes en genfeil. Det er økt risiko for tidlig utvikling av hudkreft (basalcelle-carcinom) og godartede cyster/svulster, ofte i kjevene.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

GORLIN SYNDROM

Gorlin syndrom er en medfødt og arvelig tilstand som skyldes en genfeil. Det er økt risiko for tidlig utvikling av hudkreft (basalcelle-carcinom) og godartede cyster/svulster, ofte i kjevene. Det er stor forskjell i symptomene fra person til person.

Gorlin syndrom kalles også Basal Cell Nevus syndrom (BCNS), Nevoid basal cell carcinoma syndrom (NBCCS) og Gorlin-Goltz syndrom.

Forekomst

Forekomsten er 1-9/100 000. Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle dette tilsa at det finnes omkring 250 personer i Norge med Gorlin syndrom.

Årsaker/arv

Tilstanden er arvelig og skyldes en genfeil i ett av flere gener som har en viktig rolle i normal cellevekst og celledeling. Vi kjenner til tre gen hvor genfeilen er forbundet med Gorlin syndrom (PTCH1, PTCH2 og SUFU).

Gorlin syndrom følger autosomal dominant arvegang. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale genet. 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. Tilstanden hopper ikke over generasjoner; de barna som ikke arver genfeilen kan dermed heller ikke gi den videre til sine barn.

Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene

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.

genfeilen. Hos omtrent halvparten av personer med Gorlin syndrom er en nyoppstått genfeil årsak. Ved genetiske tilstander får personen selv, foreldre, eller andre slektninger tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved region-sykehusene kan gi slik veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise. En gentest (blodprøve) vil ofte bekrefte diagnosen.

Tegn og symptomer

Deles ofte inn i **hoved- og sekundærkjennetegn**. Det kan være stor variasjon i symptomene, også innenfor samme familie.

Hovedkjennetegn

- **Basalcellecarcinom (BCC)**

BCC er en form for hudkreft som hos personer med Gorlin syndrom vanligvis opptrer tidlig i voksenlivet, men de kan også oppstå i barne- og ungdomsalder. De kan opptre som fortykkelser i huden, «knuter», eller sår, og kan komme flere steder på kroppen. Noen utvikler kun noen få BCC mens andre får svært mange i løpet av livet. Denne typen hudkreft rammer ikke alle. Jo mørkere hudtype, det vil si mer pigment i huden, jo lavere er risikoen for å utvikle BCC.

- **Kjevecyster**

De fleste med Gorlin syndrom utvikler kjevecyster. Kjevecyster debuterer gjerne i tenårene. Forekomsten er høyest i alderen 10-30 år. Noen ganger kommer cystene allerede fra 7-8 års alder, gjerne i begge kjever, i forbindelse med utbrudd av tenner. Deretter avtar de. Cystene er ikke farlige, men de kan gi ubehag som hevelser, smerter og tannproblemer. De skal derfor behandles raskt. Selv om de blir fjernet kan de komme igjen.

- **Pits**

Disse er små og uregelmessige fordypninger i huden, De kan opptre fra barnealder, og sees i håndflater og under fotsåler. Mange beskriver dem som bitte små groper, på engelsk kalt «pits». Har hendene vært lenge i vann eller det er kommet skitt i håndflatene, synes de bedre. Det er vanligvis ingen plager forbundet med disse.

- **Tidlig forkalkning av sentralnervesystemet**

Dette er sjeldent, men kan være med på å bekrefte diagnosen. Forkalkningene er i hjernehalvdel mellom venstre og høyre hjernehalvdel. Vanligvis gir dette ingen symptomer.

- **Hvis mor eller far, barn, søsken eller besteforeldre har Gorlin syndrom**, kalt førstegradsslektning med Gorlin syndrom, er det også et såkalt hovedkjennetegn

Sekundære kjennetegn kan være:

- stort hode / økt hodeomkrets, framtrødd panne og stor avstand mellom øynene
- leppe-/ganespalte
- hjernesvulst (medulloblastom), størst risiko de første 3 leveår
- blindhet grunnet (ubehandlet) hornhinnefordunkling, grå/grønn stær
- ulike synsforandringer som skjeling, lang- eller nærsynthet
- hjertefibromer (godartede svulster/bindevevsknuter i hjertet)
- eggstokk-fibromer (godartede svulster/bindevevsknuter i eggstokkene)
- godartede cyster i mageregion (tarmkrøset) og i lungene (pleura)
- medfødte skjelettforandringer som skjev rygg, forandringer i ribbein og ryggvirvler og/eller sammenvokste fingre

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen kan være vanskelig å stille, og noen får den først i voksen alder, hvis diagnosen ikke er kjent i familien fra før. En gentest kan dog i mange tilfeller bekrefte diagnosen.

Stort hode og godartede cyster i kjevene kan være de første tegn på Gorlin syndrom. Hvis en av foreldrene har diagnosen, bør barnet undersøkes for å avkrefte eller bekrefte tilstanden, spesielt med tanke på forebygging og behandling. Når én i familien har fått diagnosen, bør nære slektninger få mulighet for en undersøkelse og samtale med genetiker.

Klinisk diagnose stilles dersom personen oppfyller

- to hovedkjenntegn og ett sekundærkjenntegn eller
- ett hovedkjenntegn og tre sekundærkjenntegn

Behandling og oppfølging

Behandlingen tar sikte på å forebygge utvikling av basalcellecarsinom.

Derfor blir det viktig å følge anbefalt oppfølging hos spesialister.

Fordi symptomer og plager varierer, er behandlingen individuell, og flere spesialister vil være involvert;

eksempelvis hudlege, barnelege, ortoped, tannlege og øyelege.

Når en person har fått diagnosen, skal følgende retningslinjer for undersøkelse og behandling følges:

Hud

Basalcellecarsinom er en form for hudkreft som er lett å behandle dersom det oppdages tidlig.

Gorlinklinikken ved Oslo universitetssykehus

I 2013 opprettet Oslo universitetssykehus (OUS), Rikshospitalet, en nasjonal tverrfaglig ressursgruppe hvor Gorlin-pasienter kan få en vurdering. Denne tverrfaglige ressursgruppa består av hudlege, tannhelsepersonell, øyelege, ortoped, barnelege, genetiker samt rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser. Hvis det er mistanke om at en person har diagnosen eller hvis personer med Gorlin syndrom ønsker en tverrfaglig vurdering, kan de henvises til teamet. Der får de en kartlegging, veiledning og rådgiving.

Fastlege eller tannlege kan henvise til klinikken, eller ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser.

Alle med Gorlin syndrom kan ta direkte kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som blant annet tilbyr informasjon og veiledning.

Derfor er det viktig at foreldre, og etter hvert barnet selv, «blir kjent» med huden sin slik at de ser hudforandringer. Alle med Gorlin syndrom bør ha regelmessig kontakt med hudlege for å kartlegge og behandle hudforandringer.

BCC vokser på ulike måter i huden, og vekstmønsteret bestemmer hvilket behandlingsalternativ som bør velges. Størrelse/omfang, antall, samt hvor på kroppen de oppstår, er viktig når det bestemmes hvordan BCC skal behandles.

Det forskes på alternative behandlingsmuligheter av BCC, som kan bidra til å redusere nydannelse og vekst av hudkreft.

Det er hudleger som bestemmer hvilken behandlingsform som skal velges. Dette kan være

- ulike former for kirurgi
- PDT (fotodynamisk terapi)
- kryoterapi (frysebehandling)
- CO2-laser, alene eller sammen med curetage (skraping)
- lokalbehandling med immunmodulerende kremer

Alle med GS bør begrense opphold i sola og bruke god solbeskyttelse med høy faktor, minst 25-30. Bruk klær/hodeplagg for beskyttelse fra sola. Solarium bør unngås.

Begrenset opphold i sol kan medføre behov for tilskudd av D-vitaminer.

Pits krever ingen behandling

Kjeve

Regelmessig oppfølging av tenner og kjeve er nødvendig, gjerne hos tannlege med kompetanse om Gorlin syndrom. Røntgenundersøkelse er nødvendig for å kartlegge forandringer, men bør begrenses. Kjevecyster fjernes kirurgisk.

Det anbefales at barn allerede fra 8 års alder undersøkes årlig hos tannlege med tanke på kjevecyster, gjerne i samarbeid med TAKO-senteret i Oslo (www.tako.no). Dette er et nasjonalt tannhelsekompetansesenter som har spesialkunnskap om diagnosen og behandlingen av kjevecyster.

Fordi Gorlin syndrom er en sjelden medisinsk tilstand som påvirker tenner og kjeve, blir undersøkelse og **tannbehandling i vesentlig grad dekket av Folketrygden**, se kapitel 5-6. (Se A-listen på tannlegeforeningen.no.)

Øye, hjerte, eggstokk og lunger

Øyne skal undersøkes av øyelege på diagnosetidspunktet for å utelukke hornhinnefordunkling, grå eller grønn stær eller andre synsforstyrrelser som skjeling og nær- eller langsynthet.

Hvis det er mistanke om BCC rundt øynene, skal dette sjekkes av øyelege raskt for å unngå videre vekst inn mot øye og øyehulen.

Ultralyd av hjertet og undersøkelse av mage og lunger, undersøkes, med tanke på cyster gjøres når Gorlin syndrom er bekreftet. Ultralyd av eggstokker undersøkes fra fertil alder. Undersøkelsene gjøres én gang dersom alt er normalt.

Advarsel: røntgen og stråling

Som en hovedregel anbefales å unngå røntgenundersøkelser, med mindre det er helt nødvendig.

Ved tannlege- og legebeseøk skal røntgen unngås, hvis mulig, fordi dette kan gi økt risiko for at nye BCC oppstår.

Der det er helt nødvendig å ta et røntgenbilde, for eksempel ved mistanke om brudd i et bein eller i arm, ved alvorlig sykdom eller ved mistanker om cyster i kjeve eller mageregionen, må det selvsagt tas røntgenbilder. Rutinemessige røntgenoppfølging skal vurderes, og om mulig, unngås.

Personer med Gorlin syndrom skal, hvis det ikke er helt nødvendig, **ikke ha strålebehandling**. Det øker også risikoen for nye BCC. Ved alvorlig sykdom der stråling er en del av behandlingen, gjøres selvsagt dette.

Oppfølging

Regelmessig oppfølging og behandling av hud, kjeve og tenner anbefales. Dette skal gjøres av spesialister, der det er mulig, med kunnskap om Gorlin syndrom. Det vil være individuelt hvor ofte man er til kontroll.

En helhetlig oppfølging, forutsigbarhet og tillit blir ekstra viktig der behandlingsbehovet er stort og gjentakende. For mange er det av stor betydning å slippe å stadig møte nye behandlere, siden dette kan oppleves som en merbelastning.

Forskning

Kreftbehandling er i stadig utvikling. For få år siden kom det et medikament i tablettform, til bruk ved omfattende BCC.

Medikamentet kan redusere størrelsen på eksisterende basalcelle-carcinom og hindre/begrense dannelsen av nye. Effekten varer vanligvis bare så lenge medikamentet brukes. Preparatet er godkjent for bruk når annen behandling ikke hjelper, og gis kun til voksne

Behandlingen er effektiv, men har flere bivirkninger. Det forskes for å finne enklere behandling med færre bivirkninger.

Barnehage og skole

Når et barn begynner i barnehagen og på skolen bør det gis informasjon om hva Gorlin syndrom er og hva det eventuelt skal tas hensyn til. (Se «Skolestartboka», som Senter for sjeldne diagnoser har utgitt. Søk etter «Skolestartboka» på sjeldnediagnoser.no, eller bestill fra senteret.)

Flere med Gorlin syndrom har erfart at det kan forekomme lære- og adferdsvansker. Dette er ikke beskrevet i litteraturen slik at det er vanskelig å si om dette har en sammenheng med Gorlin syndrom.

Erfaringer fra møter med noen foreldre til barn med diagnosen viser at flere barn har eller har hatt utfordringer på skolen. Dette gir behov for ulike typer tilrettelegging og tiltak.

Hvis man opplever at barnet strever, oppfordres det til å ta kontakt med for eksempel pedagogiskpsykologisk tjeneste (PPT) eller barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP) som kan bistå dersom det er behov for ulike pedagogiske tiltak.

Mestring av hverdagen

Å få et barn med Gorlin syndrom kan for mange foreldre oppleves som utfordrende. Det er helt normalt at det for noen foreldre oppleves vanskelig. Hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før kan det være ekstra utfordrende. Det blir viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen.

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 informasjon om diagnosen kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Det anbefales derfor å være åpen om diagnosen, slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål og reaksjoner med familie og nære venner. Å snakke med helsesøster og fastlege kan være klokt; ikke bare som gode samtalepartnere, men også fordi de vil trenge god informasjon om diagnosen for å være gode støttepersoner.

Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med Gorlin syndrom, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Helsesøster og fastlege kan henvise til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen hvis det er nødvendig. De vil hjelpe til med å bearbeide vanskelige følelser. I tillegg er foreldre 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.

Barn vil trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Det kan gis av foreldre med eller uten støtte fra helsepersonell. Kunnskap 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 alder, og 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. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

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

Husk sårbare perioder som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv kan by på utfordringer for barn, ungdom og voksne. Det er derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser, og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse om diagnosen, og om det å leve med en sjelden tilstand 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 å utarbeide 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.

Erfaringene fra møter med voksne i Gorlin-teamet på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, er at mange voksne har vært gjennom mange og smertefulle prosedyrer. Gjennom fastlegen kan man bli henvist videre til personell med psykologisk utdanning. Det kan være psykolog, psykiatrisk sykepleier eller en annen god samtalepartner med psykologisk bakgrunn.

Nyttige lenker

Gorlin syndrom støttegruppe Norge.

Lukket Facebook-gruppe der personer med Gorlin syndrom og pårørende utveksler informasjon, råd og erfaringer.

Gorlin Syndrome Support Group

Lukket, internasjonal Facebook-gruppe der personer med Gorlin og pårørende utveksler informasjon, råd og erfaringer.

www.gorlingroup.org

Internasjonalt nettforum for familier med GS

Juni 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

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).