

Kjerubisme

Kjerubisme er en sjelden, arvelig diagnose som rammer underkjeven, i alvorlige tilfeller også overkjeven.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

KJERUBISME

Kjerubisme er en meget sjelden, arvelig diagnose som rammer underkjeven, i alvorlige tilfeller også overkjeven. En forstyrrelse i benvevet gjør at kjevene svulmer opp, og det gir et annerledes utseende. Den symmetriske forstørrelsen av kjevene, gir runde kinn og oppadvendt blikk, og assosieres med den barokke malerkunstens fremstilling av engler (kjeruber). Derav navnet.

Tilstanden ble første gang navngitt og beskrevet i 1933, av den kanadiske legen W. A. Jones.

Forekomst

Ukjent, men en norsk studie fra 2013 antyder 1 per 180.000. Variasjon i utseendet blant dem som har tilstanden og hos samme person over tid, kan tilsi at tilstanden er underdiagnostisert.

Årsak

Kjerubisme er antatt å ha heterogen årsak, det vil si at det er flere ulike gen med feil i. Vi kjenner per i dag kun til SH3BP2-genet hvor genfeil i gir kjerubisme. Man finner mutasjon i dette genet hos cirka 80 % av de med diagnosen stilt på kliniske funn. Arvegang ved kjerubisme er autosomal dominant. 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, 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.

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.

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

Hvordan stilles diagnosen

Diagnosen kan stilles på grunnlag av sykdomsbildet (kliniske funn), sammen med røntgen av kjeven. En gentest kan i mange tilfeller bekrefte diagnosen.

Tegn og symptomer

Kjerubisme starter vanligvis i småbarnsalderen, og forverres frem mot puberteten. Da stopper den sykelige prosessen i kjevenerne opp, og en tilbakedannelse til normalt benvev starter. For enkelte kan sykdommen være aktiv også etter puberteten. Det er derfor vanskelig å si noe om forløpet hos den enkelte. Hos de fleste vil symptomene forsvinne for godt i slutten av tjuårene. I de alvorligste tilfellene kan hevelsene bidra til vansker med pust, ernæring og språkutvikling. Jenter synes mer påvirket enn gutter.

Oppsvulming i kjevenerne skyldes at det normale benvevet delvis erstattes av et hurtigvoksende fibrøst vev. Den kraftige veksten i kjeven gir ikke smerter, men tennene påvirkes i stor grad. De kan komme opp på feil sted, bli forskjøvet eller mangle helt. Røttene er krokete og korte, blir brutt ned og oppløst. Dersom overkjeven også er påvirket vil dette føre til at nedre øyelokk blir trukket nedover. Også benet i bunnen av øyehulen kan bli forstørret. Dette gir det oppadvendte blikket. Det kan også gi smerter bak øynene og økt trykk på synsnerven. Vansker med å spise og smerter ved tygging er vanlig. De alvorligste tilfellene kan også gi utfordringer med pusten, talen og svelging.

Behandling og oppfølging

Så lenge den økede kjeveveksten ikke gir funksjonelle eller psykososiale utfordringer (for eksempel annerledes utseende), er det ikke nødvendig med behandling. En indikasjon for kirurgisk behandling kan være å bedre bevegeligheten i kjeven, og for å justere et annerledes utseende. I tilfeller hvor overkjeven er berørt med stor vekst og vesentlig tannmangel/feilplassering, kan behandling av tenner og kjeveben bli omfattende. Fordi tennene hos personer med kjerubisme har tynn emalje og korte røtter, er gode tannhelsevaner og regelmessig kontroll spesielt viktig for å forebygge hull og lignende.

TAKO-senteret, som er nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander, har kompetanse på behandling og oppfølging av diagnosen.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose kan for de fleste foreldre være krevende og utfordrende. Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse og informasjon om diagnosen og hvordan det er å mestre livet med en sjelden tilstand, til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole.

Brukerforening

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

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.

- 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

- <http://tako.no>

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

- Craniofacialt team, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk etter "craniofacialt team" på www.oslo-universitetssykehus.no, eller finn den direkte lenken på våre nettsider.

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

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

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

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).