

# OAVS / Goldenhar syndrom / Hemifacial mikrosomi

OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi er medfødte kraniofaciale misdannelser som kjennetegnes ved at de to ansikts-halvdelenes er ulikt utviklet.

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

## OAVS / GOLDENHAR SYNDROM / HEMIFACIAL MIKROSOMI

**OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi er medfødte kraniofaciale misdannelser som kjennetegnes ved at de to ansikts-halvdelenene er ulikt utviklet. (Alle tre navn brukes om den samme diagnosen.)**

Diagnosen har store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad. Underkjeven er underutviklet og øret er ofte misdannet eller kan mangle. Derfor har mange varierende grad av hørselsnedsettelse. Mange har også øyeforandringer som kan gi nedsatt syn. Det er vanlig med forandringer i rygghvirvlene, særlig i nakken. Hos 90 % er den mentale utviklingen normal.

OAVS er forkortelsen for de latinske betegnelsene på de organene hvor utviklingsforstyrrelsene er tydeligst.

O - *okulo* betyr øye,

A - *aurikulo* betyr øre,

V - *vertebral* betyr virvelsøylen,

S - *spektrum* betyr at det kan være misdannelser i mange organer.

Den belgiske lege Maurice Goldenhar beskrev tilstanden i 1952.

*Hemifacial mikrosomi* betyr at den ene siden av ansiktet er mindre enn den andre.

### 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.

## Forekomst

Det fødes cirka 12 barn per år i Norge med diagnosen OAVS

## Årsaker

OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial mikrosomi (HFM) inngår i et større diagnosespektrum kalt kraniofacial mikrosomi (CFM). De fleste tilfellene av CFM har ukjent årsak og forekommer som enkeltstående tilfeller i en familie.

I de få tilfellene der flere i familien får diagnosen, ser arvegangen ut til å være autosomal recessiv hos noen (begge foreldre er friske bærere av genfeilen), og autosomal dominant hos andre (en av foreldrene har tilstanden og det er 50 % sjanse for gi genfeilen videre til barna.)

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn (kliniske funn). Personer med OAVS / hemifacial mikrosomi bør henvises til genetisk veiledning for vurdering dersom den medfødte forandringen er ledd i et syndrom.

## Tegn og symptomer

**Ansiktet:** Ansiktsskjelettet er ofte asymmetrisk og hos cirka 20 % er dette meget uttalt. De fleste har en underutviklet underkjeve og mange har et ufullstendig kjeveledd.

**Øye og syn:** Alle med tilstanden har øyeforandringer. Hvite fortykninger (dermoider) på øyeeplet og i vevet rundt øyet er vanlig. Nedsatt syn, defekt lysbrytning, tett tårekanal og nedhengende øyelokk kan forekomme.

**Øre og hørsel:** Ved den mildeste formen kan en liten forandring av øremuslingen eller en liten utvekst (tag) foran øret være det eneste tegn på tilstanden. Mer enn 65 % har misdannelser i det ytre øret. Øret kan være lite eller mangle helt. Misdannelser i mellomøret og det indre

øret er vanlig. Øregangen kan være trang eller helt lukket, noe som fører til nedsatt hørsel. Hørselshemming kan også skyldes en skade på hørselsnerven eller i det indre øret.

**Munn, svelg, tenner:** Noen barn har problemer med å suge, tygge og svelge på grunn av ganespalte, underutviklede kjevebein og nedsatt styrke i ansiktsmuskulaturen (parese). Talen kan også bli påvirket. Den underutviklede kjeven påvirker tannstillingen og tannutviklingen kan være forsinket.

**Skjelett:** Cirka 60 % har ulike typer misdannelser i virvelsøylen, særlig i nakken (cervicalcolumna).

**Andre misdannelser:** Flere opplever å få lengre pustestopp under søvn (søvnapné). Dette kan gi urolig søvn, snorking og føre til tretthet om dagen.

Misdannelser i andre organer som hjerte, nyrer, urinveier, lunger og i mage/tarm system forekommer.

## Behandling og oppfølging

Hos små barn er det viktig å sikre at pust og spising fungerer godt. Avhengig av hvor alvorlige misdannelsene er, må barn gjennom flere undersøkelser og operasjoner.

**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, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen OAVS kan henvises til teamet.

De fleste vil trenge flere **operasjoner** i løpet av oppveksten. Noen må opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange. Kirurgisk behandling av ansiktet skjer trinnvis og blir tilpasset individuelt.

**Tannstillingen** kan være påvirket av misforholdet mellom over- og underkjeve. Tannregulering vil være nødvendig.

**Ganespalte** opereres i løpet av første leveår.

OAVS kan **medføre** spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. 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 anbefales, særlig der vanskene fortsetter.

Nedsatt **hørsel** skal behandles fra nyfødtalder. Et enkelt høreapparat kan monteres på et elastisk hårbånd som settes rundt hodet på barnet. Rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra cirka 10 års alder.

**Øye og syn** bør følges opp jevnlig.

Det bør tas **røntgen av nakkesøylen**.

For å finne ut om barnet har en **hjerne- og nyrefeil** bør disse organene undersøkes tidlig med ultralyd.

## Å få et barn med en sjelden diagnose

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose kan for de fleste oppleves som krevende og utfordrende og det er helt normalt at det for noen foreldre oppleves som et sjokk. Dersom diagnosen er synlig, vil mange foreldre oppleve det som krevende 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 erfaring og kunnskap om diagnose og behandling. Å få et barn med en sjelden diagnose kan sette i gang tanker, spørsmål og følelser det kan være viktig å snakke med andre om. De fleste foreldre har også stort behov for informasjon om diagnosen og eventuell 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.

## Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Snakk med helsesøster og barnets fastlege, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Etter hvert trenger også barnet alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Når barnet blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil også foreldrene lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet sine egne opplevelser. Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, vil også være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn som er informert om egen diagnose og behandling vil framstå som tryggere når andre har spørsmål, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel «Jeg er født med en diagnose som gjør at jeg er litt skjev i ansiktet. Ellers er jeg akkurat som deg».

## Å leve med OAVS – fra barndom til voksen alder

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som spesielt krevende. Tenårene er spesielt sårbar alder i menneskers liv. For noen kan det oppleves vanskelig å ha en diagnose i denne perioden og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling i tenårene kan være spesielt krevende. Ungdom med OAVS må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykologisk belastning og kan påvirke identitet og selvfølelse. Det kan da være spesielt viktig å være åpen om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det.

Det kan også være en viktig støtte å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om egen diagnose viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder..

## **Livskvalitet**

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. Å leve med en diagnose som medfører mye behandling kan være utfordrende. Ungdommer og voksne som har gjennomgått operasjoner som endrer utseendet forteller at det kan være krevende, og berører viktige tema som identitet og selvfølelse. Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte og 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.

## Referanser og litteratur

- I boken «**Et annerledes utseende**» finner du både brukerhistorier om det å leve som synlig annerledes og fagartikler knyttet til samme tema. Boken legger stor vekt på mestring og positiv tilpasning til det å leve med et annerledes utseende. Den er gratis og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser. Du kan også laste ned boken gratis på våre nettsider ([sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no))
- 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 handikap og forklare behandlingsmetoder.  
Last ned gratis "**Kraniofaciala missbildningar**" (43 sider, pdf)
- Boken "**Et annet ansikte**". Mun-H-Center er et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. I boken deres belyses spørsmålet i hvilken grad våre liv påvirkes av det utseendet vi har fått. Boken bygger på intervjuer med ungdommer, som alle er født med ulike former for misdannelser i ansiktet.  
Les mer om boken på [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)
- «**Skolestartboka**» er gitt ut av Senter for sjeldne diagnoser. Boken er et bidrag for 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

(Du finner de aktuelle lenkene og lignende på OAVS-siden på senterets nettsider: [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no))

- [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)  
(tilsvarende Helsedirektoratet i Norge)
- **TAKO-senteret** er et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT).  
[www.tako.no](http://www.tako.no)
- **Craniofacialt team** ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet.  
Gå til <https://oslo-universitetssykehus.no> og søk etter "Craniofacialt team".  
Eller gå rett til <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/klinikk-for-hode-hals-og-rekonstruktiv-kirurgi/kjeve-og-ansiktskirurgisk-avdeling>
- **Rarelink**. Nordiske lenkesamling med oversikt over beskrivelse og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.  
[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 iversettes.

### 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).