

Pfeiffer syndrom

Pfeiffer syndrom er en medfødt, arvelig tilstand som gir ulik grad av et annerledes utseende.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

PFEIFFER SYNDROM

Pfeiffer 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 øyehulen grunn og øynene utstående. Diagnosen kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner. Diagnosen gir ulik grad av et annerledes utseende. Kanskje er det dette som på sikt vil gi spesielle utfordringer.

Syndromet har fått navn etter den tyske genetikerens Rudolf Pfeiffer.

Forekomst

Forekomsten varierer fra 0,5 – 1 per 100 000 fødsler. Det vil si at det i Norge fødes 1 person med Pfeiffer syndrom hvert annet eller tredje år, like mange gutter som jenter.

Årsaker

Foreløpig kjenner man til to gen (FGFR1 og FGFR2) som med genfeil i kan resultere i Pfeiffer syndrom. Arvegangen er autosomal dominant som betyr at genfeilen dominerer 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 genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk

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.

veiledning fra spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn som i de fleste tilfeller oppdages rett etter fødsel. Iblant er de ytre tegnene så små at diagnosen først stilles i voksen alder, for eksempel gjennom at et barn eller annen slektning får diagnosen. Det kan i noen tilfeller være vanskelig å skille mellom syndromene Pfeiffer, Crouzon, Muenke og Sæthre-Chotzen ut fra utseende alene. Ultralydundersøkelse som blir tilbudt alle gravide rundt 18. svangerskapsuke, kan i noen tilfeller vise de mest alvorlige tilstandene (som Pfeiffer syndrom typene 2 og 3). Den spesifikke diagnosen kan kun bekreftes ved gentest.

Tegn og symptomer

Pfeiffer syndrom deles inn i 3 undergrupper; type 1, 2 og 3.

Type 1 er vanligst, og kjennetegnes i hovedsak av moderate symptomer; flatt bakhode, underutviklet mellomansikt samt avvikende fingre og tær. Barn med denne typen har normal kognitiv utvikling og god prognose.

Type 2 har alvorligere misdannelser av skallen, grunnere øyehuler, feilutvikling i armer og ben, nevrologiske komplikasjoner blant annet hydrocephalus (vannhode) samt utviklingshemning.

Type 3 er lik type 2 med unntak av de komplekse skalleformmisdannelsene.

Type 2 og 3 er begge svært alvorlige tilstander, og er forbundet med forkortet livslengde.

Kraniet: Uvanlig høy skalle; skalleformen bestemmes ut fra hvilke sømmer og/eller antall sømmer som er for tidlig lukket, og i hvilken rekkefølge dette skjer. Hjernens vil søke alternative vekstmuligheter (derav den unormale skalleformen), men dette vil sjelden gi hjernen tilstrekkelig plass. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst,

vil det oppstå et forhøyet trykk. Dette kan gi symptomer som hodepine, kvalme/oppkast og generell utilpasshet hos barnet. Ubehandlet kan dette få konsekvenser som skade på synsnerven og ulik grad av kognitiv svikt.

Ansikt: Underutviklet mellomansikt som gir trange forhold i nese, svelg og luftveier. Dette påvirker både pust, søvn, tale og svelgfunksjon. Søvnapné forekommer.

Øye og syn: Grunne øyehuler gir varierende grad av utstående øyne, i noen tilfeller slik at øyet ikke kan lukkes. Dette kan føre til tørrhet på øyehinnen og fare for betennelse. Det er stor avstand mellom øynene. Nær- eller langsynthet er vanlig.

Øre og hørsel: Nedsatt hørsel grunnet feilutvikling i mellomøret, og nedsatt funksjon i indre øre, er vanlig. I tillegg er øregangen svært trang og bidrar til hyppige ørebetennelser.

Munn, svelg og tenner: Alle de tre Pfeiffer-typerne har underutviklet overkjeve, som resulterer i pust- og søvnvansker i varierende grad. Det gir også utfordringer i utviklingen av tenner. Sammen med høy og smal gane kan dette få konsekvenser for blant annet bitt, tygging/svelging og tale. Å holde tennene rene, kan være en utfordring.

Skjelett: Brede tommer og stortær som peker utover, sammenvokste tær og feilutvikling av fotknokler er vanlig.

Sammenvoksing av hals- og ryggvirvlene forekommer hos over halvparten og vil kunne utvikle seg over tid, men har sjelden klinisk betydning. Stivhet i andre ledd for eksempel albuleddet er ganske vanlig.

Sentralnervesystem og kognisjon: På disse områdene er de største forskjellene mellom type 1 og typene 2 og 3, der de sistnevnte er langt mer alvorlige både i forhold til mental utvikling, sykdomsutvikling og forkortet levetid.

Behandling og oppfølging

Pfeiffer syndrom er en sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. De fleste av disse komplikasjonene vil kreve kirurgisk behandling.

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 diagnosen kan henvises til teamet.

Operasjoner: Utover behandling av hydrocephalus (vannhode), vil de fleste med denne diagnosen trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Mange opereres i løpet av de første 6 levemåneder, 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. Operasjon av ansiktet vil kunne endre uteseende i varierende grad.

Øye/syn: Øynene og synet bør undersøkes av øyelege, og følges opp jevnlig. Nedhengende øyelokk kan opereres.

Øre/hørsel må undersøkes raskt etter fødsel, og tiltak iverksettes uten forsinkelser for å sikre sosial kontakt og god språkutvikling. Tiltak kan være tilpassing av høreapparat. Det finnes et enkelt høreapparat som monteres med et elastisk hårbånd rundt barnets hode. Innsetting av dren kan være nødvendig senere. Hørsel skal følges opp jevnlig.

Munn/tenner: Forebyggende tannpleie og tett kontroll hos tannlege er viktig. Tannregulering vil være nødvendig.

Ernæring: Pfeiffer syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrete forhold i munn, svelg og luftveier. Ofte er dette vanskeligst hos de minste 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. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig hvis spiseproblemene strekker seg over tid.

Skjelett: Misdannelser i ledd kan trenge operasjon for å bedre funksjon.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose kan for de fleste foreldre være krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det oppleves som et sjokk. Dersom diagnosen er synlig, vil foreldre 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. Å snakke med helsesøster og barnets fastlege er lurt, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en diagnose eller ikke. Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som spesielt krevende. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, dess bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Etter hvert trenger 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 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 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 spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel «Jeg er født med en diagnose som gjør at øynene mine er litt rare. Ellers er jeg akkurat som deg».

For tenåringer kan det oppleves vanskelig å ha en diagnose, og mange er bekymret for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling i tenårene kan være spesielt krevende. Ungdom med Pfeiffer syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være psykologisk krevende og 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. 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 egen diagnose viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling

Livskvalitet

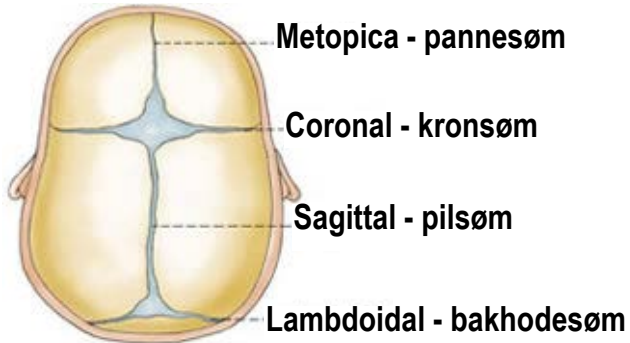
Det er viktig å vite at tilfredshet med eget utseende ikke nødvendigvis henger sammen med hvor synlig en diagnose er for andre. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av hvor synlig diagnosen er.

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 også kan være krevende, og berører viktige tema som identitet og selvfølelse. 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.

Oktober 2017

Sømmene i hodeskallen



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

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 skallebena 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 hode størrelsen 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. Vi har informasjonsmateriale for hver av disse diagnosene:

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

Brukerforeninger

Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

<http://www.craniofacial.no>

Litteratur

(Du finner lenkene under Pfeiffer syndrom på sjeldnediagnoser.no)

- Boken "**Kraniofaciala missbildningar**" er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg, for 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. Den har også bilder og tegninger av hodeskallens fasong som følge av for tidlig lukning av en eller flere av hodeskallens sømmer. 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. Den 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 er et samarbeidsprosjekt mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Senter for sjeldne diagnoser og TRS kompetansesenter 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

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

Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>

www.rarelink.no - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

www.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.ffo.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

Oktober 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).