

Pierre Robin sekvens

Pierre Robin sekvens er en sammensatt og variabel tilstand. De første leveår kan være krevende og vanskelig grunnet tette luftveier, men de fleste vil ikke ha et behandlingsbehov etter dette.

PIERRE ROBIN SEKVENS

Pierre Robin sekvens (PRS) er en medfødt tilstand med ukjent årsak. Den karakteriseres ved en svært liten underkjeve, tilbaketrukket tunge og ofte ganespalte. Symptomene kan føre til puste- og spisevansker særlig i første leveår. Pierre Robin sekvens er en sammensatt og variabel tilstand enten den opptrer alene eller knyttet til annen diagnose. Å finne primærdiagnosen vil være avgjørende for riktig behandling og prognose.

Tilstanden har fått navn etter den franske legen Pierre Robin som beskrev den i 1923.

Forekomst

Det fødes cirka 6 personer hvert år med Pierre Robin sekvens i Norge.

Årsaker

I omkring halvparten av tilfellene opptrer PRS isolert, det vil si uten andre tilhørende (assosierte) misdannelser. Årsaken til isolert PRS er ukjent. Omtrent 10 % av de isolerte tilfellene av PRS er «familiære» (det vil si at man finner flere tilfeller i samme familie). Den genetiske årsaken er foreløpig ikke sikkert identifisert, men noen studier antyder at enkelte sjeldne tilfeller av isolert PRS kan ha sammenheng med genet SOX9.

PRS kan være ledd i et syndrom. Eksempel på syndrom assosiert med PRS er Stickler syndrom og Treacher Collins syndrom. Mekanismer for arvegang vil variere avhengig av hvilket syndrom det er.

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?

Pierre Robin sekvens oppdages like etter fødsel ved ytre kjennetegn. Ved mistanke om et spesifikt syndrom kan i mange tilfeller diagnosen bekreftes ved en kromosomundersøkelse eller gentest.

Tegn og symptomer

Med sekvens menes at symptomer og tegn utløser hverandre i et kjent mønster. Det finnes noen typiske tegn hos personer med Pierre Robin sekvens:

- En svært liten eller tilbaketrukket underkjeve som fører til at tungen lett kan falle bakover og blokkere luftrøret. På grunn av tungs stilling økes presset mot ganen i fosterlivet, og mange fødes med ganespalte.
- Barn som blir født med denne diagnosen kan ha store problemer med å puste fordi tungen legger seg over svelget og stenger luftveiene. Dette, i tillegg til motoriske forstyrrelser i svelg- og nese-region, kan skape dramatiske og alvorlige episoder med pustevansker i første leveår.
- Obstruksjoner (tetthet) i de øvre luftveier kan være til stede fra fødselen av, eller oppstå i løpet av de første levemånedene. Nyfødte med Pierre Robin sekvens har suge- og svelgevansker som sammen med tette luftveier fører til problemer med pusting, spising, søvn og vekst.
- Barn med Pierre Robin sekvens bruker ekstra energi på å puste og spise.
- Noen kan ha en mild hypernasalitet (snakke "i nesen").
- Det første året med et barn som har Pierre Robin sekvens kan være krevende og vanskelig.

Behandling og oppfølging

For de fleste vil underkjeven vokse tilstrekkelig de første årene slik at puste- og spisefunksjoner blir gode nok. Dette betyr at de fleste barn som bare har Pierre Robin sekvens ikke vil ha behandlingsbehov etter de første par leveår, utover oppfølging av ganespalten.

Spalteteam: Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet og Haukeland universitetssjukehus i Bergen har egne spalteteam for alle som er født med en form for leppe-kjeve-gane-spalte. Barn med ganespalte vil bli henvist dit for videre oppfølging frem til skolealder.

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 Pierre Robin sekvens kan henvises dit.

Luftveier

Det er viktig å sikre frie luftveier. Mangel på oksygen kan gi hjerneskade. Frie luftveier kan sikres på ulike måter:

- Legge barnet slik at tungen ikke faller bakover (mageleie eller stabilt sideleie med hodet til den ene siden)
- Legge inn nese-/svelgetube
- Feste tungen til nedre leppe frem til ganeoperasjon, som skjer når barnet er cirka 1 år
- I sjeldne tilfeller lages en tracheostomi, hull på halsen

Ernæring

Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Pierre Robin sekvens medfører spisevansker fordi det er vanskelig å puste og suge samtidig. Pusteproblemer, spalte og redusert bevegelighet i tungen, gjør det vanskelig å suge, slik at amming blir vanskelig og spesielt flaskesmokk eller sondeernæring (nesesonde eller gastrostomi (PEG) er aktuelt for

mange. Refluks, det vil si at maten kommer opp i spiserøret fra magesekken, krever både medisinsk og ernæringsmessig oppfølging. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Etter hvert vokser kjeven og mange barn vil begynne å spise normalt i løpet av de to første årene. Dersom barnet ikke klarer å spise nok og ikke vokser tilstrekkelig kan det være behov for sondeernæring i tillegg, eventuelt PEG.

Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Kostholdet må tilpasses den enkelte. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog eller spiseteam for tilrettelegging anbefales, særlig hvis vanskene strekker seg over tid.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose kan for de fleste foreldre være krevende og utfordrende. Å være åpen om tilstanden, dele tanker, spørsmål og reaksjoner med familie og venner, anbefales. Ta kontakt med helsesøster og Senter for sjeldne diagnoser. Det er også klokt å opprette kontakt med fastlegen.

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. 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 foreldrene har fått bearbeidet sine opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, dess bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. 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 det mot negative sosiale erfaringer. Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og det å mestre livet med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. Mange og varierende behov under barnets oppvekst betyr at det kan være klokt å etablere en ansvarsgruppe og en individuell plan. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning.

Brukerforening

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

Litteratur

- I boken «**Et annerledes utseende**» finner du både brukerhistorier om ulike typer annerledeshet og fagartikler knyttet til det å skille seg ut i mengden. Boken legger stor vekt på mestring. Den er gratis og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser. Du kan også laste ned boken gratis fra våre nettsider.

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>

Nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelse og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

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

Foreningen for leppe-gane-spalte

- <http://ffo.no>

Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

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

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

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).