



RIKSHOSPITALET

- en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Apert syndrom



Apert syndrom er en medfødt misdannelse som omfatter flere organer. Tilstanden kjennetegnes av en for tidlig lukking av hodeskallens og ansiktets knokler, *kraniosynostose*, og sammenvoksninger av fingre og tær. Alle de ulike symptomene på Apert syndrom kan behandles slik at det er mulig å leve en tilnærmet vanlig tilværelse. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjonene.

Syndromet har fått sitt navn etter den franske barnelegen Eugène Apert (1868 – 1940).

Forekomst

Tilstanden er sjelden. Det fødes i gjennomsnitt ett barn hvert annet år i Norge, like mange jenter som gutter. Senter for sjeldne diagnoser på Rikshospitalet har registrert 15 personer med denne diagnosen (mars 2009).

Årsaker

De fleste som får syndromet er de første i sine slekter og tilstanden skyldes da nyoppståtte genforandringer; *mutasjoner*. Apert syndrom skyldes en genfeil og er derfor en arvelig tilstand. Dersom en person med Apert syndrom får barn, er det 50 % sjanse for at barnet arver syndromet.

Tegn og symptomer

Hode og ansikt: Feilutvikling av kraniet og ansiktsskjelettet skyldes for tidlig lukking av flere skallesømmer (vekstsoner). Overkjeven er underutviklet, neseroten er bred og pannen står litt frem. For tidlig lukking av sømmene i hodet gir mindre plass til hjernen når den vokser. Når kraniet ikke utvider seg i takt med hjernens vekst, kan det bli forhøyet trykk i hjernen. Dette kan føre til synsforstyrrelser og det gir en annerledes skalleform.

Luftveier: På grunn av underutviklet mellomansikt blir luftveiene ofte trange. Dette kan gi pusteproblemer som forsterkes ved infeksjoner når slimhinnene blir hovne. Noen får små pustestopp under søvn. Det er vanlig med snorking og surklende pust.

Munn, svelg og tenner : Mange har tygge- og svelgevansker fordi svelg og kjeve ofte er mangelfullt utviklet. Ganen er vanligvis høy og smal. Dette kan være med på å gi talevansker. Fordi overkjeven er mindre enn normalt får tennene for liten plass og bittet kan bli dårlig. Gode tannhelsevaner og tidlig kontakt med tannlege er viktig.

Øye og syn: Fordi øyehulene er grunne, blir ofte øynene utstående, og kan være vanskelige å lukke. Øynene står ofte langt fra hverandre. Skjeling, nær- eller langsynthet er vanlig.

Øre og hørsel: Det er viktig å kontrollere hørselen tidlig; nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Det finnes et enkelt høreapparat som monteres på et elastisk hårbånd. Øreknoklene kan være misdannet. Trange øreganger kan gi hyppige øreinfeksjoner i barneårene. Dette kan påvirke hørsel, språkutvikling og balanse.

Hender og føtter: Sammenvoksninger av fingre og tær kan variere i alvorlighetsgrad. Fingrene er korte og tommelen er bred, og alle fingrene er noe stive fordi de mangler et ledd. For å sikre en best mulig hånd- og gripefunksjon er tidlig vurdering av håndkirurgi viktig. Føttene er korte, brede. Stortåen er kort, bred. Over 50 % har sammenvoksninger av alle tærne. Dette kan gi problemer med bevegelse og tilpasning av skotøy.

Ledd: Mange har stive ledd både i armer og ben. Dette fører til redusert bevegelighet, spesielt i skuldrene og nakken.

Annet: Det lille barnet med Apert syndrom har ofte fysiske begrensninger i sine muligheter til å utforske verden. Operasjoner og sykehusinnleggelse kan også bidra til en forsinket utvikling. Noen får en mild eller moderat form for utviklingshemning.

Behandling og oppfølging

Apert syndrom er en svært sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge en tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. Rikshospitalet har et eget craniofacialt team som har behandlingsansvar for pasienter med misdannelser i hode- og halsområdet. Alle med diagnosen Apert syndrom bør henvises til teamet.

Operasjoner: De fleste med Apert syndrom vil trenge flere operasjoner i løpet av oppveksten. Enkelte må opereres som nyfødte fordi trykket i hodet er forhøyet og luftveiene er for trange. Operasjon av skalle og ansikt skjer trinnvis og tilpasses individuelt.

Operativ deling av fingrene skjer i løpet av de første leveårene og hånden får raskt god funksjon. Operative inngrep på føttene er sjelden nødvendig, men kan bli gjort ved behov.

Hverdagen: Å få et barn med et sjeldent og alvorlig syndrom som Apert oppleves av de fleste som utfordrende. Man kan møte forskjellige reaksjoner både hos seg selv og andre som kan være vanskelige å takle. Snakk med familien, helsesøster, fastlegen, eller ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Gjennom Norsk craniofacial forening får man kontakt med andre "i samme båt". Å vokse opp med et annerledes utseende kan noen ganger by på utfordringer i forhold til å utvikle god selvfølelse og selvtillit. Det anbefales å være åpen om diagnosen. Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre

kompetanse om diagnosen og de utfordringene den kan gi, til familien og det lokale hjelpeapparatet. Etablering av ansvarsgruppe og utarbeidelse av en individuell plan kan bidra til å skape oversikt og forutsigbarhet for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha opplevelsen av kontroll og mestring av sitt eget liv.

Mars 2009



Nettadresser:

www.rikshospitalet.no/craniofacialteam
www.tako.no
www.craniofacial.no
www.rarelink.no
www.ffo.no

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet
0027 Oslo
Telefon 23 07 53 40
Telefaks 23 07 53 50
e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter. Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710