

OAVS

Goldenhar syndrom

Hemifacial microsomi



OAVS, Goldenhar syndrom og hemifacial microsomia (som brukes om den samme diagnosen i denne brosjyren), er medfødte craniofaciale misdannelser som kjennetegnes ved at de to ansikts-halvdelene er ulikt utviklet.

Diagnosen innebærer store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad. Hos personer med OAVS er underkjeven underutviklet og øret er ofte misdannet. Som en følge av dette har mange varierende grad av hørsels-nedsattelse. Mange har øyeforandringer som kan gi nedsatt syn. Hos 90 % er den mentale utviklingen normal.

Om navnene

OAVS er forkortelsen for de latinske betegnelse på de organene hvor utviklingsforstyrrelsene er tydeligst. **O = okulo = øye, A = aurikulo = øre, V = vertebral = virvelsøylen.** S står for spektrum, som betyr at det kan være misdannelser i mange organer. Det var den belgiske legen Maurice Goldenhar som først beskrev tilstanden i 1952. Betegnelsen hemifacial microsomia brukes også om syndromet. Grovt oversatt betyr det at den ene siden av ansiktet er mindre enn den andre.

Forekomst

Forekomsten av OAVS er ca. 2 pr. 10.000 fødsler. Det vil si at det fødes ca. 10 barn pr. år i Norge, noen flere gutter enn jenter. På Senter for sjeldne diagnoser (SSD), er det pr. 2008 registrert 43 personer med denne diagnosen.

Årsaker

Det er ingen entydig forklaring på årsaken til denne tilstanden. Den antas

å være et resultat av mange forskjellige faktorer som fosteret har vært utsatt for i en tidlig fase av fosterlivet. Syndromet er vanligvis ikke arvelig.

Tegn og symptomer

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

Øre/hørsel: Ved den mildeste formen for OAVS kan en liten forandring av øremuslingen eller en liten utvekst foran øret være det eneste tegn på syndromet.

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 medfører nedsatt hørsel eller døvhets.

Skjelett: Ansiktsskjelettet er ofte asymmetrisk og hos ca. 20 % er dette meget uttalt. De aller fleste har en underutviklet underkjeve. Dette påvirker tannstillingen og kan gi spise- og taleproblemer.

Ca. 60 % har ulike typer misdannelser i virvelsøylen, særlig i nakken.

Andre misdannelser: Ganespalte, den underutviklede kjeven og svak ansiktsmuskulatur gjør at en del barn har vansker med å suge, tygge og svelge. Flere opplever å få lengre pustestopp under søvn (søvnapnè). Dette kan gi urolig søvn, snorking og føre til tretthet om dagen.

Hos noen finner man ulike misdannelser flere andre organer: hjertet, nyrene, urinveiene, lungene og i mage/tarm systemet.

Behandling og oppfølging

Hos de små barna er det viktig å sikre at pusting og spising fungerer godt. Avhengig av hvor alvorlige misdannelsene er, må et barn med denne diagnosen gjennom flere undersøkelser og operasjoner. Mange vil trenge tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. Operasjoner: Noen må opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange. Kirurgisk rekonstruksjon av ansiktet skjer trinnvis. Det blir utarbeidet en plan for dette, som tilpasses det enkelte barn.

Hørsel: Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Et enkelt høreapparat kan monteres på et elastisk hårbånd. Rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra ca 10-års alder.

Craniofacialt team: På Rikshospitalet er det opprettet et tverrfaglig team som har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med misdannelser og skader i hodehalsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, kjevekirurgi, øre-nese-hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Alle som har diagnosen OAVS kan henvises til dette teamet.

Hverdagen: Det kan by på utfordringer å ha en diagnose som kan gi et annerledes utseende og som ofte gir syn- og hørselsproblemer. I tillegg er OAVS sjeldent, det betyr at få har hørt om diagnosen, og kunnskapen i det lokale hjelpeapparatet kan være mangelfull.

Det anbefales å være åpen om tilstanden og hvilke utfordringer den kan medføre. God informasjon om diagnosen og de konsekvenser den kan gi, vil ofte være en hjelp for familien og nettverket. Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om tilstanden og det å leve med en sjelden diagnose til det lokale hjelpeapparatet. Slik kan det skapes en større forståelse for de utfordringer brukeren og familien møter.

Etablering av ansvarsgruppe og utarbeidelse av en individuell plan (IP) kan hjelpe til med 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 få en følelse av kontroll og mestring over eget liv.



Gutt 8 år med OAVS

Noen nettdresser:

www.rikshospitalet.no/craniofacialtteam
www.craniofacial.no
www.rarelink.no
www.tako.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