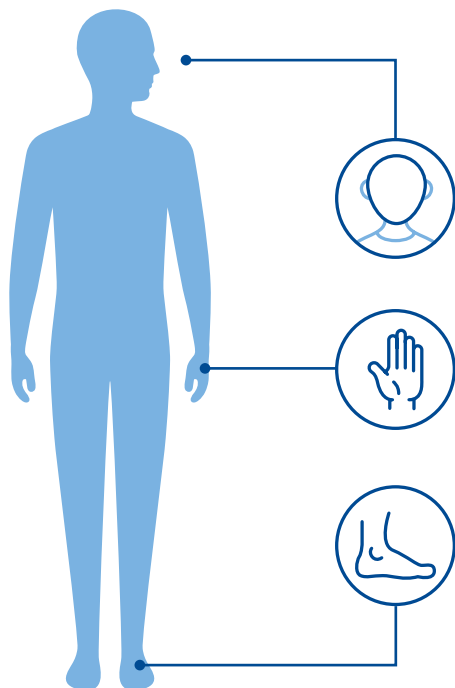


# Aarskog syndrom



Aarskog syndrom er en medfødt arvelig tilstand som kun rammer gutter og som påvirker lengdeveksten, ansikt, hender og føtter. Det er stor variasjon i tilstanden, men hos alle er tannutviklingen påvirket.

# AARSKOG SYNDROM

Aarskog syndrom innebærer en forsinket lengdevekst, og tilstanden kan gi karakteristiske kjennetegn i ansikt, på hender, føtter og kjønnsorgan. Tilstanden er arvelig og forekommer som regel bare hos menn. Syndromet kalles også *Aarskog-Scotts syndrom*, *facio-genital dysplasi* eller *facio-digito-genitalt syndrom*.

## Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men et internasjonalt anslag skulle tilsa at det forekommer hos 4 per 1.00.000 personer. Imidlertid er dette usikre tall fordi noen med tilstanden ikke blir diagnostisert.

## Årsaker

Aarskog syndrom er arvelig og skyldes vanligvis en genfeil i FGD1-genet.

Syndromet følger *X-bundet (kjønnsbundet) arvegang*, som vil si at genfeilen er lokalisert på X-kromosomet. Menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY), mens kvinner vanligvis har to X-kromosom (XX).

Kvinner med genfeilen er friske bærere. I noen tilfeller kan kvinner få symptomer, men i mindre grad enn menn. Menn som har genfeilen har alltid symptomer på tilstanden, men i varierende alvorlighetsgrad.

Kvinnelige bærere av en recessiv X-bundet genfeil har 50 % risiko i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen, uavhengig av kjønn hos barnet.

Døtre som arver genfeilen blir *bærer* som sin mor, mens sønner som arver genfeilen, får syndromet

Fedre som har en X-bundet genfeil fører denne videre til alle sine døtre, men ingen av sønnene arver genfeilen, fordi de arver

## Om denne brosjyren

Brosjyren er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med seksjon for barnenevrokirurgi og avdeling for plastikk- og rekonstruktiv kirurgi ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet.

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Y-kromosomet av far.

Ved arvelige tilstander kan alle med Aarskog syndrom, foresatte eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan henvise til genetisk veiledning.

### Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles på grunnlag av ytre kjennetegn. Disse blir mindre fremtredende med årene, og det kan derfor være vanskelig å stille diagnosen på voksne. Gentest er mulig.

### Tegn og symptomer

Aarskog syndrom er en tilstand som varierer i alvorlighetsgrad.

**Ansiktet:** Mange har en rund ansiktsform, kort nese med bred neserygg og «oppstoppnese». Hårfestet i pannen er ofte formet som en V.

**Øye og syn:** Syndromet er forbundet med flere tilstander som påvirker øyet. Mest vanlig er økt avstand mellom øynene, «hengende» øyelokk (*ptose*) og skjeling.

**Øre og hørsel:** Ørene kan ha en avvikende form.

**Munn og kjeve:** Overkjeven kan være underutviklet og mangle tenner.

**Skjelett:** Lengdeveksten i barne- og ungdomsårene ligger under det normale for alderen. Gutter har oftere en forsinket pubertet, og en senere vekstspurt. Sluthøyden blir ofte i det nedre normalområdet.

Halsvirvlene kan være underutviklet og/eller sammenvokst, noe som gir nedsatt bevegelighet i nakken.

**Hender og føtter:** Disse er vanligvis korte og brede. Lillefingeren er ofte kort og bøyd, og mange har en lett sammenvoksing av huden mellom fingrene.

**Kjønnsorgan:** Det mest karakteristiske kjennetegnet ved kjønnsorganet er en hudfold fra fremre feste av pungen som omslutter roten av penis.

Noen ganger er ikke testiklene kommet på plass i pungen.

Mer enn halvparten har lyskebrokk.

**Annet:** Noen rapporter tyder på at lære- og konsentrasjonsvansker er vanligere hos gutter med Aarskog syndrom, mens andre viser en normal kognitiv utvikling.

## Behandling og oppfølging

Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet har behandlings- og oppfølgingsansvar for alle med sjeldne misdannelser i hodet og halsområdet. Der finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi og tannhelse, og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser.

Hvis det er behov for kirurgisk behandling kan personer med Aarskog syndrom henvises til teamet.

**Øye og syn:** "Hengende" øyelokk som forstyrrer synsfeltet og skjeling kan behandles. Kontakt med en øyelege er viktig.

**Munn og kjeve:** På grunn av mulig forsinket frambrudd av tenner - eller manglende tenner - bør alle følges av tannlege ofte.

**Kjønnsorgan:** Det er viktig at testikler som ikke er kommet ned i pungen, opereres tidlig.

Barn som får lyskebrokk skal opereres.

**Annet:** Spesialpedagogiske tiltak kan være nødvendig ved lære- og konsentrasjonsvansker.



## Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Aarskog

syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må de ivareta egne følelser og bekymringer.

I den første fasen er det viktig at **begge foreldre får kontakt med helsepersonell** som har kunnskap om diagnose og behandling.

Informasjon om **hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag** er også sentral for at foreldre skal mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

## Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen, slik at det skapes

Les mer om behandlingsprogrammet på:

[www.oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/kraniosynostose-vekstforstyrrelse-i-hodeskallen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/kraniosynostose-vekstforstyrrelse-i-hodeskallen)

muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner.

Foreldre som har bearbeidet egne følelser, vil lettere kunne forstå og ta imot barnets reaksjoner og være i stand til å hjelpe dem videre.

Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, er nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv.

Barnet bør derfor **lære seg et enkelt svar** på hva det kan si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at øynene mine er litt annerledes. Ellers er jeg akkurat som deg».

## Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase og mange er redde for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører et annerledes utseende eller behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Dette kan være en psykologisk påkjenning og virke inn på identitet og selvfølelse.

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med mer kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for 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. 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.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for hjelp til å finne en god samtalepartner lokalt.

## Brukerforening

Gjennom Norsk Craniofacial Forening ([www.craniofacial.no](http://www.craniofacial.no)) kan man få kontakt med andre som har Aarskog syndrom, foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

## Litteratur

(Du finner lenkene under Aarskog syndrom på [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no))

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre og pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale diagnoser og forklare om behandlingsmetoder. [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. Boken bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet. Les mer om boken på [www.mun-h-center.se](http://www.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 har vært et samarbeidsprosjekt mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret. [Last ned PDF-utgaven](#) (64 sider) fra [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no).
- «**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](#).
- [Denne brosjyren som PDF-fil](#)

## Nyttige lenker

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.  
[www.craniofacial.no](http://www.craniofacial.no)
- **E-læringskurs**, primært for skolepersonell  
Nyttig for deg som jobber med et barn som har en craniofacial diagnose i 1. eller 2. klasse, f.eks. som førskolelærer, lærer, assistent, SFO-ansatt, helsesøster eller PPT-rådgiver.  
[sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no)
- **TAKO-senteret** ved Lovisenberg sykehus i Oslo er nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT).  
<http://tako.no>
- **Craniofacialt team**, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet  
Søk etter "craniofacialt team" på [oslo-universitetssykehus.no](http://oslo-universitetssykehus.no).
- **Funksjonshemmedes fellesorganisasjon**  
[http://www.ffe](http://www.ffe.no)

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

### Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

### Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

---

## Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:  
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

**www.sjeldnediagnoser.no**

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo