

Kasuistikk: Pike født med OFD1

Presentasjon av et sjeldent syndrom, med fokus på betydningen av gode tverrfaglige samarbeid.



**Prosjektoppgave
Det Medisinske Fakultet
Universitetet i Oslo
Claudia Kim Nyberg**

INNHALDSFORTEGNELSE

INNHALDSFORTEGNELSE.....	1
ABSTRACT.....	2
INNLEDNING	3
METODE.....	4
ETIOLOGI OG KLINISKE FUNN.....	5
KASUISTIKK.....	7
BEHANDLING.....	10
DET TVERRFAGLIGE ARBEIDET.....	12
VURDERING.....	14
LITTERATURHENVISNING	15
PUBLISERT ABSTRAKT FRA 86. HØSTMØTE I NORSK KIRURGISK FORENING 25. – 29. OKTOBER 2010.....	16

Abstract

In 1954, Papillon-Léage and Psaume described a condition which was named the orofacioidigital syndrome. The condition was later split into at least nine syndromes, the more common being orofacioidigital syndrom type 1 (OFD1). Orofacioidigital syndrome type 1 is characterized by a number of abnormalities in the oral cavity, face and digits, including pseudocleft of the upper lip, tonguelobulation, hamartomata on the tongue, alveolar frenulae and clefting of the soft palate.

I present a girl with clinical characteristics compatible with OFD1, including subcutaneous midline cleft in the upper and lower lip, cleft of the palate, bifid tongue and other oral manifestations consistent with the syndrome.

The case shows the significance of centers who can offer highly specialized treatment based on a broad interdisciplinary cooperation.

Innledning

En pike født i juni 2008 presenteres med karakteristika forenelig med diagnose Q89.7 Orofaciodigitalt syndrom type 1 (OFD1). Oppfølgingen av henne har nå strukket seg over flere år, hvor jeg i 2010 presenterte henne med et abstrakt og et foredrag ved Kirurgenes høstmøte. Oppfølgingen ble avsluttet på dette tidspunktet, det vil si at eventuell oppfølging og behandling som er gjort i etterkant av høsten 2010 ikke er inkludert i oppgaven.

Jeg ønsker med denne oppgaven å gjøre rede for noe av det som foreligger av kunnskap om etiologi, symptomatologi og behandling ved OFD1. Det skal poengteres at utfallene av alvorlighetsgrad og hvilke funn syndromet presenterer seg med, varierer svært fra individ til individ. Presentasjon av behandling vil derfor være tilknyttet vår pasientkasuistikk, som jeg ønsker å legge frem. OFD1 rammer potensielt et bredt spekter av organer, og omfatter dermed også et bredt spekter av ulike medisinske disipliners behandling. Det har i senere tid, parallelt med høyere spesialiseringsnivå blant leger, kommet et økende fokus på å se pasienten i et helhetlig bilde. Dette er særlig aktuelt hos en pasient med en omfattende problemstilling, som ved vårt aktuelle tilfelle. Jeg ønsker derfor til sist å diskutere betydningen av et godt tverrfaglig samarbeid mellom høyspesialiserte avdelinger og yrkesgrupper.

OFD er et felles navn for flere syndromer som baserer seg på fenotypiske funn av manifestasjoner i oralkaviteten, ansikt, hender og føtter. Det er noe uenighet om antallet syndromer, men i 1998 var det fremlagt et materiale som viste til ni ulike syndromer, to usikre syndromer og én presentasjon av et nytt syndrom i gruppen OFD. Av de usikre syndromene er det få rapporter om disse, som kan støtte individualiteten til hver.¹

Det er også i en annen artikkel sagt at det finnes 9 ulike OFD, samt flere syndromer innen samme spekter, men uten OFD-navn, som Pallister-Hall syndrom, Opitz C syndrom osv. I stor grad skiller de ulike syndromene seg fra hverandre basert på uvanlige, men konstante funn som ikke finnes ved de andre typene av OFD.²

Etiologien bak syndromene er i alle tilfelle regnet å være genetiske mutasjoner, hvor man kun har greid å finne lokalisasjonen til det muterte genet ved OFD1.³ OFD1 er det vanligste av syndromene, fulgt av OFD2. OFD1 og OFD2 har flere overlappende funn. Deriblant pseudokløft av øvre leppe, lobulert tunge, hamartomer på tunge, alveolære frenulae, kløftet bløt gane og abnormaliteter på hender og føtter. Man skiller disse to typene ved røntgen av skjellett, ulik arvegang (OFD1 med X-bundet dominant arvegang, OFD2 med autosomal recessiv arvegang), dessuten ulike spesifikke funn. OFD1 er det eneste syndromet rapportert med milia, alopecia og utvikling av polycystiske nyrer.⁴ Det er ukjent insidens av syndromet, men det er estimert at ca 1/100 000 fødes med et OFD-syndrom. OFD1, som kun sees hos jenter, vil forekomme hos 1/50 000- 250 000 jenter.⁵

Metode

I prosessen av arbeidet, med oppstart i 2008, har mye av informasjonen om det aktuelle syndromet vært hentet fra flere tidligere presentasjoner av kasuistikk. Pubmed har vært en viktig kilde, med søkekriterier som "OFD1 AND casereport", "OFD1 AND treatment" og "OFD AND cleft lip". Dette for å finne kasuistikker som ligner vårt. Spaltet øvre leppe er et funn hos mer enn 80 % av de født med OFD1.²

Jeg har inkludert artikler med fokus på OFD1.

Gjennom Google har jeg funnet en informasjonstekst om syndromet, skrevet av Mårten Kyllerman, Nevropediatrik seksjon, Drottning Silvias barn- og ungdomssjukhus.

Utover dette har journalen til pasienten ligget til grunn for presentasjonen av henne, samt for å få overblikk over det tverrfaglige samarbeidet.

Etiologi og kliniske funn

OFD1: OFD1 oppstår ved en mutasjon i gen CXORF5, lokalisert på X-kromosomets korte arm, Xp22.3-22.2.⁴ Dette er det eneste genet som er identifisert til nå relatert til OFD-syndrom. CXORF5 har også fått tilnavnet OFD1-genet, og koder for OFD protein I, som er essensiell for føtal overlevelse og utvikling av aktuelle organer som deformeres. Da guttefostre som har denne mutasjonen ikke har et annet friskt X-kromosom, vil disse følgelig ikke overleve. Diagnosen settes ut ifra karakteristiske symptomer og funn, skjelletterrøntgen, samt DNA-analyse.³

Arvegang: Arvegangen ved OFD1 er X-bundet dominant. I de fleste tilfeller er det snakk om en ny mutasjon, og det er derfor som regel lite sannsynlig at et foreldrepar med ett affisert barn, vil få et nytt barn med samme syndrom. For en person som allerede har mutasjonen, er det derimot 50 % sannsynlighet for å gi det muterte genet videre. Kun jenter vil overleve med det muterte genet, da det er essensielt for føtal overlevelse og gutter ikke vil ha et friskt gen for produksjon av OFD protein I. Jenter vil i tillegg til det affiserte X-kromosomet også ha et friskt X-kromosom, som sikrer overlevelse.³

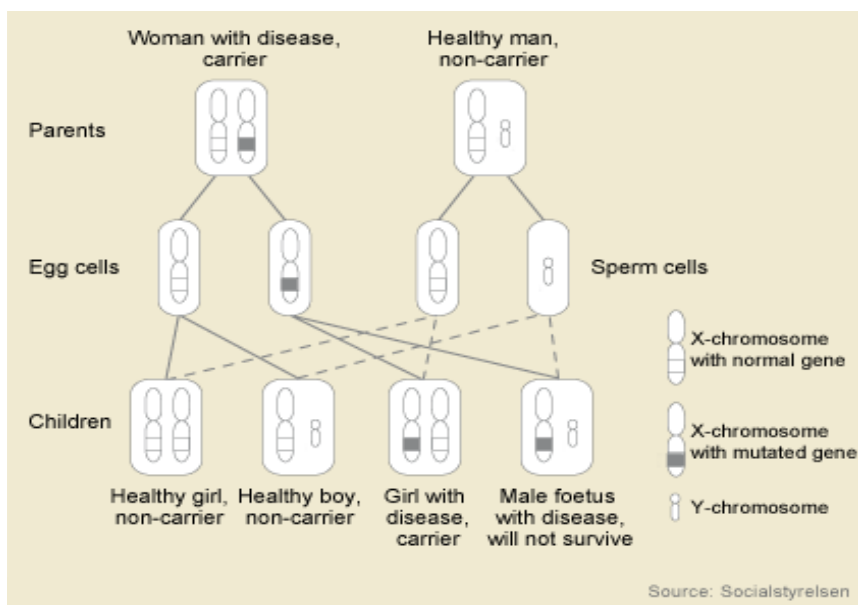


Figure: X-linked dominant inheritance via a female carrier with the disease

Denne figuren illustrerer sannsynligheten for ulike utfall av avkom hos en kvinne med heterozygoti for mutert CXORF5-gen. Sannsynligheten er 25 % for å få en frisk jente, 25 % for å få en frisk gutt, 25 % for å få en affisert jente og 25 % for å få et affisert guttefoster, som ikke vil overleve.

Kliniske funn: De funn som forekommer ved OFD1 omfatter de generelle OFD-abnormaliteter, i ansikt, munnhule, hender og føtter, samt hjerneabnormaliteter og i mange tilfeller polycystisk nyresykdom. Sistnevnte er vanlig å finne hos pasienter med OFD1 og presenterer seg ofte i voksen alder. Denne nyresykdommen skiller også OFD1 fra de andre OFD-syndromene. Nedenfor følger en mer detaljert oversikt over de vanlige funnene ved OFD1.

Oralt: Median spalte av øvre leppe og/eller spaltet gane forekommer hos over 80 % av tilfellene. Multiple frenulae er et nær konstant funn. Stramt tungebånd (ankyloglossia) og benigne tumores, som hamartomer og lipomer, sees ofte.² Det er verdt å merke seg at pasienter uten OFD1-mutasjon har lav frekvens av linguale hamartomer, mens dette sees hyppig hos de med aktuelle mutasjon, særlig på front eller siden av tungen. I tillegg sees tungekløfter, en høyt buet gane, og unormal tannstatus, med eksempelvis ekstra eller manglende tenner.⁴

Facialt: Tegn på OFD1 som sees i ansiktet omfatter ansiktsasymmetri, med blant annet ulik størrelse på nesebor, en bred og utbuktende panne (frontal bossing), stor avstand mellom øynene (hypertelorisme), en bred og flat neserygg, dårlig utviklede kinnben og nedre kjeve (micrognatia).^{3,4}

Digitalt: Hendene er ved dette syndromet oftere affisert enn føtter, og håndanomali er sees hos mer enn 50 %. De vanligste misdannelsene her er braktydyli, syndactyli og clinodactyli, noe sjeldnere sees også polydactyli. Kalsifikasjoner i ben på hender og føtter er spesifikt funn for OFD1, og vil ikke være tilstede ved OFD 2.^{2,4}

CNS-abnormaliteter: Mange av barna blir født med hydrocephalus, med funn av cystiske

hjernelesjoner, agenese av corpus callosum og cerebellare abnormaliteter. Affeksjon av CNS vil i flere tilfeller medføre anfallsepisoder. Den milde mentale retardasjonen som sees hos ca 50 % av tilfellene, har man ikke alltid sett i sammenheng med CNS-malformasjoner. Disse består av lærevansker eller mindre intellektuelle problemer. Alvorlige hjerneabnormaliteter kan medføre større intellektuelle problemer, forsinket språkutvikling og talevansker.^{2,3,5}

Nyrer: Polycystisk nyresykdom er et annet spesifikt funn hos OFD1 pasienter, som ikke sees i relasjon til andre OFD-syndromer, og forekommer hos ca 50 %. Denne sykdommen utvikles vanligvis progressivt og gjør seg som regel gjeldende i voksen alder. I de mest uttalte tilfellene kan dette resultere i nyresvikt.^{2,3,5}

Hår- og hudaffeksjon: Piker med OFD1 har ofte tørt og flisete hår, det sees alopecia og faciale milia. De to sistnevnte funnene er spesifikke funn for OFD type 1.⁴

Symptomer og funn er i høy grad variable hos de ulike pasientene. Derfor kan diagnosen i mange tilfeller være vanskelig å stille og også ofte vanskelig å oppdage, da to tilfeller av samme syndrom og genetiske mutasjon kan presentere seg på to svært forskjellige måter. Hos mildt rammede kvinner, vil det være høy risiko for kun å diagnostisere og behandle en isolert defekt. Hun vil da likevel ha økt risiko for å få avkom med et fullt spekter av syndromet.⁵ Et eksempel er en kvinne med polycystisk nyresykdom i voksen alder, uten andre manifestasjoner av syndromet, som føder en datter med fullt spekter.

Kasuistikk

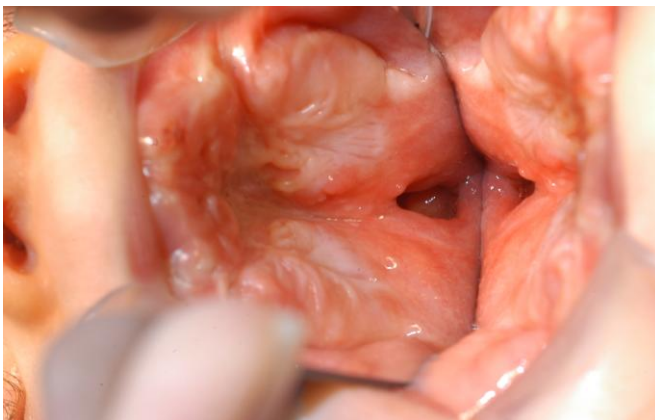
Vi presenterer her en kasuistikk med karakteristika forenelig med OFD1, bl.a. med flere orale misdannelser, faciale trekk forenelig med syndromet og intrakraniell patologi.

Svangerskapet var uten komplikasjoner. Mor hadde en liten blødning i uke 7, som medførte oppfølging med UL frem til uke 13. Ingen avvik ble observert hos fosteret i uke 19. Pasienten ble født tre dager før termin.

På bakgrunn av økende hodeomkrets ble pasienten etter fødsel overflyttet Rikshospitalet, og UL og CT-caput avdekket flere intrakranielle cyster, i tillegg til corpus callosum agenesi. Det ble observert flere orale misdannelser, som inkluderte midtstilte subkutane spalter i øvre og nedre leppe, spaltet bløt gane og bilaterale hakk i processus alveolaris og bilateralt i mandibelen, frenulae fantes ved begge hakk i processus alveolaris. Videre hadde pasienten bifid tunge, et benignt hamartom på tungens høyre rand og relativt stramme leppe- og tungebånd. I tillegg ble det observert milia over kinn og panne og en flat, bred neserygg. Hendene og føttene var upåfallende.



Dette bildet viser pasientens ene kjevespalte i underkjeven og midtlinjespalten på tungens fortil. I tillegg sees subkutane midtlinjespalter i over- og underleppe med intakt hud. Man kan få et inntrykk av det stramme tungebåndet, og i tillegg sees milia og en flat, bred neserygg, forenelig med OFD1 syndrom.



Her sees pasientens spalte i den bløte gane, samt bilateral kjevespalte i overkjeven.

Pasienten ble i løpet av første leveuke operert i to omganger med fenestrasjon av de intrakranielle cystene. Ved den siste av disse ble det i samme narkose gjort eksisjon av polypp på tungen ved ØNH-avd. En ny fenestrasjon av intrakranielle cyster ble utført et par måneder senere.

Pasienten ble innlagt ved Plastikkirurgisk avdeling i ett års alder for ganelukking, og fikk samtidig innlagt dren i ørene bilateralt for sekretorisk otitt, utført av ØNH-avdelingen. Videre ble det planlagt fjerning av tumor på tungen, spalting av tungebånd og korrigerende av underleppe.

Ved kontroll i tre mnd alder viste MR-cerebrum tilfredsstillende resultater. Etter siste fenestringsoperasjon bemerket foreldrene bedre almenntilstand. Utenom det aktuelle var pasienten alminnelig frisk og nysgjerrig, våken og sosial. Pasienten hadde dog en noe treg motorisk utvikling. I halvt års alder kunne hun ikke sitte, men løftet hodet fint i mageleie og snudde seg etter lyder og visuelle stimuli. Pasienten var svært langsynt (+ 5), og fikk briller før ett års alder. Man fant ingen mistanke om nedsatt hørsel. I vekst fulgte hun sin vekt- og lengdekurve som normalt.

Av familiære opplysninger vites at foreldrene ikke er i slekt, og pasienten har en frisk eldre bror. Foreldrene er ellers i tidlig 30-årene og friske. Verken mor eller far har slektninger med utviklingshemming eller medfødte misdannelser.

Diagnosen OFD1 ble stilt på klinisk grunnlag ut ifra overnevnte funn. Det ble likevel utført blodprøver og gentesting for OFD1 som ble sendt til Freiburg. Etter genetisk testing ble det påvist en heterozygoti for en mutasjon (c.1859_1860delCCinsG) i CXORF5-genet, som antas å medføre prematur trunkering på protein nivå (p.Ser620CysfsX628), forenelig med OFD 1-syndrom.

Mest sannsynlig har pasienten syndromet som følge av nyoppstått mutasjon, ettersom mor ikke hadde tegn til sykdommen. Likevel fikk mor tilbud om UL av nyrene, i fall polycystiske

nyrer skulle være eneste manifestasjon av sykdommen. Foreldrene fikk også tilbud om bærertesting med tanke på mosaisisme etter påvist mutasjon i OFD1-genet hos pasienten.

Behandling

Ved vår fremlagte kasuistikk har Barneklubben ved Rikshospitalet stått for oppfølging og koordinering av pasientens behandling. OFD1-syndromets intrakranielle manifestasjoner har til nå medført tre nevrokirurgiske fenestreringer av cyster i pasientens hjerne. Dette har støttet seg på radiologisk vurdering med MR- og CT-undersøkelser av nervesystemet. Avdeling for medisinsk genetik har videre utredet og diagnostisert pasienten, samt stått for oppfølging og informasjon til pasienten og hennes foreldre angående syndromet. Herfra er det også viktig med videre oppfølging mot voksen alder. Plastikkirurgisk avd. har utført en ganelukking, og det planlegges videre fjerning av tumor tunge, spalting av tungebånd og korrigerende av underleppe.

For sammensatte problemstillinger som hyppig forekommer som en enhet, slik som komplekse leppe-, gane- og kjevespalter, finnes team på tvers av spesialiteter som håndterer problemstillingen i et samarbeid (LKG-team). Pasienten har vært i kontakt med Craniofacialt team og Spalteteamet ved Rikshospitalet som har tatt seg av hennes orale spalteproblematikk, som krever tidlige kirurgiske inngrep. Et slikt team vil bestå av plastikkirurg, orthodontist, psykolog og taleterapeut, som følger tale- og språkutvikling. Taleterapeuten vil i tillegg kunne gi råd og støtte for matinntak og orale motoriske funksjoner. Dette med tanke på at ganefunksjon er essensiell for tale og svelging.

Et syndrom som OFD1 frembyr et stort behov for behandling og oppfølging innen flere medisinske disipliner. Behandlingen omfatter et bredt spekter av behandlinger, fra kirurgiske inngrep til psykologisk vurdering og oppfølging.

Yrkesgrupper pasienten vil kunne være i behov av ved videre oppfølging er følgende:

- Orthodontist: En orthodontist vil gjøre en dental evaluering og igangsette eventuell preventiv behandling dersom dette er nødvendig. I tillegg kommer nødvendige råd om oral hygiene. Videre vil Odontologisk seksjon følge pasientens tannstatus.
- Orthodontist og maxillofacial kirurgi: Vekst og utvikling av ansikt og kjeve må følges, da pasienter med OFD1 kan utvikle skjevstilling av tenner eller andre tannanomalier. Micrognatia og dårlig utviklede kinnben observeres ofte hos OFD1-pasienter.
- ØNH-lege: Ganespalte øker risiko for otitis media, og derfor vil ØNH-lege kontrollere mellomørene regelmessig i barneårene. Hørselen bør kontrolleres jevnlig, til tross for at det foreløpig ikke er tegn til hørselsnedsettelse hos denne pasienten.
- Logoped: Pasienten vil følges av logoped med tanke på talen.
- Nyrespesialist: Da polycystiske nyrer forekommer hyppigere hos denne pasientgruppen enn normalbefolkningen, bør pasienten få videre oppfølging med kontroller av nyrefunksjon. Dette gjøres allerede i barnealder, men i de fleste tilfeller er denne nyresykdommen noe som viser seg først i voksen alder. Pasienten bør derfor følges med UL av nyrer, blodtrykksmåling og se-kreatinin etter hvert som hun blir eldre. Ved tilfelle av nyresvikt vil det kunne være behov for hemodialyse, peritoneal dialyse eller nyretransplantasjon.
- Genetiker: Pasienten bør få tilbud om genetisk veiledning mot voksen alder. Som tidligere nevnt, vil det være 50 % sannsynlighet for at genfeilen overføres videre til et foster.
- Obstetriker: Når genfeilen i en familie er kjent, er det teknisk mulig å tilby fosterdiagnostikk, for eksempel i form av morkakeprøve etter fullgått uke 10, eventuelt ved PGD (preimplantasjons genetisk diagnostikk). Dette kan være aktuelt dersom pasienten selv skulle ønske å få barn ved et senere tidspunkt.

Pasienten representerer med andre ord et sterkt behov for en multidisiplinær behandling. Det er likevel viktig å poengtere at det ved dette syndromet ikke finnes noen fasit på hvordan pasienten vil utvikle seg, og hun bør derfor få langvarig oppfølging.

Det tverrfaglige samarbeidet

Orofaciodigitalt syndrom 1 er et syndrom basert på et knippe funn som systematisk går igjen hos individer med en mutasjon i et spesifikt gen på X-kromosomet. At dette genet koder for utviklingen av så spredte organer som tidligere nevnt, gjør at en rekke ulike typer behandlinger kreves.

Høyspesialisering av leger medfører at hver enkelt lege stadig vet mer innen et stadig snevrere felt. For å binde sammen gapene mellom disse feltene, har tverrfaglighet fått økende fokus, slik at man igjen kan gjenvinne helhetsbildet av pasienten og dennes behov. Slik kan tverrfaglig samarbeid utfylle de høyspesialiserte fagene.

Hjort, rådgiver ved LHL, beskrev tverrfaglighet i et av sine foredrag på denne måten:

Hvis flerfaglighet på denne måten kan forstås som at den enkelte fagperson tar ansvar for sin deloppgave, kan tverrfaglighet ses som et krav om at man i tillegg må ta ansvar for sluttresultatet og for å samhandle med de andre som skal bidra til dette.⁷

Han påpeker videre tre store utfordringer ved tverrfagligheten: *Verdier, ledelse og samhandling*. Verdiane hos en behandler er i følge ham helt avgjørende for at et tverrfaglig samarbeid skal kunne fullbyrde sin funksjon. Disse verdiene baserer seg på at man ser mennesket som en helhet med rett til autonomi, integritet og medvirkning i alt som berører det. I dette ligger ikke minst evnen til å se pasienten som et subjekt og ikke et objekt, og kunne plassere det i en sammenheng utover sin egen smalere del av behandleroppgaven. Den andre store utfordring Hjort problematiserer er at ledelse i stor grad anses som en del av et hierarki, der makt og autoritet er sentrale begreper. Dette vil kunne støte imot ideen om det tverrfaglige arbeidet, da dette krever ledelse basert på dialog og konsensus. Den siste utfordringen ifølge Hjort er samhandling, som i det tverrfaglige teamet kan forstås som å strekke seg utover de vanlige kravene til samarbeid. Hvis samarbeid kan forstås som at hver gjør sin del av oppgaven, innebærer samhandling at man i tillegg gjør sitt til at andre gjør en bedre jobb.

Under vår pasients behandling ved Rikshospitalet har en observert hvordan ulike disipliner har kunnet samkjøre sine behandlinger av pasienten, slik at en ung pasient med multiple behandlingsseanser får redusert dette til et minimum. ØNH-avdelingen og Nevrokirurgisk avdeling har for eksempel kunnet utføre prosedyrer under samme narkose.

Det tverrfaglige samarbeidet er særlig aktuelt hos pasienter der en diagnose påvirker flere funksjoner i kroppen, slik som ved OFD. I tillegg til å ha en oversikt over pasientens somatiske tilstand, er det viktig å se den fysiske patologien i sammenheng med pasientens psykiske og sosiale funksjon. Et høyspesialisert tverrfaglig samarbeid sørger for en mer kompetent behandling av pasienter med en sammensatt problemstilling.

Et eksempel på et allerede fungerende tverrfaglig team er det tidligere nevnte LKG-teamet for leppe-, kjeve- og ganespalter. Dette teamet består av fagpersoner innenfor kirurgi, kjeveortopedi, øre-nese-hals, logopedi og psykologi. I tillegg suppleres teamet med andre fagpersoner etter behov. Over tid er det blitt utviklet faste rutiner i forhold til det tverrfaglige samarbeidet. Det blir lagt avgjørende vekt på at behandlingen skal belaste barnet og familien minst mulig.

Etter oppdrag fra Statens helsetilsyn ble organisering av pasienter med leppe-kjeve-ganespalte utredet av et ekspertutvalg i 1993. Helsetilsynet anbefalte, etter tilråding fra fagrådet, at pasienter med LKG kun skal behandles ved Rikshospitalet og Haukeland sykehus. I 1998 ble den sentraliserte spaltebehandlingen evaluert av Statens helsetilsyn. Det ble konkludert med at spaltebehandlingen ved de to sentra, og samarbeidet teamene imellom, fungerte meget tilfredsstillende.⁸

Vurdering

I dette arbeidet er det i stor grad lagt vekt på tidligere rapporterte enkeltfunn av pasienter med OFD-syndrom. Det foreligger mindre av generell litteratur om syndromet. Ulike rapporter fremlegger ulike sammensetninger av symptomer og funn, noe som gjør det vanskelig å presentere en klar fasit på etiologi, utvikling og ikke minst utfall. Det er konstatert at utfallet av syndromet varierer svært fra individ til individ, og at hver enkelt pasient utgjør sin egen fasit. I arbeidet med oppgaven har det vært en utfordring å legge til grunn riktige inklusjonskriterier, da mange av artiklene baserer seg på konkrete problemstillinger ved en enkelt pasient.

Embryologisk har oppgaven avdekket særlig to interessante nye problemstillinger. Først betydningen og funksjonen til OFD1-proteinet, som mangler ved syndromet, som klart spiller flere viktige roller ved organdannelse og overlevelse. Den andre problemstillingen baserer seg på pasientens nedre leppespalte, som er en svært sjelden misdannelse. Til sammenligning er øvre leppespalte en av de aller vanligste. Det hadde vært interessant å se nærmere på embryologien ved disse to utviklingsfeilene, og søke å finne svar på hvilke faktorer som gjør at hyppigheten av disse er så ulike.

OFD1 rammer potensielt et bredt spekter av organer, og omfatter dermed også et bredt spekter av ulike medisinske disipliners behandling. Det har i senere tid stadig blitt lagt sterkere vekt på det tverrfaglige samarbeidet i de medisinske fagfelt, særlig i forbindelse med slike pasienter. Bakgrunnen for dette har vært utviklingen av det stadig høyere spesialiseringsnivået blant leger, som har ført til at hver enkelt behandler konsentrerer seg om en stadig mindre del av pasientens sykdomsbilde. Det tverrfaglige arbeidet baserer seg på et skifte av fokus fra den isolerte defekt til personen som et helt menneske, og danner på denne måten et bindeledd mellom flere høyspesialiserte fagfelt. For enkelte sammensatte medisinske problemstillinger er det allerede organisert slike team med fastsatte prosedyrer og rutiner, som har vist seg med gode resultater.

Litteraturliste

- (1) Morán-Barroso V, Valdés Flores M, García-Cavazos R, Kofman-Alfaro S, Saavedra-Ontiveros D: Oral-facial-digital (OFD) syndrome with associated features: a new syndrome or genetic heterogeneity and variability? *Clinical Dysmorphology* 1998, 7:55-57
- (2) Stoll C, Sauvage P: Long-term follow-up of a girl with oro-facio-digital syndrome type I due to a mutation in the OFD I gene. *Annales de Génétique* 45 (2002) 59-62.
- (3) Mårten Kyllerman: Oral-facial-digital syndrome I and II.
www.socialstyrelsen.se/english/rare_diseases/oral-facial-digital-syndrome. Date of publication: 13.04.10.
- (4) Mihci E, Tacoy S, Ozbilim G, Franco B: Case reports: Oral-Facial-Digital Syndrome Type 1. *Indian Pediatrics* vol. 44 – nov. 17. 2007
- (5) Salinas CF, Shashidhar Pai G, Vera CL, Milutinovic J, Hagerty R, Cooper JD, Cagna DR: Variability of Expression of the Orofaciodigital Syndrome Type I in Black Females: Six cases. *American Journal of Medical Genetics* 38:574-582(1991)
- (6) Sadler, T. W.: *Langman's Medical Embryology*. ISBN 0-7817-4310-9, Lippincott Williams & Wilkins, USA, ninth edition, 2004
- (7) Hjort, P.: Tverrfaglig samarbeid og brukervedvirkning. Forelesning holdt 05.01.04 på Høgskolen i Oslo, Helsefagutdanning.
- (8) Tørdal IB: Talevansker hos barn med leppe-kjeve-ganespalte: innføring og veiledning i undervisning og behandling. ISBN 978-82-92725-21-4, Bredtvet kompetansesenter, 2010

KASUISTIKK: PIKE FØDT MED OROFACIODIGITALT SYNDROM TYPE 1

Nyberg CK¹, Filip C²

¹Universitetet i Oslo,

²Avdeling for Plastikk- og rekonstruktiv kirurgi, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Vi fremlegger en kasuistikk, en pike født med orofaciogigitalt syndrom type 1 (OFD 1), et svært varierende og heterogent syndrom med tilgrunnliggende affeksjon av oralkaviteten, ansikt og digitalis. Deriblant forekommer øvre leppespalte med ganespalte i flere av tilfellene. Denne piken er født med flere misdannelser, deriblant subkutan midtstilt øvre og nedre leppespalte, i tillegg spaltet bløt gane, bifid tunge og andre orale manifestasjoner som del av syndromet.

Kasuistikken belyser betydningen av sentra som kan tilby høyspesialisert behandling basert på bredt tverrfaglig samarbeid.