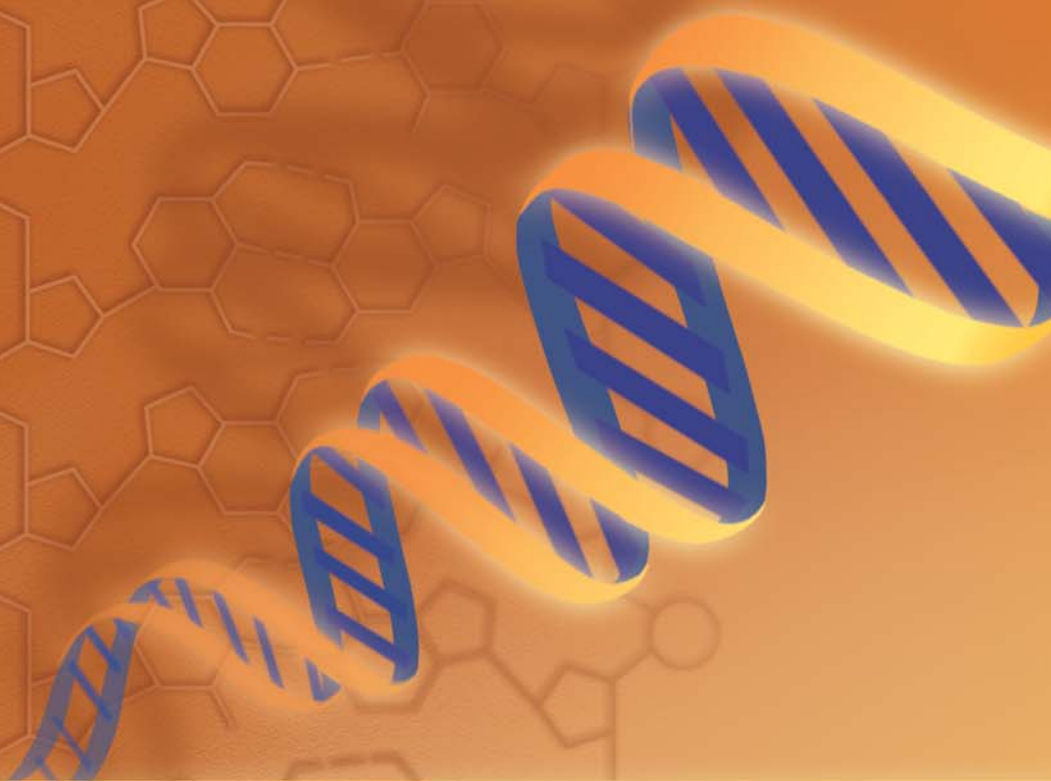


Goldenharin oireyhtymä

Goldenhars syndrom



Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöt
Kraniofaciala missbildningar

Sisältö

Sairaus/vamma/diagnoosi	3
Esiintyminen	4
Sairauden/vamman syy	4
Perinnöllisyys	4
Oireet	6
Diagnostiikka	8
Hoito/toimenpiteet	9
Yhdistys	11
Kirjallisuus	12

Innehåll

<i>Sjukdom/skada/diagnos</i>	4
<i>Förekomst</i>	4
<i>Orsak till sjukdomen/skadan</i>	4
<i>Ärftlighet</i>	4
<i>Symtom</i>	6
<i>Diagnostik</i>	8
<i>Behandling/åtgärder</i>	9
<i>Förening</i>	11
<i>Litteratur</i>	12

Opaskirjasein teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihal-
lituksen tietokannasta (källa/lähde: www.sos.se) ja
sen on koonnut Cranio ry:n hallitus.

Oppaan ulkoasu on suunnitellut
Mainonnan suunnittelutoimisto Aalto Oy.
Paino: Etelä-Savon Kirjapaino Oy, 2003

Copyright: Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä
sairastavien tuki, Cranio, ry

Lukijalle

Till läsaren

Tämä opaskirjanen on tarkoitettu ensi-tietopaketiiksi vanhemmille, sosiaali- ja terveysalan henkilöstölle sekä kaikille niille, jotka haluavat perustietoa Goldenharin oireyhtymästä, sen syistä, ilmenemisestä, hoidosta ja kuntoutuksesta.

Kirjasen teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihallituksen harvinaisten ja vähemmän tunnettujen vammaisryhmien tietokannasta, jonka tavoitteena on antaa ajankohtaista tietoa näistä ryhmistä sekä niiden tarvitsemasta tuesta ja palveluista. Vammaisryhmillä tarkoitetaan tässä yhteydessä harvinaisia sairauksia tai vammoja, jotka aiheuttavat merkittäviä toiminnallisia haittoja ja joita esiintyy enintään 100 henkilöllä miljoonasta.

Detta är ett utdrag ur Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper. Med små och mindre kända handikappgrupper avses ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Syftet med databasen är att ge aktuell information om små och mindre kända handikappgrupper och om det stöd och den service som dessa grupper behöver.



Goldenharin oireyhtymä

(OAVS), Hemifakiaalinen mikrosomia, Oculo-auriculo-vertebral spectrum

Goldenhars syndrom

Hemifacial mikrosomi, OAVS, Oculo-auriculo-vertebral spectrum

Sairaus/vamma/diagnoosi

Goldenharin oireyhtymä; hemifakiaalinen mikrosomia; oculo (silmä) -auriculo (korva) -vertebral (selkänikama) dysplasia (OAV), kuuluu synnyntäisiin kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöihin.

Hemifakiaalinen mikrosomia (toinen puoli kasvoista on pienempi) määriteltiin 1960-luvulla tilaksi, joka vaikuttaa ennen kaikkea korvan, silmän ja alaleuan kehitykseen. Oireyhtymä vaihtelee lievästä vaikeaan ja on usein yksipuolinen (unilateraalinen), mutta voi myös olla molemminpuolinen (bilateraalinen). Goldenharin oireyhtymää pidettiin 1960-luvulla hemifakiaalisen mikrosomian muotona, jolle ovat myös tyypillisiä nikamien epämuodostumat ja erityinen muutos silmissä. Nyt on selvitetty, että oireyhtymä on erittäin monimuotoinen, ja sekä sen laajuus että vaikeusaste vaihtelevat. Monet lääketieteellisten artikkeleiden kirjoittajat käyttävät siksi mieluummin termiä oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS), johon sekä Goldenharin oireyhtymä että hemifakiaalinen mikrosomia kuuluvat. Lyhennettä OAVS käytetään myös joskus Goldenharin oireyhtymän synonyymina.

Sjukdom/skada/diagnos

Goldenhars syndrom; hemifacial mikrosomi; oculo (öga)-auriculo (öra)-vertebral (ryggkota) dysplasi, (OAV), tillhör gruppen medfödda kraniofaciala missbildningar.

Hemifacial mikrosomi (ena halvan av ansiktet är mindre) definierades på 1960-talet som ett tillstånd som framför allt påverkade örats, ögats och underkäkens utveckling. Syndromet varierar från mildt till svårt. Det är oftast ensidigt (unilateralt) men kan ibland också vara dubbelsidigt (bilateralt). Goldenhars syndrom ansågs på 1960-talet vara en variant av hemifacial mikrosomi som även karakteriserades av kotmissbildningar och en speciell ögonförändring (ytlig förändring på ögonbulben; epibulbär dermoid). Nu står det klart att syndromet är mycket komplext och varierar i omfattning och svårighetsgrad. Många författare till medicinska artiklar föredrar därför termen oculo-auriculo-vertebralt spektrum (OAVS), i vilket hemifacial mikrosomi och Goldenhars syndrom ingår. Termen OAVS används ibland också som en synonym till Goldenhars syndrom.

Esiintyminen

Noin 20 syntyneellä 100 000:sta esiintyy oculo-auriculo-vertebral dysplasia. Näistä 10 prosentilla on Goldenharin oireyhtymä. Oireyhtymä on hieman tavallisempi pojilla kuin tytöillä.

Sairauden/vamman syy

Goldenharin oireyhtymän syy on tuntematon. Samantyyppisiä epämuodostumia esiintyy muissa oireyhtymissä, kuten Townes-Brocksin oireyhtymässä ja frontonasalisessa dysplasiassa. Tietyt lääkkeet (kuten talidomidi) ovat voineet aiheuttaa samanlaisia sikiövaurioita. On epäilty, että yksi syy oireyhtymään voisi olla verisuonten puutteellinen toiminta sikiökaudella. Toinen mahdollinen syy voisi olla kiduskaarten kehityshäiriö raskauden 30.–45. päivän aikana, jolloin nämä osat kasvoista kehittyvät. Useiden kromosomipoikkeamien on raportoitu liittyvän Goldenharin oireyhtymään, kuten osan puuttuminen 5., 6., 8. ja 18. kromosomista. Myös kromosomipoikkeamia, joissa kromosomiaines on lisääntynyt (esim. trisomia 22) on kuvattu.

Perinnöllisyys

Useimmat tapaukset ovat yksittäisiä eli ne esiintyvät ensimmäistä kertaa perheessä. Samanmunaisten kaksosten tutkimukset ovat osoittaneet, että oireyhtymä esiintyy yleensä vain toisella kaksosista, mikä viittaa siihen, että oireyhtymä ei ole useimmissa perheissä perinnöllinen.

Förekomst

Cirka 20 barn per 100 000 föds med ett syndrom inom det oculo-auriculo-vertebrala spektrat. Av dessa har 10 procent Goldenhars syndrom. Syndromet är något vanligare hos pojkar än hos flickor.

Orsak till sjukdomen/skadan

Orsaken till Goldenhars syndrom är okänd. Samma typer av missbildningar förekommer vid andra syndrom, t ex Townes-Brocks syndrom och frontonasal dysplasi. Vissa mediciner (t ex thalidomid) har kunnat ge liknande foster-skador. Man har misstänkt att skadad kärllförsörjning under fosterlivet skulle kunna vara en orsak. En annan möjlig mekanism skulle kunna vara störning i gälbågarna och de sk nervlistcellerna under dag 30-45 i graviditeten, då dessa delar av ansiktet utvecklas. Flera kromosomavvikelser har rapporterats vara associerade med Goldenhars syndrom, t ex förlust av del av kromosom 5, 6, 8 och 18. Även kromosomavvikelser med tillskott av kromosommaterial finns beskrivna (t ex trisomi 22).

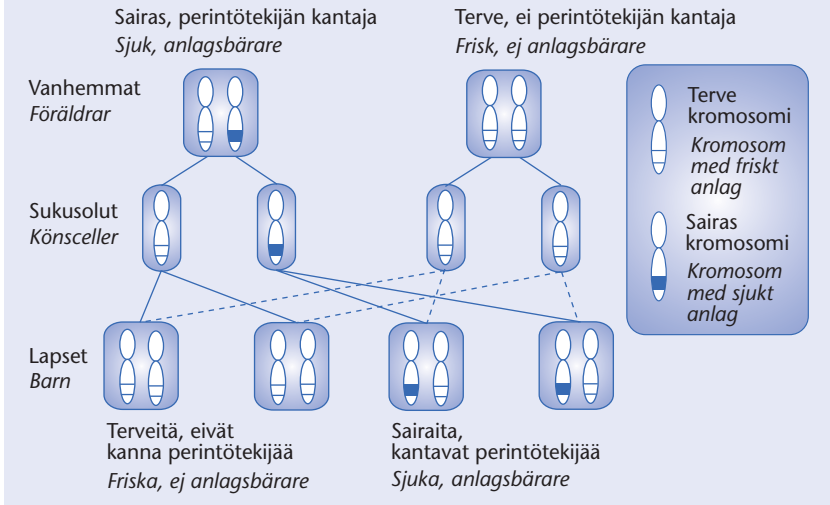
Ärftlighet

De flesta fall är sporadiska, dvs uppträder för första gången i en familj. Studier av enägstvillingar har visat att sjukdomen oftast funnits hos bara den ena tvillingen, vilket talar för att syndromet inte är ärftligt i de flesta familjer.

Hos ett par procent av de som har Goldenhars syndrom har det skett en överföring av sjukdomen från förälder till

Autosomaalinen vallitseva periytyvyys

Autosomalt dominant nedärkning



Parissa prosentissa tapauksista oireyhtymä on siirtynyt vanhemmalta lapselle, ja perinnöllisyys on tällöin tapahtunut autosomaalisen vallitsevan periytymisen kautta. Näissä perheissä oireyhtymän vaikeusaste on vaihdellut merkittävästi eri yksilöiden välillä. Jos toisella vanhemmista on oireyhtymä, jokaisella lapsella on 50 prosentin riski periä se. Lapset, jotka eivät ole perineet oireyhtymän aiheuttavaa perintökijää, ovat terveitä eivätkä siirrä sairautta eteenpäin.

Kaikissa perheissä, joissa jollakin perheenjäsenellä on Goldenharin oireyhtymä, sen syy vaihtelee, ja yleisesti arvioidaan, että riski seuraavissa raskauksissa on vain 2–3 prosenttia. Tutkimuksia on tehty myös sellaisten henkilöiden sukulaisista, joilla on Gol-

barn och ärftlighetsgången har då varit autosomalt dominant. Inom dessa familjer har syndromets svårighetsgrad varierat högst påtagligt mellan olika personer. Om den ena av föräldrarna har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ära densamma 50 procent. De barn som inte erhållit det sjukdomsframkallande anlaget blir friska och kan inte föra sjukdomen vidare.

I hela gruppen av familjer, där någon har Goldenhars syndrom, är orsaken till sjukdomen varierande och risken för upprepning vid en eventuellt ny graviditet brukar anses vara låg, 2–3 procent. Studier finns dock där man undersökt släktingar till personer med Goldenhars syndrom. Man har sökt efter mindre avvikelser i öra, underkäke och ansikte hos dessa anhöriga och då tyckt sig

denharin oireyhtymä. Näiltä sukulaisilta on etsitty pienempiä poikkeamia korvassa, alaleuassa ja kasvoissa ja näistä löydöksistä on saatu tukea sille, että autosomaalinen vallitseva periytyminen on tavallisempaa kuin aiemmin on luultu. Sukulaisten huolellinen tutkiminen on ratkaisevaa ennen kuin geneettistä neuvontaa voidaan antaa.

Oireet

Ulkokorvan puuttuminen tai epämuodostuma, alikehittynyt alaleuka ja tyypilliset silmän muutokset ovat tavallisia, ja yhdessä kasvojen asymmetrian kanssa ne aiheuttavat tyypillisen ulkonäön. Joillakin ainoa merkki oireyhtymästä sen lievimmässä muodossa voi olla pieni ulkokorva tai iho- tai rustolisäke korvan edessä. Lapset ovat usein pieniä syntyessään. Noin puolella henkilöistä, joilla on Goldenharin oireyhtymä, esiintyy kasvojen epämuodostumien lisäksi epämuodostumia sydämessä, virtsateissä, luustossa ja muissa elimissä. Ns. laajemmassa Goldenharin kompleksissa saattaa esiintyä myös laajoja epämuodostumia keskushermostossa.

Kasvojen asymmetriaa (kasvon puoliskot eivät ole samanlaiset) esiintyy 65 prosentilla, ja se on huomattavaa 20 prosentilla. Toisinaan asymmetria ei ole selvästi havaittavissa lapsen syntyessä, mutta muuttuu selvemmäksi 4 ikävuoteen mennessä. Yläleuan luut, ohimonseutu ja nenä ovat pienemmät kuin normaalisti, ja alaleuka saattaa olla huomattavan alikehittynyt. Yleensä oireyhtymä vaikuttaa vain toiseen kasvon puoliskoon (hemifakiaalinen mikrosomia),

få stöd för att autosomalt dominant nedärvning är vanligare än man tidigare trott. Man betonar att noggrann undersökning av anhöriga är avgörande innan genetisk rådgivning kan ske.

Symtom

Avsaknad av eller missbildning av ytteröra, underutvecklad underkäke och typiska ögonförändringar är kännetecken som, tillsammans med ansiktsasymmetri, ger ett karakteristiskt utseende. Hos vissa kan ett litet ytteröra eller ett bihang av skinn eller brosk framför örat i kombination med ögonförändringar vara enda tecknet på syndromet i dess mildaste form. Barnen är ofta små vid födseln. Hos ungefär hälften av personerna med Goldenhars syndrom finns, förutom ansiktsmissbildningar, även missbildningar i hjärta, urinvägar, skelett och andra organ. Vid det som ibland kallats utvidgat Goldenhar komplex kan det också finnas omfattande missbildningar i centrala nervsystemet.

Ansiktsasymmetri (ansiktshalvorna är inte likadana) finns hos 65 procent av personerna med syndromet och är påtaglig hos 20 procent. Ibland är asymmetrin inte märkbar vid födseln men blir tydlig fram emot 4 års ålder. Benen i överkäke, tinningsregion och näsa kan vara mindre än normalt och underkäken kan vara påtagligt underutvecklad. Vanligtvis är bara ena sidan av ansiktet drabbad (hemifacial mikrosomi), men upp till en tredjedel av personerna med Goldenhars syndrom har symtom på båda sidor.

Ögonförändringar finns hos alla med

mutta jopa kolmasosalla niistä, joilla on Goldenharin oireyhtymä, on oireita kummallakin puolella. Oireet näkyvät aina enemmän kasvojen toisessa puoliskossa.

Silmien muutokset ovat erittäin tavallisia. Useimmilla on valkoisia paksuuntumia toisen silmän limakalvossa, ja joillakin niitä esiintyy kummankin silmän limakalvossa. Riippuvat silmäluomet, pieni silmän aukko ja silmäluomen epämuodostuma ovat muita Goldenharin oireyhtymässä esiintyviä muutoksia. Joillakin esiintyy karsastusta.

Yli 65 prosentilla on korvien epämuodostumia, joiden laajuus vaihtelee ulkokorvan puuttumisesta sen lievään epämuodostumaan. Hyvin tavallista on, että korvan edessä, jom-malla kummalla tai kummallakin puolella, on iho- tai rustolisäke. Myös ylimääräinen ulkokorva saattaa olla mahdollinen. Noin puolella on avanne korvan edessä. Korvakäytävät saattavat olla erittäin ahtaat tai puuttua kokonaan. Heikko kuulo äänen johtamisessa esiintyvien ongelmien vuoksi on tavallista, ja myös sensorineuraalisen vamman (hermoston kyvyttömyys välittää ääntä) aiheuttamaa kuulon heikkenemistä esiintyy.

Ongelmat syömisessä ovat tavallisia, ja ne saattavat johtua suulakihalkiosta ja pienestä alaleuasta. Nukkuessa saattaa esiintyä pitempiä hengityskatkoksia eli uniapneaa, mikä voi puolestaan aiheuttaa unen levottomuutta, kuorsausta, väsymystä sekä suorituskyvyn heikkenemistä päiväsaikaan.

Oireyhtymää sairastavilla henkilöillä on kuvattu useita epämuodostumia

syndromet. Hos de flesta finns vita förtjockningar (epibulbära dermoider) på ena ögats bindehinna (konjunktiva) och hornhinna (kornea) och hos en del förekommer de på båda ögonen. Hängande ögonlock (ptos), liten ögon-springa och missbildning av ögonlock (ögonlockskolobom) är andra förändringar som också förekommer vid Goldenhars syndrom. Synnedsättning och skelning finns ibland.

Öronmissbildningar finns hos fler än 65 procent och varierar i omfattning, från total avsaknad av ytteröra till en lindrig formförändring av ytterörat. Bihang av hud eller brosk framför örat är mycket vanligt på ena eller båda sidorna. Ytteröronen kan vara assymmetriskt placerade. Fistelgångar framför örat förekommer. Hörselgångarna kan vara mycket trånga eller saknas helt. Mellanörat kan vara mindre än normalt och hörselbenen kan saknas eller vara sammanväxta. Hörselnedsättning på grund av ledningsfel (ljudet fortleds inte i mellanörat) är vanligt, och hörselnedsättning orsakad av sensorineural skada (skada på hörselsnäckan) förekommer också.

Det är vanligt med ätproblem som kan orsakas av gomspalt och liten underkäke. Längre andningsuppehåll under sömnen (sömnapné) kan förekomma. Dessa ger symptom i form av orolig sömn, snarkningar, trötthet och allmän prestationssänkning under dagen.

En rad missbildningar i centrala nervsystemet finns beskrivna bl a hjärnbräck (encefalocèle) och hydrocefalus (vattenskalle). Hos 5–15 procent av personerna med Goldenhars syndrom förekommer utvecklingsstör-

keskushermostossa, kuten aivokohju (encefalocèle) ja vesipää (hydrokefalia). 5–15 prosentissa tapauksissa esiintyvä kehitysvammaisuus liittyy yleensä näihin epämuodostumiin.

Oireyhtymä saattaa vaikuttaa lähes kaikkiin aivohermoihin, ja 10–20 prosentissa tapauksista kasvojen lihaskisto on heikentynyt aivohermossa VII (kasvohermo) olevan vamman vuoksi. Tällainen vamma saattaa vaikuttaa kasvon ilmeisiin, syömiseen ja äänneiden tuottamiseen.

Sydämen epämuodostumia esiintyy. Noin puolella on reikä sydänkammioiden väliseinässä (VSD) tai useita kehityshäiriöitä, jolloin muunmuassa väylä keuhkovaltimoon on ahdas ja kammioiden väliseinässä on reikä. Epämuodostumia esiintyy myös keuhkoissa, virtsateissä ja mahasuolistokanavassa, ja lisäksi on kuvattu luuston epämuodostumia kasvoissa, kallossa ja kaulanikamissa.

Oireyhtymästä on olemassa muoto, jota sanotaan hemifakiaaliseksi mikrosomiaksi, jossa myös kyynärluu on epämuodostunut. Tämä tarkoittaa kasvojen epämuodostumia yhdessä toisen puolen käsivarren ja käden luuston muutosten kanssa. Peukalokin voi olla epämuodostunut tai saattaa esiintyä ylimääräinen peukalo. Käsivarren ja käden luuston epämuodostumia saattaa esiintyä kummallakin puolella.

Diagnostiikka

Diagnoosi tehdään tyypillisten ulkoisten piirteiden perusteella. Kromosomi-analyysi tulee suorittaa kromosomeista johtuvien oireyhtymien poissulkemiseksi.

ning, som oftast har samband med dessa missbildningar.

Kranialnerven kan vara påverkade och hos 10–20 procent är ansiktmskulaturen försvagad på grund av skada på kranialnerv VII (facialisnerven). Vid en sådan skada kan ansiktmsmimik, ätande och artikulation ibland påverkas.

Missbildningar i hjärtat förekommer. Hos ungefär hälften av de som har hjärtmissbildningar rör det sig om hål i skiljeväggen mellan kamrarna (VSD, ventrikelseptumdefekt) eller ett kombinationsfel med bl a förträngning av utloppet till lungpulsådern och hål i skiljeväggen mellan kamrarna (Fallots anomali). Missbildningar i lungor, urinvägar och mag-tarmkanal finns också beskrivna liksom missbildningar av kotor.

Det finns en variant av syndromet som kallas hemifacial mikrosomi med defekt i underarmsben (radius). Det innebär ansiktsförändringar enligt ovan i kombination med förändringar i ena sidans arm-handskelett. Oftast är tummen drabbad, ibland i kombination med en extra tumme. Även skelettmissbildningar i armar och händer kan finnas på båda sidor.

Diagnostik

Diagnosen ställs på grundval av yttre kännetecken. Kromosomanalys bör göras för att utesluta kromosomala syndrom.

Hoito/toimenpiteet

Goldenharin oireyhtymässä on usein tarpeellista korjata leukoja ja kasvoja ja joskus myös ulkokorvia kirurgisin toimenpitein. Leikkauksilla pyritään korjaamaan toiminnallisia ongelmia ja ulkonäköä, ja ne edellyttävät tarkkaa suunnittelua ja yhteistyötä useiden eri alojen asiantuntijoiden välillä, esimerkiksi plastiikkakirurgi, leukakirurgi, oikojahammaslääkäri, nukutuslääkäri ja korvalääkäri. Hoito suunnitellaan huolellisesti yksilön tarpeiden pohjalta, ja leikkaukset ovat usein vaiheittaisia. Kaikki lapset, joilta puuttuu ulkokorva tai joilla se on pieni ja epämuodostunut, tulee tutkia röntgenillä, jotta voitaisiin havaita mahdollinen alikehitynyt alaleuka, koska sitä ei aina pystytä havaitsemaan vastasyntyneellä.

Uniapneaan on olemassa hälytyslaitteita ja apuvälineitä hengityksen helpottamiseksi.

Mahdollinen suulakihalkio leikataan tavallisesti lapsen ensimmäisen elinvuoden aikana. Joillakin lapsilla on imemis-, puremis- ja nielemisvaikeuksia kitalakihalkion, alikehittyneiden leukojen ja kasvojen heikon lihaksiston vuoksi. Logopediltä saa tietoja erilaisista apuvälineistä ja siitä, miten lapsen suun motoriikkaa voidaan stimuloida syöttämisen ja puheen kehityksen helpottamiseksi. Logopedin ja puheterapeutin tuki voi olla tarpeellista, jos lapsen puhe on epäselvää. Hampaiden oikomishoito aloitetaan yleensä 6–8 vuoden iässä, kun pysyvät hampaat puhkeavat.

On tärkeää tutkia kuulo ja näkö aikaisessa vaiheessa. Kuulokoje saattaa olla tarpeellinen, myös hyvin pienille

Behandling/åtgärder

Det är önskvärt att den första utredningen sker på universitets- eller region-sjukhus med nödvändig kompetens och resurser. Ofta är det nödvändigt att göra kirurgiska korrigeringar av ansikte och käkar, ibland också av ytteröron. Operationerna, som görs för att förbättra funktion och utseende, kräver planering och samverkan mellan flera olika specialister som t ex plastikkirurg, käkkirurg, käkortoped, narkosläkare, ögonläkare och öronläkare. Behandlingsgången planeras noggrant utifrån varje individs behov och operationerna görs ofta i olika steg.

För dem som får sömnapnéer finns särskilda alarm och andningshjälpmedel.

Vid gomspalt sker operation av mjuka gommen under barnets första år. En del barn har svårt att suga, tugga och svälja på grund av gomspalt, underutvecklade käkar och försvagad ansiktsmuskulatur. Logoped kan hjälpa till med information om hjälpmedel och råd om hur barnets munmotorik kan stimuleras för att underlätta matningen och talutvecklingen. De barn som har otydligt tal kan behöva träning hos talpedagog eller logoped. Tandreglering brukar påbörjas i 6–8 årsåldern när de permanenta tänderna kommer fram.

Det är viktigt att tidigt göra hörsel- och synundersökning. En del kan behöva hörhjälpmedel. Även mycket små barn kan använda hörapparater. Hörselvårdskonsulenter och den pedagogiska hörselvården ger specialpedagogiskt stöd till personer med nedsatt hörsel.

Ultraljudsundersökning av hjärtat bör ske tidigt för att konstatera om det

lapsille. Kuulonhuollon asiantuntijat ja pedagoginen kuulonhuolto antavat erikoispedagogista tukea henkilöille, joilla on heikentynyt kuulo.

Sydän tulee tutkia ultraäänellä aikaisessa vaiheessa mahdollisen sydänvian toteamiseksi. Tutkimuksista ja seurannasta vastaa lasten kardiologi. Jotkut sydänviat täytyy leikata.

Aivojen magneettikuvaus on tarpeen mahdollisten keskushermoston epämuodostumien kartoittamiseksi. Jos epäillään sisäelinten epämuodostumia, keuhkot, virtsatiet ja maha-suolistokanava tutkitaan.

Kaularangan ja käsivarsien/käsien muutokset tulee tutkia röntgenillä, ja tarpeen vaatiessa ortopedi hoitaa epämuodostumat. Jos kädet ovat epämuodostuneet, käsikirurgiset leikkaukset saattavat olla tarpeen niiden toiminnan parantamiseksi. Eri toimintojen harjoittelu lääkintävoimistelijan johdolla sekä tämän antama hoito saattaa olla tarpeellista.

On tärkeää, että lapsen vanhemmat saavat psykologista tukea jo lapsen syntymän yhteydessä sekä jatkuvasti sen jälkeen. On myös tärkeää informoida koulua ennen koulunkäynnin aloittamista, jotta lapsi saisi tarvitsemansa tuen. Jotkut henkilöt, joilla on Goldenharin oireyhtymä, saattavat tarvita omaisten tuen lisäksi esimerkiksi psykologin tukea epätavallisen ulkonäkönsä vuoksi.

föreligger hjärtfel. Barnkardiologer utreder och har hand om uppföljningen. En del hjärtfel behöver opereras.

Magnetkameraundersökning av hjärnan bör utföras för att klarlägga eventuella missbildningar i centrala nervsystemet. Om man misstänker att det finns missbildningar i inre organ görs utredning av lungor, urinvägar och mag-tarmkanal.

Förändringar av halsryggrad och armar/händer behöver röntgenundersökas och vid behov behandlas av ortoped. Handmissbildningar kan behöva opereras av handkirurg för att förbättra funktionen. För vissa personer kan rörelseträning och annan behandling av sjukgymnast bli aktuell.

Det är viktigt att föräldrarna får psykologiskt stöd redan i samband med barnets födelse och därefter fortlöpande. Det är också viktigt med information till skolan inför skolstarten för att barnet skall kunna få den hjälp som kan behövas. Förutom stöd från familj och andra närstående kan det vara angeläget för en del personer med Goldenhars syndrom att få stöd av exempelvis psykolog i frågor som rör att leva med ett annorlunda utseende.

Yhdistys/Förening



Suomessa on vuodesta 1989 toiminut valtakunnallinen vammaisyhdistys Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, **CRANIO, ry**, joka on perustettu tukemaan vammaisen lapsen perheitä eri elämänvaiheissa, sekä jakamaan tietoa oireyhtymään liittyvissä ongelmissa.

Lisätietoja toiminnastamme saat:

Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, CRANIO, ry

PL 1287

00101 HELSINKI

www.kolumbus.fi/cranio

cranio@cranio.fi

Kirjallisuus

Litteratur

Gorlin, Cohen, Levin

Syndromes of the Head and Neck, 1990, Oxford University Press, ISBN 0-19-504518-1.

Kaye C. I. et al.

Oculoauriculovertebral anomaly. Segregation analysis.
Am J Med Genet 1992; 43: 913-917.

Kobrynski L. et al.

Trisomy 22 and Facioauriculovertebral (Goldenhar) sequence.
Am J Med Genet 1993; 46: 68-71.

Rahbar R. et al.


Craniofacial, temporal bone and audiologic abnormalities
in the spectrum of hemifacial microsomia.
Arch Otolaryngol Head, Neck Surg 2001; 127: 265-271.

Rollnik B. R. et al.

Hemifacial microsomia and variants: Pedigree data.
Am J Med Genet 1983; 15: 233-253.

Rollnik B. R. et al.

Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: Phenotypic characteristics
of 249 patients. Am J Med Genet 1987; 26: 361-375.



*"Taivaalta ei tarkoitus
kurkoitella kuuta,
elämää vain kohentaa
– ei mitään muuta."*

*Arvo Turtiainen: Rautainen Virta,
Kansankulttuuri, 1960*

