

Tilbudet til pasienter med leppe-kjeve-ganespalte,  
herunder velocardiofacialt syndrom.

Faglig gjennomgang.

Rapportens tittel: Faglig gjennomgang av tilbudet til pasienter med leppe-/kjeve-/ganespalte, herunder velocardiofacialt syndrom.

Utgitt: August 2007

Utgitt av: Sosial- og helsedirektoratet  
Kontakt: Avdeling sykehustjenester  
Postadresse: Pb. 7000 St Olavs plass, 0130 Oslo

Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo

Tlf.: 810 200 50

Faks: 24 16 30 01

[www.shdir.no](http://www.shdir.no)

# INNHALDSFORTEGNELSE

<b>FORORD</b> .....	<b>5</b>
<b>1 BAKGRUNN</b> .....	<b>6</b>
1.1 OPPDRAG .....	6
1.2 MANDAT.....	6
1.3 GJENNOMFØRING .....	6
<b>2 CRANIOFACIALE MISDANNELSER I GLOBALT PERSPEKTIV</b> .....	<b>7</b>
2.1 EPIDEMIOLOGI .....	7
2.2 INTERNASJONALE ANBEFALINGER .....	7
<b>3 LEPPE-KJEVE-GANESPALTE</b> .....	<b>9</b>
3.1 FOREKOMST OG ARVELIGHET.....	9
3.2 BEHANDLING OG OPPFØLGING .....	9
3.3 ORGANISERING AV BEHANDLINGSTILBUDET .....	10
<b>4 VELOCARDIOFACIALT SYNDROM (VCFS)</b> .....	<b>12</b>
4.1 FOREKOMST OG ARVELIGHET.....	12
4.2 SYMPTOMER OG DIAGNOSTIKK .....	13
4.3 UTREDNING, BEHANDLING OG OPPFØLGING .....	14
<b>5 ANDRE SYNDROMER MED SPALTEPROBLEMATIKK</b> .....	<b>16</b>
<b>6 SPRÅK-, TALEVANSKER OG LOGOPEDI</b> .....	<b>17</b>
<b>7 MULTIDISIPLINÆR BEHANDLING AV VCFS I ULIKE LAND</b> .....	<b>19</b>
7.1 SVERIGE.....	19
7.2 DANMARK .....	19
7.3 USA.....	20
7.4 STORBRIANNIA .....	21
<b>8 INNHENTET DOKUMENTASJON</b> .....	<b>22</b>
8.1 ORGANISATORISK GJENNOMGANG - REGIONALE HELSEFORETAK.....	22
8.2 INNSPILL FRA PASIENTER OG PÅRØRENDE .....	23
8.3 HENRY MILCZUK – PUBLIKASJONSSØK OG SKRIFTLIG SVAR .....	24
8.4 ”ELANDERRAPPORTEN” .....	25
8.5 HELSEFORETAKENES VURDERING AV ”ELANDERRAPPORTEN” .....	29
8.6 TILSYNSMYNDIGHETENES BEFATNING MED LKG/VCFS .....	32
8.7 UTENLANDSBEHANDLING OG LIKEBEHANDLING .....	33
<b>9 VURDERINGER</b> .....	<b>34</b>
9.1 GENERELT .....	34
9.2 ELANDERRAPPORTEN.....	34
9.3 ORGANISATORISK GJENNOMGANG .....	34
9.4 LEPPE-/KJEVE-/GANESPALTE.....	34
9.5 VELOCARDIOFACIALT SYNDROM .....	35
9.5.1 Diagnostisering .....	35
9.5.2 Kompetanse og holdninger.....	35
9.5.3 Tale, kommunikasjon, ernæring .....	36
<b>10 TILRÅDINGER</b> .....	<b>37</b>
10.1 GENERELT .....	37
10.2 FELLES FOR LKG OG VCFS.....	37
10.3 VELOCARDIOFACIALT SYNDROM .....	37
10.3.1 Organisering.....	37
10.3.2 Oppfølging.....	38
10.3.3 Særlige tiltak.....	38
<b>11 REFERANSER</b> .....	<b>39</b>



# Forord

Sosial- og helsedirektoratet legger med dette fram en rapport fra en faglig gjennomgang av tilbudet til pasienter med leppe-/kjeve-/ganespalte, herunder velocardiofacialt syndrom. Dette er sjeldent forekommende og ofte kompliserte tilstander hvor det er stort behov for tverrfaglig og langvarig innsats fra flere instanser innen allmenn-, spesialist- og tannhelsetjenesten, pedagogisk-psykologiske tjenester og andre.

Rapporten bygger på underlagsmateriale fra de regionale helseforetakene, odontologiske og pedagogiske fagmiljø, tilsynsmyndighetene, internasjonale innspill, pasienter, pårørende og pasientorganisasjoner, samt besøk ved behandlingsmiljø.

Det er en stor utfordring at kunnskapsgrunnlaget for hva som bør inngå i tilbudet for disse tilstandene, er svakt. Våre tilrådninger gis med basis i den kunnskap som foreligger i dag; den løpende kunnskapsutviklingen og ny viten kan bidra til at tilrådingene må endres tilsvarende. Direktoratet vil oppdatere den elektroniske versjonen av rapporten ved behov.

# 1 Bakgrunn

## 1.1 Oppdrag

Sosial- og helsedirektoratet fikk 16. juni 2006 i oppdrag av Helse- og omsorgsdepartementet å forestå en faglig gjennomgang av tilbudet til pasienter med leppe-/ganespalte, herunder velocardiofacialt syndrom. Departementet ba også om en tilrådning som grunnlag for å avklare hvilket tilbud og hvilken praksis norsk helsetjeneste skal ha på dette området. Helse Sør RHF hadde tatt initiativ til et arbeid med en gjennomgang på området tidligere samme år, direktoratet ble bedt om å inkludere helseforetakene i et hensiktsmessig samarbeid.

De regionale helseforetak hadde i januar samme år fått i oppdrag av departementet innen utgangen av juni å vurdere organiseringen av det flerregionale tilbudet ved leppe-kjeve-ganespalte. Foretakene ble videre i brev av 16. juni 2006 fra departementet bedt om å gjennomgå helsehjelpen til denne pasientgruppen med særlig henblikk på å vurdere om like tilfeller kan sies å ha blitt behandlet likt, og for å vurdere tiltak som ville sikre at hensynet til likebehandling ble ivaretatt. Vurderingen forelå 30. juni 2006 og er lagt til grunn for SHdirs tilrådning.

## 1.2 Mandat

SHdir og helseforetakene fikk ulike mandat i oppdragene; om forholdet mellom de ulike mandat skriver departementet 5. juli 2006 til de regionale helseforetak: *Helse- og omsorgsdepartementet er inneforstått med at oppdragene gitt til henholdsvis Sosial- og helsedirektoratet og til de regionale helseforetakene v/Helse Vest RHF overlapper, og derfor må sees i sammenheng. Vi ser det imidlertid ikke slik at Sosial- og helsedirektoratets faglige gjennomgang erstatter den organisatoriske gjennomgangen Helse Vest RHF er bedt om å forestå. Etter vårt syn bør de regionale helseforetakenes vurdering av organiseringen bygge på den faglige gjennomgangen direktoratet er bedt om å gjennomføre. Det forutsettes derfor nødvendig dialog mellom de regionale helseforetakene og Sosial- og helsedirektoratet om ovennevnte oppdrag.*

## 1.3 Gjennomføring

Begrepet "faglig gjennomgang" kan betegne prosesser som ligger i grenselandet mellom Helsetilsynets og Sosial- og helsedirektoratets roller. SHdir tok kontakt med Helsetilsynet, Fylkeslegen i Oslo og Akershus, Hordaland og Aust-Agder for å få informasjon om eventuelle tilsynssaker fra feltet. Det ble også tatt kontakt med representanter for fagmiljø i inn- og utland for å supplere gjennomgangen. Direktoratet har videre hatt møter med foreldre til barn med spalteproblematikk for å innhente deres erfaringer.

Helse Sør RHF's faglige utredning ("Elanderrapporten") forelå i februar 2007, og er forelagt de regionale helseforetak for uttalelse. Innspillene inngår i vår utredning.

## 2 Craniofaciale<sup>1</sup> misdannelser i globalt perspektiv

### 2.1 Epidemiologi

Leppe-, kjeve- og/eller ganespalte (LKG) en av de hyppigst forekommende medfødte misdannelser i verden. Globalt regner en med at én av 600 nyfødte har en eller annen form for spalte; med andre ord blir det født et barn med spalte hver 2½ minutt. Det har vært forbundet med store vansker å innhente pålitelige og sammenlignbare data over forekomsten av slike misdannelser. Både tilstandens heterogene framtredelesformer, mangelen på standarder for datainnsamling og en uensartet bruk av diagnostiske kriterier kan forklare den store variasjonen. En sentral faktor som kan bidra til ulike prevalenstall er at den undersøkte populasjonen defineres ulikt; det varierer om forekomsten relateres til antall svangerskap, antall fødte eller antall levendefødte.

Forekomsten av leppespalte med eller uten ganespalte regnet pr. 1000 nyfødte (1) varierer fra 2,7 hos indianere, 2,1 i Japan, 0,42 hos afroamerikanere og 0,4 i Nigeria. Geografisk variasjon er av mindre betydning enn den etniske. Forekomsten av isolert ganespalte varierer mindre; forekomsten er høyest i Australia, Finland og Skottland. Kombinert spalte forekommer oftere hos gutter, mens det er flest jenter med isolert spalte.

Det er usikre data for utviklingstrender, årstidsvariasjon og sosiale faktorerers innvirkning på forekomsten. Mer framskreden genmolekylær diagnostikk vil trolig bidra til å lette både diagnostikk og klassifikasjon.

### 2.2 Internasjonale anbefalinger

Verdens helseorganisasjons internasjonale ekspertpanel (International Collaborative Research on Craniofacial Anomalies) avga i 2002 - etter en serie konsensummøter - en rapport om globale strategier på feltet craniofaciale misdannelser. Rapporten tilrår tiltak på tre hovedområder:

#### Diagnostikk og behandling

1. Kunnskapsbaserte tjenester; det er ønskelig å erstatte vitenskapelig usikkerhet med solid kunnskap utledet fra stringente vitenskapelige forsøk. Standardisering av metoder og resultatmål og et omfattende internasjonalt samarbeid er nødvendig.
2. Kvalitetsforbedring; harmonisering mellom nasjonale kvalitetsregistre og implementering av en internasjonal retningslinje for innholdet i helsetjenestene.
3. Tilgjengelighet; lette tilgjengeligheten i alle deler av verden ved å fremme samarbeid mellom ekspertmiljøer, frivillige organisasjoner og oppsøkende tjenester.

---

<sup>1</sup> = som omfatter kraniet og ansiktsskjelettet

## Arv og miljø

1. Fremme forskning som gjør det lettere å skille mellom eksposisjon for risikofaktorer og genetisk predisposisjon.
2. Fremme forskning som gjør det mulig å inndele spalter etter genetiske framfor kliniske karakteristika.

## Forebygging og forskning

1. Primærforebygging; identifisere risikoindivider med sikte på målrettet helseopplysning om risikofaktorene (ernæring, tobakk og alkohol).
2. Intervensjonsforsøk med utvalgte næringsmidler innen høyriskobefolkning
3. Tilbakefallsforskning (recurrence) med støtte av internasjonalt registersamarbeid.

I lys av de internasjonale anbefalingene uttaler leder av Verdens helseorganisasjons (WHO) craniofaciale program dr. William Shaw i en uttalelse om det norske tilbudet (vedlegg 6):

*I 1998 gjennomførte de britiske myndighetene en større revisjon av kvaliteten på spaltebehandlingen i Storbritannia. Prosedyrene for primær kirurgi ble sammenliknet med tilsvarende for Oslo, København og Amsterdam. Sammenlikningene åpenbarte signifikante problemer i UK og førte til en radikal omstrukturering av tjenestene. To europeiske sentre ble besøkt (Oslo og Nantes) og Oslo-modellen ble lagt til grunn for den britiske modellen. Disse nye sentrene er nå på plass i hver region av UK.  
(...)*

*Det ikke er noen tvil om at de norske klinikerne har vært i forskningsfronten i over tre tiår, og de fortsetter å ha en ledende internasjonal rolle. Oslomiljøet har deltatt i flere utfallsstudier enn noe annet senter i verden, og ingen har klart å oppnå bedre resultatstatistikk. Men, framfor å hvile på dette faktum, har klinikerne tatt teten i utprøvingen av nye protokoller knyttet til prospektive studier.*

## 3 Leppe-kjeve-ganespalte

### 3.1 Forekomst og arvelighet

Leppe-, kjeve- og/eller ganespalte (LKG) er den alminneligste medfødte misdannelsen i hode- og halsregionen. Årsaken er trolig multifaktoriell, dvs. involverer flere gener og miljøfaktorer. Spalten kan i varierende grad få følger for tann- og bittforhold, svelg, ernæring, ansiktsvekst, tale, hørsel m.m. Barn med spalte kan derfor møte problemer i sin psykososiale utvikling.



I Skandinavia regner en med at ca. 1 av 500 blir født med spalte gjennom leppe, kjeve, og/eller gane (2). I Norge fødes 100-120 barn hvert år med en eller annen form for spalte. Tilstanden inndeles vanligvis i tre grupper: isolert ganespalte, leppe-kjevespalte, leppe-kjeve-ganespalte. Omkring halvparten av alle som er født med spalte i Norge har en total spalte i gjennom leppe, kjeve og gane. Ca. en fjerdedel har spalte kun i leppe og kjeve, og den øvrige fjerdedel har spalte kun i ganen. Spalter på venstre side i leppe og kjeve er mer enn dobbelt så vanlig som høyresidige spalter. Store spalter kan nå oppdages ved hjelp av ultralyd-undersøkelse i svangerskapet.

Leppespalte og ganespalte har trolig ulik arvelighet. Når én av foreldrene har spalte, er risikoen for å få et barn med samme type spalte omkring 3-4 %. Risikoen for gjentagelse for foreldre som ikke selv har spalte, men som har fått et barn med spalte, er også rundt 4 %. Dersom man har to barn med spalte, øker sannsynligheten til ca. 14 %. Flere miljøfaktorer er undersøkt med tanke på risiko eller beskyttelse; regelmessig tilskudd av folsyre er rapportert å kunne redusere risikoen for spalter.

Leppe-, kjeve- og/eller ganespalte kan også forekomme som del av et syndrom, og mellom 40–65 % av barn født med spalter kan ha andre medfødte tilstander. Noen tilstander diagnostiseres av og til først senere i oppveksten. En slik tilstand er velocardiofacialt syndrom (VCFS<sup>2</sup>). Også andre syndromer med ganespalter er kjent, noen av disse omtales i kapittel 5.

Fig1. Ulike typer spalter<sup>3</sup>

### 3.2 Behandling og oppfølging

Barna har ofte behov for kirurgisk, tann- og kjeveortopedisk behandling, øre- og hørselsproblemer må takles, og det kan være behov for oppfølging på områder som amming, mating, ernæring, språk- og taleutvikling, psykososiale behov og genetisk veiledning. Barna trenger også oppfølging i sitt hjemmemiljø og god samhandling

<sup>2</sup> I rapporten vil betegnelsene VCFS og diGeorge syndrom brukes parallelt.

<sup>3</sup> Leppe-ganespalteforeningens informasjonsfolder

med primærhelsetjenesten er vesentlig.

Det er ikke etablert internasjonal konsensus om hvordan den kirurgiske behandlingen best skal gjennomføres. En undersøkelse har vist at det blant 201 europeiske spalteteam ble operert etter 194 ulike behandlingsprotokoller (3). Målet for de kirurgiske inngrepene hos pasienter med leppe-kjeve-ganespalte er en fullstendig lukning av spaltedefekten, en korrigerende av nesedeformiteten og dermed en normalisering av funksjonen. Den kirurgiske lukningen av spalten (ofte kalt primærkirurgien) foretas i Norge i første leveår. Spaltelukningen gir en umiddelbar forbedring i barnets utseende, og den bløte ganen kan begynne å fungere. Arrvev etter kirurgien kan hemme overkjevens videre vekst i varierende grad, særlig hos barn med totalspalter (4). Disse trenger ofte flere korrigerende operasjoner i barne- og tenårene.

De to norske teamene i Oslo og Bergen har samme kirurgiske behandlingsprotokoll. Tidspunktet for de forskjellige operasjoner og den kirurgiske teknikk som benyttes, er valgt ut fra ønsket om å oppnå best mulig resultat med færrest mulige komplikasjoner. Sekundæroperasjoner som f. eks. leppe- og/eller nesekorleksjoner utføres på individuell indikasjon. Kirurger som utfører primæroperasjoner må følge opp pasientene til de når voksen alder, blant annet for å kunne evaluere behandlingsrutinene i lys av langtidsresultatet. Også tannlege, kjeveortoped, logoped, pedagogisk personell og personell med fokus på psykososial utvikling må følge pasientene inn i voksen alder før behandlingen/tiltakene kan evalueres.

### 3.3 Organisering av behandlingstilbudet

Det såkalte Lønning-II-utvalget uttalte i 1997 i sin rapport *Prioritering på ny - gjennomgang av retningslinjer for prioriteringer innen norsk helsetjeneste* at tjenester til barn med leppe-ganespalte faller i gruppen grunnleggende helsetjenester. Dette er tiltak som utvalget mener det offentlige bør gi høy prioritet (prioritetsgruppe I).

Selv om det fødes mer enn hundre barn med spalter i Norge årlig, så kan det gå flere år mellom hver gang dette inntreffer ved det enkelte sykehus. Dette medfører at det kan være lite ekspertise på området ved lokale sykehus. En spalte kan i tillegg opptre både i forskjellige typer og varierende omfang. For at barnet skal sikres best mulig behandling, har sentralisering og samarbeid vært lagt til grunn for arbeidet i Norge siden 1950-tallet. På slutten av 80-tallet begynte en finsk kirurg å operere spalter ved Universitetssykehuset i Tromsø. Da foresatte etter en stund forsto at deres barn ikke fikk et fullverdig behandlingstilbud, bidro bl.a. Leppe-/Ganespalteforeningen til at saken ble lagt frem for Stortinget. I 1994 vedtok Stortinget at all behandling av pasienter født med spalte bare skal utføres av/under tilsyn av tverrfaglige team plassert i Oslo og Bergen. Disse teamene har landsfunksjon for disse tjenestene, og er nå plassert ved Haukeland sykehus HF og Statped Vest i Bergen og ved Rikshospitalet-Radium-hospitalet HF og Bredtvet kompetansesenter i Oslo. Teamene består av plastikkirurg, oral eller kjevekirurg, barnelege, genetiker, spesialsykepleier, kjeveortoped, protodontist, logoped og øre/nese/halsspesialist. Det er knyttet medarbeidere med psykologisk og sosialfaglig kompetanse til teamene. Barn som henvises til behandling blir innen én måned innkalt til undersøkelse. Samtidig får foreldre informasjon om behandling for LKG generelt og om deres barn spesielt. Barnet blir undersøkt av plastikkirurg og det lages behandlingsplan helt frem til voksen alder.

Etter at landsfunksjonen ble lagt til det daværende Rikshospitalet i 2000 har Craniofacialt Team organisert seg uten tilknytning til en enkelt klinisk avdeling, men med et nært samarbeide mot flere avdelinger ved Ullevål Universitetssykehus. I Bergen samarbeider sykehusavdelingene tett med lokale kjeveortopeder, øre-nese-halsleger og logopedene bidrar med kompetanseoverføring til lokale fagmiljøer: barnehager, pedagogisk personell, tannleger, fastleger, helsesøstre osv. Bergensteamet har hatt et kvalitetsregister for LKG siden 1999.

Osloteamet og Bergensteamet samarbeider tett, det avholdes regelmessige møter og avdelingene har en felles database som omfatter alle spaltepasienter i Norge fra 1996. Teamet i Oslo har ansvar for behandling og oppfølging av ca. 2/3 av alle barn som er født med spalte, mens teamet i Bergen har ansvar for 1/3. I teamene er behandling av barn med leppe-kjeve-ganespalte hovedoppgaven for alle involverte fagpersoner. Det utgår forskningspublikasjoner fra begge miljø, og teamene er sentrale i det internasjonale konsensusarbeidet med sikte på en standardisering av behandlingsprotokollene verden over. En nærmere beskrivelse av teamene framgår av vedlegg 2 og 3.

EU-prosjektet Eurocleft 1996-2000 (3) hadde bl.a. som mål å se om det var mulig å bli enig om retningslinjer for hvordan spaltebehandling best skal gjennomføres og hvilke rettigheter barn med spalter har til behandling, uansett hvor i Europa de blir født. Policy-dokumenter, kliniske retningslinjer og minimumskrav ble vedtatt av representanter fra 29 europeiske land. I følge retningslinjene bør hver kirurg, kjeveortoped og logoped burde ha minst 40 nye pasienter til behandling hvert år for å bibeholde høy kompetanse på spalteområdet. Mange representanter har allerede benyttet retningslinjene fra Eurocleft til å forbedre organiseringen og behandlingen av barn med spalte i sitt eget land. Norge er et av de få land som innfridde alle krav som ble stilt av det europeiske nettverket til tilfredsstillende spaltebehandling.

De norske spalteteamene og den sentraliserte behandlingen ble evaluert av Statens helsetilsyn i 1998. Konklusjonen var at spaltebehandlingen ved de to sentra og samarbeidet teamene imellom fungerte meget tilfredsstillende og at den flerregionale funksjonen ble opprettholdt (5). Det henvises videre til uttalelse fra leder av Verdens helseorganisasjons craniofaciale program, dr. William Shaw, s. 8, som gir sin evaluering av det norske fagmiljøets faglige og forskningsmessige innsats gjennom flere tiår.

Det knyttes håp til at en pågående multisenterstudie (Scancleft) skal gi svar på hva som er beste operasjonsmetode og tidspunkt for inngrep. Studien er nå i sitt 7. år, og forventes å løpe til barna er fulgt i 15-18 år.

## 4 Velocardiofacialt syndrom (VCFS)

Sosial- og helsedirektoratet er gitt i oppdrag å forestå en faglig gjennomgang av tilbudet til pasienter med leppe-/ganespalte, herunder pasienter med VCFS. Når det gjelder VCFS forstår SHdir oppdraget dit at det primært er tilbudet i forbindelse med deres eventuelle spalte som skal evalueres. SHdir ser imidlertid behov for at tilbudet til personer med VCFS vurderes i sin helhet. Der er flere grunner til dette:

- Mange av barna med VCFS har skjult ganespalte og/eller velopharyngeal insuffisiens<sup>4</sup> (VPI). Dette gir helt spesielle oppfølgingsbehov når det gjelder tale og kommunikasjon. Hvis barnet ikke har innlysende symptom på VCFS, blir diagnosen ofte stilt sent.
- Andre orofasiale (munn-/ansikts-) dysfunksjoner, f. eks. spising/svelging, er et av hovedproblemene i småbarnsalderen ved VCFS.
- VCFS kan i enkelte tilfeller gi et svært komplekst symptombilde med omfattende hjelpebehov, eller det kan være tilnærmet symptomfritt med få eller ingen behov for tjenester fra hjelpeapparatet.

Likeledes er det andre syndromer hvor det forekommer ulike varianter av spalter, lærevansker og sammensatte helse- og habiliteringsbehov. Flere av disse kan ha komplekse behov som faller sammen med VCFS, og vil bli behandlet i et eget kapittel om syndromale spalter.

### 4.1 Forekomst og arvelighet

Årsaken til VCFS er en skade i DNA på den lange armen til kromosom 22 (22q11-delesjon). Tilstanden ble første gang beskrevet av den amerikanske barnelegen Angelo DiGeorge i 1965. Synonyme begreper er:

- Shprintzen syndrom
- diGeorge syndrom
- CATCH 22 (Cardiac defects, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia, deletion chromosome 22)
- Conotruncal Anomaly Face Syndrome (CTFS).

Det faktum at årsaken til VCFS nå er knyttet til en skade i kromosom 22, sees av mange som en av de viktigste oppdagelsene i klinisk genetikk de siste tiår (6). Selv om syndromet knyttes til skade i arvematerialet, skyldes det i ca. 93 % av tilfellene spontan mutasjon (7). Arvegangen er i 15 % av tilfellene dominant, slik at det i disse tilfellene er 50 % risiko for at et barn får syndromet når en av foreldrene er rammet. VCFS er en av de vanligste genetiske syndromer hos mennesker, og det vanligste i sammenheng med ganespalte og medfødte hjertefeil. Kunnskapen som fins i fagmiljøene er fragmentert, noe som medfører at for få har tilstrekkelig fokus på denne gruppen til å utvikle ferdigheter innen diagnostikk, behandling og forskning. Standardiserte hjelpetiltak som kan være til god hjelp for barn og unge med andre vansker, er ikke alltid tilpasset barn med VCFS, og kan i verste fall være til skade fordi man ikke har kunnskap om det helhetlige bildet. Hvor mange barn som fødes med VCFS i året, er ennå ikke fullstendig klarlagt. Tallene varierer fra 1:2000 til

<sup>4</sup> Utilstrekkelig lukking mellom ganeseil og svelg, ofte med permanent åpning fra bakre svelg til nesen.

1:4000 individer (8;9), som tilsvarer 10-20 nye barn årlig. Kunnskapen om syndromet er relativt ny, det er derfor grunn til å tro at mange med kromosomfeilen ikke har fått stilt diagnosen. Den store variasjonen i oppgitt forekomst kan illustrere underrapportering og sees i lys av mangelfull kjennskap til tilstanden og stor variasjon i framtoning (fenotype).

## 4.2 Symptomer og diagnostikk

Barn med VCFS kan initialt ofte ha karakteristiske trekk. Utseendemessig er ansiktsformen ofte noe avlang med øket øyeavstand, små avvik i ørene, smale nesevinger, korte øyenvipper og flate kinnben. I nyfødtp perioden finnes ofte lavt kalsium i blodet noe som kan medføre skjelving og kramper den første tiden etter fødselen. Mer enn 180 ulike symptomer, tegn, anomalier eller misdannelser har vært knyttet til dette syndromet. De vanligste er hjertefeil, nyremisdannelser, manglende utviklet brissel (thymushypoplasi), dårlig funksjon av ganeseil og svelg, ganespalte, lettere hørselsvansker og avvikende ansiktstrekk.

Lettere kognitiv svikt, forsinket intellektuell utvikling, og lære-/tale- og språkvansker er ofte rapportert. Karakteristiske atferdstrekk er sosial tilbaketrukkethet, angst, skyhet og impulsivitet, svak konsentrasjonsevne og oppmerksomhetsvansker. De synlige framtonings-trekkene er ikke gjensidig ekskluderende, men kan være overlappende og skape et typisk, men forvirrende bilde. Noen er sterkt preget av syndromet, andre i liten grad. Mange av barna med VCFS har kroniske sykdommer som følge av syndromet. Blant annet er immunsviktsykdommer, hjertefeil og sykdommer i relasjon til spising og fordøyelsessystemet beskrevet. Slike tilstander kan medføre generelt lavt energinivå og hyppige skolefravær. Når det foreligger mistanke, kan diagnosen stilles gjennom blodprøve, såkalt FISH-test (Fluorescens In Situ Hybridisering) eller MLPA-test (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification). Det er satt i gang et norsk forskningsprosjekt for å kartlegge en del medisinske aspekt ved VCFS, ledet fra Akershus universitetssykehus i samarbeid Rikshospitalet.

Opptil 90 % av pasienter med VCFS kan ha velopharyngeal insuffisiens (VPI), og mange har ganespalte, enten åpen eller submukøs. VPI innebærer en inadekvat lukning av velopharynx (velum= ganeseil, pharynx= svelg) med en permanent åpning fra bakre svelg til nesen. Dette skyldes enten anatomiske feil med muskulaturen i ganeseilet og svelget, eller nevromuskulære problemer med påfølgende slapp velopharyngeal muskulatur og derved manglende lukning. Denne tilstanden kan føre til dårlig sugesevne slik at barnet ikke kan ammes. Noen har reflux, og aspirasjon av væske ned i luftveiene med påfølgende lungeinfeksjoner kan forekomme. Senere kan talen bli påvirket fordi ganeseilet ikke lukker mot nesehulen, pasienten utvikler nasal eller glottal tale.

Pasienter med VCFS ser ut til å ha økt sårbarhet for å utvikle psykiske lidelser som oppmerksomhetssvikt og autistiske trekk (10-12). Forekomsten øker med alderen. Tidlig og riktig behandling forebygger trolig sekundære kognitive forstyrrelser og negative symptomer. Tiltakene må være samordnede og koordinerte. Tale- og kommunikasjonsproblem i viktige utviklingsfaser hos barn og ungdom kan få psykiatriske og/eller atferdsmessige konsekvenser senere i livet. Dette understreker behovet for riktig håndtering tidligst mulig (13). Det sammensatte sykdomsbildet og liten kunnskap om sykdomsgruppen bidrar til at DiGeorge syndrom trolig er underdiagnostisert. Tidlig diagnose er viktig av medisinske årsaker, ettersom

pasientene er utsatt for mange ulike komplikasjoner hvis de ikke får behandling tidnok. Diagnosen er også viktig av psykososiale årsaker, ved at den bidrar til at pasientene og deres familier får nødvendig oppfølging og støtte (14). Den store variasjonen i hvordan VCFS framtrer, kan føre tankene til den gamle indiske fortellingen om de blinde menn og elefanten - hver og en uttrykte et sant blide av delen, men helheten forble uopplaget.

### 4.3 Utredning, behandling og oppfølging

Varianter av leppe-/kjeve-/ganespalte sees ved en rekke syndromer, og VCFS er bare ett eksempel på dette. Hvert enkelt syndrom har sine spesifikke særegenheter som det må tas hensyn til. I klinisk arbeid med sjeldne medisinske tilstander finnes det ofte ikke godt nok utprøvde undersøkelser og behandlingsmetoder. De individuelle variasjonene er ofte meget store innenfor en diagnosegruppe. Dette stiller større krav til individuelt tilpasset behandling og oppfølging.

Barn med VCFS kan ha et stort behov for oppfølging fra medisinske spesialdisipliner og fra habiliteringstjenesten (15). Spalteteamene i Norge skal operere og følge opp alle med spalte, både de som er knyttet til et syndrom og de isolerte tilfellene. Et sentralt diskusjonstema er betydningen av sekundær kirurgi for den velofaryngeale insuffisiens som kan forekomme hos pasienter med VCFS. På dette feltet er faglitteraturen spinkel og det er ikke konsensus om tilnærmingen (16). I tillegg kan det være behov for medisinsk oppfølging med basis i flere spesialiteter (som kardiologi, immunologi, ernæring, endokrinologi og øre-nese-hals). Spesielt er det viktig med hørselsvurdering, og problemer med evt. kognitiv svikt, atferdsvansker og psykiatriske symptomer tilsier at mange også kan ha behov for psykiatrisk behandling. I barnehage og skole er spesialpedagogiske tiltak nødvendig, blant annet i form av logopedhjelp. Familiene kan ha et stort behov for informasjon om tilstanden og behov/tilbud innen oppfølging og habilitering. I barnehage og skole er spesialpedagogiske tiltak nødvendig, blant annet i form av logopedhjelp. Skolestart bør forberedes godt, blant annet i forhold til datakommunikasjon og annen tilrettelegging, etter en vurdering fra PPT. I tenårene kan det være behov for tilbud fra psykisk helsevern for barn og unge for emosjonelle vansker og psykososial tilpasning.

Det er etablert 16 kompetansesentre for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger, som gir tilbud til totalt over 300 ulike tilstander. Kompetansesentrenes og SHdirs rolle på dette området er omtalt i rundskriv IS-2/2007, samt i eget brev til de regionale helseforetak (16.06.06). Sentrene er plassert under de regionale helseforetak som rapporterer årlig til SHdir om bruk av tildelte midler, antall registrerte brukere og aktivitet.

Frambu kompetansesenter for sjeldne<sup>5</sup> funksjonshemninger skal bidra til at personer med sjeldne tilstander får samme tilbud og service som andre, og dekke behov for tjenester som ikke dekkes av det ordinære tjenesteapparatet. Senteret skal spre kunnskap og gi råd i forhold til alle faser av livet. Senteret har ikke diagnostiserende funksjon, men yter kunnskapsbaserte informasjonstjenester og bistand til lokale hjelpeapparat, pasienter og deres familier.

---

<sup>5</sup> Definisjon: En sjelden funksjonshemning eller sjelden medisinsk tilstand = færre enn 100 kjente individer per million innbyggere i landet. Tilstandene er medfødte, og personene har sammensatte funksjonsvansker med behov for tverrfaglige tiltak. Tilstander med høyere forekomst kan bli regnet som sjeldne om bare et fåtall blir diagnostisert eller det finnes lite kunnskap i tjenesteapparatet.

Frambu har tilbud til pasienter, familie og lokalt helsepersonell for over 60 forskjellige tilstander, blant annet VCFS. De har utarbeidet informasjon om tilstanden, som finnes på deres hjemmeside [www.frambu.no](http://www.frambu.no). For 2006 er det 79 registrerte brukere med DiGeorge syndrom på Frambu. Av aktiviteter i 2006 rettet mot denne brukergruppen har Frambu rapportert om brukerkurs, nettverksbyggingskurs og ett oppdrag knyttet til diagnoseformidling. Det er igangsatt et FoU-prosjekt for å undersøke mestring og vansker i forbindelse med sosial samhandling hos barn og unge med VCFS. Videre er det arrangert et brukerkurs for familier med barn med diagnosen i alderen 0-16 år om å leve med DiGeorge syndrom, samt et oppfølgingskurs for barn og ungdom med familie.

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. De gir tilbud til alle sjeldne tilstander, uavhengig av om de har et kompetanse-sentertilbud eller ikke. Siden 2004 har TAKO-senteret vært en avdeling i Lovisenberg Diakonale Sykehus (LDS) og samarbeider tett med Craniofacialt Team ved Rikshospitalet og ØNH-avdelingen. Senterets mandat er:

- Kunnskapsinnsamling og formidling til brukere og fagpersoner
- Undersøkelse og diagnostisk utredning av barn og voksne med sjeldne medisinske tilstander fra hele landet
- Behandling i vanskelige tilfeller

Senteret har gitt tilbud til flere barn med VCFS. Noen av disse har leppe-/ganespalte, andre kan ha velopharyngeal insuffisiens (VPI). TAKO-senteret har vurdert ca. 60 personer med VCFS, inklusivt 2 barn med VPI, som har fått behandling av dr. Milczuk, Portland, Oregon. Ved TAKO-senteret gis også oralmotorisk trening.

## 5 Andre syndromer med spalteproblematikk

I tillegg til VCFS finnes det en rekke andre syndromer som har LKG, andre ansiktsspalter eller defekter i ganeseilet i tillegg til en rekke andre medisinske dysfunksjoner. Mange har sansetap og/eller utviklingshemming, hvilket krever ekstra innsats med hensyn til stimulering og opptrening. I tillegg til spesifikke behov for oppfølging fra helsetjenesten, vil personer med sjeldne diagnoser og funksjonshemninger ofte ha behov for livslange og koordinerte tjenester som ikke dekkes av det ordinære tjenestetilbudet. På bakgrunn av dette er det i Norge etablert 16 kompetansesentre for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger.

Tre eksempler på syndromer/sjeldne tilstander med der varianter av LKG kan inngå i syndrombildet, er:

### **CHARGE syndrom**

Forekomst: ca 1/5000 – 1/12000. Det er stor variasjon i alvorlighetsgrad ved CHARGE syndrom, men mange har omfattende hjelpebehov. De tre viktigste kriteriene er defekt slutning av øyets hinner (colobom), hinder i bakre neseåpning (choanalatresi) og underutvikling av buegangene (balanseorganet) i det indre øret. Andre kjennetegn: hjertefeil, lite utviklete (hypoplastiske) genitalia, forskjellige typer spalter, kortvoksthet, forsinket utvikling etc. Choanalatresi og hjernenerveaffeksjon fører ofte til spise- og svelgproblemer og talevansker. CHARGE syndrom kan i noen tilfeller gi døvblindhet. Det er ikke tatt stilling til hvor kompetansesenteransvaret for CHARGE syndrom skal plasseres.

### **Pierre Robin sekvens**

Forekomst: 1/2000 – 1/30 000, avhengig av inklusjonskriterier. Pierre Robin sekvens er ikke et eget syndrom, men en tilstand som kan sees ved en rekke sjeldne syndromer. Pierre Robin sekvens forekommer også isolert. Liten kjeve, tilbakeliggende tunge og ganespalte er hovedkarakteristika. Noen inkluderer skjulte ganespalter som et diagnosekriterium. Kjente manifestasjoner:

- Store respirasjonsproblemer og sugevansker som nyfødte
- Forsinket vekst
- Forsinket språkutvikling forekommer
- Normalisert vekst av underkjeven i 4-6 års alder.

### **Treacher Collins syndrom**

Forekomsten av TCS er ikke kjent. Det fødes ca. 1 barn i året med syndromet, dvs. 1/50-60.000. Tilstanden følger autosomal dominant arv, 60 % er nyoppståtte mutasjoner. Karakteristika: lite utviklet eller manglende kinnben, øredeformiteter, hørselshemming. Respirasjons- og ernæringsproblemer i tidlig fase. Tracheostomi og magesonde er ofte nødvendig. Ganespalter og makrostomi forekommer. Senter for sjeldne diagnoser (SSD) ved Rikshospitalet gir kompetansesentertilbud til TCS.

## 6 Språk-, talevansker og logopedi

Alvorlige språk- og talevansker gjør at pasienter med LKG kan trenge bistand og behandling fra logoped gjennom barndom, oppvekst og i voksen alder. Hjelp til mennesker med språk- og talevansker ble først en rettighet med innføringen av Lov om spesialskoler i 1951. I dag er retten til logopedhjelp forankret i Opplæringsloven, som gir alle barn og unge som ikke har tilfredsstillende utbytte av det ordinære opplæringstilbudet, rett til spesialundervisning. Denne retten gjelder også barn før skolepliktig alder. Kommunen og fylkeskommunen har etter opplæringsloven ansvar for å tilby logopediske og audiopedagogiske tjenester til undersøkelse og behandling for språk- og taledefekter. Folketrygden dekker utgifter til undersøkelse og behandling av personer med språk- og talevansker hos privatpraktiserende logoped og audiopedagog. Det er et vilkår for refusjon for logopedisk behandling at det foreligger henvisning fra lege.

For å sikre kompetanse og kontinuerlig kompetanseutvikling i Norge ble de daværende statlige spesialpedagogiske sentre fra 2004 samordnet som Statlig spesialpedagogisk støttesystem (Statped) underlagt Utdanningsdirektoratet. Statped Vest og Bredtvet kompetansesenter er de største sentra for logopedi. De har etablert samarbeid med henholdsvis Haukeland sykehus og Rikshospitalet om barn født med leppe-kjeve-ganespalte. Logopeder tilknyttet spalteteamene i Bergen og Oslo gjennomfører regelmessig oppfølging av barna og samarbeider innad i teamet og med fagpersoner i lokalmiljøene. Det er sentralt å få økt kunnskap om utviklingen av talefunksjonen sett i forhold til de metodene som er bruk ved de kirurgiske inngrep.

### Logopedi og utviklingstrekk

Logopedifaget har til alle tider stått i spenningsfeltet "mellom legen og læreren". Dette gjenspeiler seg i en ulik fagprofil innen de nordiske landene; noen med bredest basis i medisin (Sverige), andre i spesialpedagogikk (Danmark). I de øvrige europeiske land er trenden at den helserelaterte fagforankringen styrkes<sup>6</sup>. Logopedi er i Norge et universitetsfag med bachelor-, mastergrad og Ph.D., og som hovedregel en spesialpedagogisk disiplin. Ved Universitetet i Bergen er det etablert et mastergradstudium i logopedi ved Institutt for samfunnsmedisin.

Det utdannes mellom 45 og 65 logopeder årlig, av de 1200 som har utdanningen, arbeider bare 400 som logoped. Det er vanskelig å få en helhetlig oversikt over det eksisterende tjenestetilbudet, hvilke tjenester som tilbys og kvaliteten på tjenestene. Dette fordi tjenestene fra de privatpraktiserende logopedene og audiopedagogene ikke er en integrert del av det kommunale/fylkeskommunale tilbudet, noe som kan svekke kontinuitet og samarbeid overfor flere pasientgrupper som LKG, VCFS og pasienter med VPI.

Det er ifølge dokumentasjon fra Norsk logopedlag en underdekning av logopeder, idet bare 20 % av de som har behov for utredning og behandling, faktisk får det.

---

<sup>6</sup> OA Holmsen, Norsk logopedlag, pers. meddelelse

Personer med LKG/VPI har langvarige behov for logopedtjenester lokalt, da som ledd i et individuelt planlagt tilbud i samarbeid med øvrige helsetjeneste. Under den faglige gjennomgangen har logopedtilbudet fremstått som mangelfullt for flere brukere SHdir har hatt kontakt med. Det er også en skjevfordeling av disse tjenestene sett i forhold til de enkelte fylkene, og der er stor ulikhet i tilbud når en sammenligner enkeltkommuner. Når logopedtjenester ytes på medisinske indikasjoner, må en forvente at helsetjenestens prinsipper om tilgjengelighet, kvalitet og likhet legges til grunn.

De ulike helseforetak har ulik praksis og organisering av logopedtjenestene. Noen sykehus har ansatt egne logopeder, mens andre har det ikke. Pedagogisk personell ansatt i sykehus eller kommune der de yter helsehjelp, er underlagt helselovgivningens bestemmelser om faglig forsvarlighet. Det har vært foreslått fra flere hold at logopeder gis autorisasjon og godkjenning som helsepersonell og kommer inn under helsepersonelloven. Dette krever en endring av helsepersonelloven, som i dag lister opp 27 helseprofesjoner.

Det er viktig å legge til rette for en utdanning for logopeder som er relevant for de kvalifikasjonskrav som stilles innenfor helsetjenesten, både i spesialist- og primærhelsetjenesten. En styrking av logopediutdanningens medisinske fagprofil kan enten skje i grunnutdanningen eller som tilleggs-/videreutdanning.

## 7 Multidisiplinær behandling av VCFS i ulike land

### 7.1 Sverige

I Sverige er det i dag etablert to multidisiplinære team for diagnostikk, undersøkelse og behandling av VCFS. Man regner en hyppighet på 1 av 3000 - 4000 barn. Det innbærer ca. 30 nye tilfeller hvert år. Frem til i dag er ca. 200 personer diagnostisert. Verken diagnose eller funksjonshemming gir automatisk adgang til bestemte helsetjenester; det er graden av funksjonshemming og den enkeltes behov som bestemmer ytelsene. De multidisiplinære teamene som er etablert for VCFS er derfor ikke i prinsippet landsdekkende. Imidlertid oppfordres det til å henvise til disse teamene for diagnostisering, undersøkelser og veiledning.

#### Gøteborg

Det multidisiplinære teamet ble etablert i 1997, og har som mål å evaluere variasjon og hyppighet av ulike symptomer som kjennetegner VCFS. Andre oppgaver er informasjon og kunnskapsøkning om syndromet, ikke bare til profesjonelle, men også til familier. Teamet består av består av hjertespesialist, immunolog, endokrinolog, logoped, odontolog, audiolog, fonetiker, oftalmolog, nevrolog, utviklings-/nevropsykologi og nevropsykiatri. To doktoravhandlinger som omhandler VCFS er avlagt.

#### Stockholm

I 2001 ble det etablert et tverrfaglig team ved Karolinska Sjukhuset. Bakgrunnen var behovet for samarbeid blant spesialister og for økt kunnskap for å bedre tilbudet. Teamet består av spesialister områdene genetikk, nevropediatri, barne- og ungdomspsykologi, kardiologi, immunologi, endokrinologi, ØNH, plastisk kirurgi, ortodonti, pedodonti, logopedi. 85 pasienter (alder 6 måneder til 56 år) er diagnostisert i Stockholmsregionen siden 2001. Teamet har etablert en prosedyre for undersøkelser og oppfølging og er i ferd med å utarbeide et formalisert behandlingsprogram. Det er bevilget midler til en database for registrering av kliniske data.

#### Ågrenska

Institusjonen arrangerer kurs, erfaringsmøter og rekreasjonsopphold for barn og unge med funksjonshemming og deres familier. Virksomheten er lagt til Gøteborg og vender seg til familier i hele landet, og har oppmerksomheten særlig mot små og mindre kjente grupper av funksjonshemmede.

### 7.2 Danmark

Situasjonen i Danmark har likhetstrekk med den vi har i Norge; sykehusvesenet er desentralisert og det enkelte amt er ansvarlig for løsning av oppgavene. Nærhet og lik adgang til kvalifiserte ytelser er to vesentlige forutsetninger, som kan være innbyrdes motstridende. I den sammenheng fremheves følgende problemer:

- At henvisningen ofte bare omfatter et i et aktuelt behov eller et enkelt element i den samlede problematikken, f. eks. et kirurgisk inngrep.

- At spørsmålet om hvem og på hvilket nivå det samlede langsiktige behandlingsansvaret skal ligge er uklart.
- At det ikke sikres tilstrekkelig mulighet for utvikling av kunnskap og erfaring.

I tråd med anbefalingene fra den danske Sundhedsstyrelsen (17) om en samling av helsevesenets tilbud til mennesker med sjeldne funksjonshemninger til ett eller to senter, er det etablert to sentra for sjeldne tilstander: Århus universitetssykehus og Rigshospitalet. Sentrene leverer høyt spesialisert behandling til pasienter med over 100 forskjellige diagnoser. Sentrene samarbeider om kliniske databaser og i diagnostiske, behandlings- og forskningsmessige sammenhenger. Sentrene skal videre være ansvarlig for koordinering av innsatsen overfor den enkelte pasient og for gruppen av pasienter som helhet, konkret rådgivning til pasienter og pasientforeninger og til sykehusvesenets forskjellige nivåer og spesialer.

Center for Små Handicapgrupper (CSH) er en selvstendig institusjon under Socialministeriet som rådgir og informerer pasienter, pårørende og fagfolk om sjeldne tilstander.

### 7.3 USA

Internasjonal Center for Diagnoses, Syracuse, State University of New York (18)  
Klinikken i Syracuse, NY, er bygd opp for å kunne ta imot to nye pasienter pr. uke for evaluering, opptil 70 følges opp hvert år. Faglige medarbeidere innen klinisk genetikk, molekylær genetikk, utviklingspediatri, nevropsykologi, psykiatri, øre-nese-hals, plastisk kirurgi, audiologi, nevroradiologi, hjertekirurg, ortopedi, nefrologi, endokrinologi, familieterapi. Klinikken ledes av dr. Robert Sphrintzen som i 1978 beskrev VCFS for første gang. I tillegg er koordinatorene forskning og forløpsstudier knyttet til senteret. Mange internasjonale miljøer har henvendt til senteret for assistanse i å etablere egne VCFS-programmer etter Syracuse-modellen. Samarbeid mellom sentra for å gjøre større studier og behandling av VCFS, er et viktig mål. Et mål i den sammenheng er å utvikle samarbeid i konsortium og inkludere andre sentra internasjonalt. Det vil gi anledning for forskere og klinikere til å dele informasjon og behandlingsresultater og til spredning av behandling i tråd med *state of the art*.

Det interdisiplinære programmet for diagnostisering, behandling og forskning om VCFS startet i 1997. Tilbudet gis til pasienter som kommer fra nær på alle statene i USA, fra Chile, Australia, Israel, Italia, UK og Brasil. Moderne computerteknologi, telefon og video benyttes for å følge resultatet av behandlingen og avgjøre når det er nødvendig med oppfølgende besøk ved senteret. Behandlingsprogrammene blir planlagt i samarbeid med pårørende og lokale hjelpeinstanser.

#### The Children's Hospital of Philadelphia (CHOP)

VCFS-senteret ble etablert i 1996, og har evaluert mer enn 500 pasienter med VCFS. Da mange av pasientene kommer langveisfra i USA og utenlands, yter senteret også service internasjonalt. Alle ressursene ved CHOP er til disposisjon for senteret, noe som gjør det mulig å tilby det man kaller "one-stop shopping" for barn og familier. Foreldre blir hjulpet til å mestre diagnosen og hjelpe barna til et meningsfullt liv gjennom diagnostisering, evaluering, behandling og oppfølging. Når barnet har fått diagnosen tilbys en diagnostisk evaluering over en periode på tre til fire dager. Teamet har følgende spesialiteter: Genetikk, allergi, audiologi, kardiologi, hjertekirurgi, barnets utvikling, odontologi, endokrinologi, spising og svelging,

gastroenterologi, generell pediatri, generell kirurgi, hematologi, immunologi, nefrologi, nevrologi, nevrokirurgi, obstetrikk og gynekologi, ortopedi, otolaryngologi, plastisk kirurgi, psykiatri, psykologi, revmatologi, logopedi og urologi. Videre tilbys genetisk veiledning.

#### **7.4 Storbritannia**

*Great Ormond Street Hospital for Sick Children (GOSH)* i London har utviklet et multidisiplinært team for barn med VCFS. Tilbudet er finansiert over budsjettet for barn med leppe-kjeve-ganespalte. GOSH skal i utgangspunktet dekke behovet for genetiske helsetjenester for North East Regional, en populasjon på 4,3 millioner i NE London og Essex. Når det gjelder VCFS er majoriteten fra andre opptaksområder i øvrige UK.

Tilnærmingen til arbeidet med VCFS er basert på en innledende generell undersøkelse/kartlegging og viderehenvisning etter behov. Den første kartleggingen blir foretatt av barnelege, immunolog, psykolog, psykiater, genetisk rådgiver. Etter en innledende samtale med alle fagpersoner til stede, blir foreldre og barna gitt mer individuell tid til samtale og observasjon av barnet sammen med den enkelte fagperson etter behov. Dersom det er behov for ytterligere observasjon og behandling blir barnet henvist til spesialistteam på det respektive området.

Vurdering og behandling av velopharyngeal insuffisiens og tale baseres på kliniske undersøkelser supplert med nasoendoskopi, videofluoroskopi, nasometri, akustisk/perseptuell vurdering av hypernasalitet og tale. På bakgrunn av observasjonene blir en tverrfaglig vurdering lagt til grunn for videre oppfølging (logopedisk behandling, operasjon, sekundær operasjon, etc).

Et problem i forhold til valg av operasjonstidspunkt og metoder er den store variasjon med hensyn til velofaryngeale forhold og andre forutsetninger for operasjon. Det er derfor ingen "straight forward" prosedyre. Tilnærmingen er fleksibel og tilpasset det faktum at behandlingsbehovene kan endres underveis.

## 8 Innhentet dokumentasjon

En begrenset tidsramme innskrenket muligheten for å avlegge egne systematiske besøk eller inspeksjoner ved behandlingsmiljøene. I den faglige gjennomgangen har SHdir derfor valgt å innhente dokumentasjon fra lokale og regionale helseforetak, nasjonale og internasjonale fagmiljø, brukere, pårørende, pasientforeninger og tilsynsmyndighetene. Det har i tillegg vært en betydelig mengde innspill og oppmerksomhet fra pårørende og media under utredningsarbeidet. I dette kapitlet gjengis innholdet i noen av de sentrale dokumentene som inngår i beslutningsgrunnlaget; vår vurdering framgår av kapittel 9, Vurderinger.

### 8.1 Organisatorisk gjennomgang - regionale helseforetak

I brev datert 30. juni 2006 skriver Helse Sør RHF:

*Pasienter med nevnte lidelse får i hovedsak sin behandling ved to instanser i Norge; Haukeland universitetssykehus og Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF, plastisk kirurgisk avdeling. Det foreligger detaljert behandlingsprotokoll for spaltepasienter som omfatter alle spesialiteter involvert i behandlingen: kirurgi, logopedi, odontologi, ØNH-behandling, maxillofacial kirurgi. Behandlingen er en livsløpsbehandling. Videre foreligger det retningslinjer for organiseringen av behandlingstilbudet for barn og unge med leppe-, kjeve-, ganespalte (WHO Golden Standard).*

*Vi har i tiden fra 1. januar 2005 til i dag mottatt enkelte søknader om behandling i utlandet.*

- Helse Vest har innvilget behandling i utlandet for en pasient med DiGeorges syndrom i 2005. Videre har de nettopp mottatt søknad om behandling av to barn ved Doernbecker Childrens Hospital, Portland. Søknadene er ennå ikke ferdigbehandlet.*
- Helse Øst har mottatt tre søknader om behandling i utlandet. I ett tilfelle har man innvilget behandling i utlandet for en pasient med diGeorge syndrom med uttalt velopaleteal insuffisiens. Utredningen ble i dette tilfellet også utført ved Doernbecker Childrens Hospital, Portland. Søknad nummer to ble trukket før den ble ferdigbehandlet. Den tredje søknaden er mottatt i uke 25 og er ikke ferdigbehandlet.*
- For Helse Sør sin del dreier det seg om en pasient med velocardiofacialt syndrom. Denne søknaden ble i første omgang avslått. Avgjørelsen ble senere omgjort og pasienten har vært til behandling ved Great Ormond Street Hospital for Children i London.*

*Helse Midt og Helse Nord har ikke sendt pasienter i denne gruppen til behandling i utlandet. De regionale helseforetakene er av den oppfatning at norske pasienter med den nevnte lidelse behandles likt og med svært gode metoder. Vi er allikevel i samtaler vedrørende likebehandling av denne pasientgruppen for å kvalitetssikre dagens praksis.*

## 8.2 Innspill fra pasienter og pårørende

I brev av 12. juni 2006 skriver Leppe- ganespalteforeningen og Foreningen diGeorge Syndrom 22q11 delesjon, ved lederne B.T. Andersen og A. Alveberg bl.a.:

*Begge foreninger ønsker (...) å gjøre oppmerksom på at vi i dag har et meget godt behandlingstilbud for leppe-, kjeve-, ganespalte ved Rikshospitalet plastikkirurgisk avdeling som er bygget opp rundt et team, bl.a. bestående av plastikkirurger, odontologer og logopeder her representert ved Bredtvet kompetansesenter. Tilsvarende har vi et meget godt behandlingstilbud ved Haukeland universitetssykehus og Eikelund kompetansesenter. Gjennom flere tiår har teammodellen stått sentralt da dette gir et samlet godt resultat for vår pasientgruppe. Vi vil derfor på det sterkeste anbefale at teammodellen videreføres og at plastisk kirurgi (der odontologi) i fremtiden må være lokalisert på samme sykehus.*

I brev av 23. februar 2007 skriver Leppe- ganespalteforeningen i Norge ved leder B.T. Andersen bl.a.:

*Det må ikke herske tvil om at leppe- ganespaltepasienter er best tjent med at dagens sentraliserte og teambaserte behandlingsopplegg opprettholdes slik det er i dag. Leppe- ganespalteforeningen har full tillitt til begge teamene. Resten av helse-Norge har svært mye å lære av det behandlingsopplegget som tilbys leppe- ganespalte pasienter. Heller enn å fortsette en ensidig negativ fokus på dagens opplegg fra media, bør pasienter og behandlingsteam nå gis ro til å fokusere på fortsatt god behandling, videreutvikling og forbedring av det eksisterende behandlingsopplegg.*

Enkelte pårørende har gitt uttrykk for problemer med manglende utredning av VPI eller taleproblem og manglende oppfølging av barn som har vært operert i utlandet. Her gjengis utdrag av innspill fra foreldre, for å belyse sentrale deler av deres anliggende:

*"Som vi tidligere har snakket om er det et forsømt område i norsk barnemedisin bl.a. utredning/behandling for ernæring, spise og tale og sikkert mye mer.*

*(...)*

*Veldig mange kronisk syke barn med ulike sykdomssammensetninger er ofre/lidende under dette, altså ikke bare ganer. Håper dere gjør en innstilling som blir til hjelp for mange. Det er virkelig på tide med et løft og økte midler i norsk barnemedisin, men det virker som dette ligger tungt for myndigheter å innrømme. La det ikke bli noe halvveis igjen som blir bygd opp i "skjul" for å slippe å innrømme, altså nye skalkeskjul som vi har så mange av."*

*"... manglende utredning/oppfølging våre barn har gjennomgått grunnet VPI/taleproblem. Likeledes hvordan vi nå må kjempe for å få dekket våre utgifter i forbindelse med utredning/operasjon av våre barn. Noe dere bør legge dere på minnet er at vi har gjort dette for at våre barn skal kunne få et liv, på lik linje med andre barn i Norge. At Norge ikke har adekvat tilbud vedrørende utredning/ behandling til disse barna bør dere ikke være i tvil om lenger. At vi likeledes må komme til å kjempe for at barnet vårt skal få oppfølging i USA, er en like stor skam.*

*(...)*

*Våre barn skal derimot ikke få den selvskrevne oppfølgingen, fordi de er operert i USA".*

*De fleste barn født med Velo Cardio Facial syndrom er ikke født med en åpenbar spalte, verken i leppe kjeve eller gane. Disse barna kommer derfor ikke i kontakt med leppe-/kjeve-/ spalteteamet før de ofte er mange år gamle, på grunn av kompliserte gane/svelgproblemer som ofte er skjulte. Noen av dem kommer aldri i kontakt med spaltekirurger, og blir gående under/feil diagnostiserte hele livet. Det er helt feil å la norske spaltekirurger få la dette bli en prestisjekamp her. Selvfølgelig synes vi med vår erfaring at mange av disse barna har vært alvorlig forsømt i norsk helsevesen, da ingen fagperson i Norge vi har vært i kontakt med har vist eller innrømt at de har hatt noen kunnskaper om gane/svelgproblemene til disse barna.*

*Barna har ofte symptomer allerede fra fosterstadiet, og har ofte store/alvorlige svelg/die problemer allerede rett etter fødsel. I og med at de ikke har synlige spalter, vil ofte symptomene bli oversett, og det vil bli skyldt på andre ting, som for eksempel nevrologiske problemer. Barna har ofte store og alvorlige lidelser, og i verste fall kan noen dø i tidlig alder, av kompliserende lungeproblemer på grunn av feilsvelgninger etc. Ernæringen er vanskelig og forverres ofte ved økende alder og fastere fødeinntak, med resultat, mat i lunger og lungeproblemer. Væske i ører med hørselsproblemer som resultat er også vanlig. Dette sier seg selv ikke er bra oppvekst og utviklingsmuligheter for et barn, og det følger også med masse smerter.*

*Språkproblemene blir også etter hvert merkbare, men da blir det ofte skyldt på at barnet er sent utviklet, og pedagog/psykologtester med tvilsomme resultater blir ofte deres skjebne. Mange av disse testene er nemlig basert på barn som kan snakke. Disse barna har ofte problemer med tale/språk på grunn av deres gane/svelg problemer. Dette resulterer for mange i sosial utestengning, manglende selvfølelse. Læreproblemer og atferdsvansker kan selvfølgelig bli følgende av dette. De færreste, altså en veldig lav prosentdel barn med velocardiofacialt syndrom er født med f.eks. synlig ganespalte, og leppespalte er uhyre sjeldent<sup>7</sup>.*

### **8.3 Henry Milczuk – publikasjonssøk og skriftlig svar**

Flere norske barn har fått utredning og behandling ved et team ledet av Henry Milczuk ved Doernbecker Children's Hospital, Portland, Oregon. Foranledningen synes å være nokså tilfeldig: en familie ble gitt et underhånden-tips fra en ansatt ved et norsk sykehus om at det fantes et miljø i USA som kunne gi et tilbud utover det som ble gitt i Norge. Portland-miljøet er for øvrig lite kjent hos britiske fagfolk, som for eksempel ved Great Ormond Street Hospital for Sick Children. For å undersøke hva Milczuk har produsert av vitenskaplige publikasjoner av relevans for behandling av leppe-, kjeve-, ganespate, ble Nasjonalt kunnskapscenter for helsetjenesten gitt et hasteoppdrag i november 2006. Kunnskapscenteret skiver i konklusjonen på sin rapport (vedlegg 1) datert 22.11.2006:

*På de nevnte websidene er det beskrevet på et generelt plan hvilke tilbud som eksisterer. Ikke mulig å se ut i fra de opplysningene som gis om tilbudet er mer eller mindre omfattende enn i Norge. Det erklæres at retningslinjene fra "The Team Standards of Care" følges, men dette dokumentet gir naturlig nok rom for vurderinger og tilpasninger, så det egner seg ikke til noe mer enn en overordnet, generell orientering. Vi har ikke funnet at Milczuk selv, eller i egenskap av medforfatter, har publisert noen evaluering av de metodene som han har brukt i sitt*

---

<sup>7</sup> Utdrag fra e-post fra mor til et barn med VCFS.

*arbeid som kirurg. Dette betyr selvfølgelig ikke at han ikke kan være en spesielt dyktig, godt trent og erfaren kirurg, som vil være det viktigste når det gjelder kvaliteten av utfallet, men det betyr at vi ikke kan vurdere om han er det.*

SHdir rettet en henvendelse til Henry Milczuk med spørsmål om diagnosefordeling, utredningsprosedyre, kirurgisk tilbud, resultatmål og oppfølgingsrutiner og forskningsaktivitet ved Portlandsenteret.

Milczuks svar er gjengitt i vedlegg 2. Det framgår her at primærårsaken til behandling av norske pasienter ved senteret i Portland er velopharyngeal insuffisiens, submukøs spalte og VCFS. Han redegjør videre for utredningsprosedyre, behandlingsplan og alternative operasjoner/teknikker. Operasjonene fordeles mellom tre kirurger; Milczuk gjennomfører selv om lag 40 årlig. Oppfølgings tilbudet er tverrfaglig med i alt ti ulike profesjoner involvert. Det mangler internasjonal konsensus om hva som er standard evalueringsmetode av forbedring av talen. Resultatene slik de kan vurderes ut fra talekvalitet, reduksjon av nasal tale/lekkasje, søvnkvalitet og komplikasjoner, rapporteres å svare til en "signifikant korreksjon", opptil 60 %. Det var publisert få rapporter/artikler fra senteret på det tidspunkt SHdir mottok redegjørelsen. Milczuk legger vekt på muligheten for "second opinion" og valgfrihet. Han anfører at dersom en families ønske om inngrep er i strid med de faglige tilrådingene, går familiens ønske foran.

#### **8.4 "Elanderrapporten"**

Daværende Helse Sør RHF oppnevnte i august 2006 en arbeidsgruppe som fikk følgende mandat:

*Gruppen skal se på kvalitet, styrke og eventuelle svakheter når det gjelder behandling av LGS-pasienter (leppe-gane-spalte-pasienter) i Norge med spesiell fokus på syndrombarn som har spesielle behov inkludert barn med funksjonelle forstyrrelser i ganens funksjon i Norge. Gruppen skal gjennomgå og gjøre rede for:*

- 1. Primærundersøkelser / utredning, behandling og oppfølging av LGS-pasientene inkludert den logopediske tilnærmingen med fokus på nettverksamarbeid som sikrer god kontinuitet og nødvendig oppfølging med spesiell vekt på syndrombarn*
- 2. Sammenligne og vurdere behandlingen som gis i Norge med internasjonale miljøer og i tillegg problematisere den vitenskapelige tilnærmingen knyttet opp til dokumenterbarhet i kliniske undersøkelser.*
- 3. Belyse eventuelle komplikasjonsrater sammenlignet med internasjonale sentra og verifisere at kvalitetssystemene fungerer.*
- 4. Vurdere valg av undersøkelses-, behandlingsopplegg / metoder for ulike pasientkategorier / syndrompasienter sammenlignet med internasjonale sentra*
- 5. Vurdere det faglige nivået (doktorgrader, vitenskapelig arbeid og publikasjoner i anerkjente tidsskrifter)*
- 6. Sårbarhetsanalyser i forhold til om en eller flere nøkkelpersoner blir borte*
- 7. Gruppen skal til slutt vurdere det faglige nivået på internasjonale sentra hvor syndrombarn er henvist/behandlet, inkludert kunnskapsgrunnlaget for benyttede/omsøkte tilbud. Videre skal gruppen vurdere om tilsvarende kvalitet og behandling gis andre steder og til hvilken pris.*

*Gruppen skal ha full innsyn i dokumenter og har anledning til å kontakte personer i familjeløene for å innhente informasjon som er av betydning for å kunne vurdere behandlingstilbudet til LGS-pasienter. Gruppens medlemmer har taushetsplikt i*

henhold til norsk lov og etiske retningslinjer når de får kjennskap til pasientsensitiv informasjon.

På grunn av habilitetsspørsmål ble det vedtatt at evalueringsteamet skulle bestå av utenlandske eksperter og norske pasientrepresentanter. Gruppen ble dermed bestående av følgende: plastikkirurg Anna Elander, Gøteborg (leder), plastikkirurg Jorma Rautio, Helsinki, logoped Anette Lohmander, Gøteborg, tannlege Lut Hvidkjær, Århus, Kari Aspelund Kleve, Leppe-Ganespalteforeningen Norge og Asbjørn Alveberg, DiGeorgeforeningen. Rådgiver Stein Are Aksnes, SHdir, deltok som observatør.

Gruppen avholdt fem møter hvor medlemmene møtte representanter for LKG-teamene i Oslo og Bergen, foreldre og barn, og innhentet og gjennomgikk et betydelig materiale innhentet fra fagmiljøene (vedlegg 4). Umiddelbart før gruppens siste møte 21. desember ble gruppearbeidet innstilt pga.samarbeidsproblematikk ved avslutningen av prosessen. Gruppens leder fikk i oppdrag å avslutte rapporten. Hele rapporten finnes som vedlegg 3.

### **Sammendrag:**

I rapportens omtale av behandlingsprotokoll framgår det at:

*Historisk sett har det förekommit rivalitet och mycket hetsiga debatter kring vem som har det bästa protokollet. Här har det varit fråga om mycket prestige och en del ekonomiska incitament beroende på vilket försäkringssystem som finns. Inom Norden har emellertid detta inte någon större betydelse då LKG-behandlingen är skattefinansierad. I USA är däremot det ekonomiska incitamentet stort, varför det för ett behandlingscentrum där är viktigt att skapa ett gott rykte. Detta är dock inte liktydigt med att enheten har vetenskapligt dokumenterat goda resultat. Det innebär heller inte att man alltid strävar efter den mest kostnadseffektiva behandlingen.*

Rapporten drøfter dilemmaet med tidspunkt for kirurgisk intervensjon slik:

*Sambandet mellan tal- och språkutveckling och kirurgisk metod/tidpunkt för gomkirurgi, typ av och storlek på spalt är fortfarande inte klarlagt. (...) En vanlig uppfattning är att hela gomspalten ska opereras så tidigt som möjligt för att ge optimala förutsättningar för tal- och språkutveckling. Å andra sidan är det en lika vanlig uppfattning att tidig operation i hårda gommen riskerar att ge en negativ påverkan på tillväxten av överkäken, vilket ger ett underbett och konkav ansiktsprofil.*

Rapporten trekker i avsnittet om pasientrepresentantene fram at:

*De flesta är mycket nöjda med den behandling och vård de fått, men några har påverkats negativt av den pågående konflikten i Oslo.*

...

*Föräldrarna till barn med DiGeorge- beskriver en lång tid av osäkerhet och frustration innan diagnos ställts. De känner sig borttappade i systemet. De önskar ett snabbare och bättre omhändertagande. I syndromet ingår flera skilda sjukdomstillstånd som var och ett behandlas av specialister på ett bra sätt, men här behövs ett bättre samarbete specialisterna i mellan t ex i form av ett nätverk med en ansvarig koordinator. Frambu har rollen som kompetenscenter, men i detta ligger inte något centralt ansvar för hur vård och behandling fungerar för dessa barn utanför Frambu.*

Om virksomhetene ved de to flerregionale behandlingssentra, heter det:

*Både Oslo och Bergen bedöms ha väl fungerande behandlingsopplagg som ger bra*

resultat, även om delar av det ännu inte är utvärderat. Den vetenskapliga miljön inom Oslo-teamet förefaller god, även om utrymmet för öppna diskussioner med analys av behandlingsinsatser och medicinska resultat bedöms kunna bli bättre för att stimulera den medicinska utvecklingen.

Om behandlingsresultatene når det gjelder taleutvikling heter det:

Det finns ingen (...) longitudinell utvärdering av talet, varför resultatet beträffande talet efter primär kirurgi av LKG i Norge är oklart. Det gäller dock många andra länder också. Dokumentation av talet vid Norges båda spaltteam är emellertid omfattande och det är beklagligt att man inte använt detta material för utvärdering av den kirurgiska behandlingen.

Om de spesielle forhold for pasienter med velocardiofacialt syndrom heter det:

För barn med DiGeorge föreligger det dock ett klart behov av individuella behandlingsplaner. Problemet kring barn med DiGeorge är detsamma i övriga Norden som i Norge och det finns hittills få länder i världen som har etablerat ett centraliserat kompetenscenter speciellt för dessa barn. För behandling av velofarynxinsufficiensen finns olika operativa strategier, men det finns ingen entydig evidens för vad som ger bäst resultat. (...) Tydliga objektiva kriterier för val av bästa möjliga operationsmetod saknas dock. Det krävs mycket mer forskning både i Norge, Norden och i övriga delar av världen, för att dessa patienter ska kunna erbjudas bättre information och vård. I Norge finns ännu inget etablerat team eller nätverk för själva syndromet på samma sätt som för LKG. Frambu är ett kompetenscentrum bland annat för barn med DiGeorge, men är inte en del av LKG-teamet.

Om tilbudet innen logopeditjenester, uttaler rapporten bl.a.:

Den samlede resursen for logopedi inom LKG-vården i Norge förefaller i nordisk belysning vara stor. Logopedin i Norge tillhör den statliga specialpedagogiska stödfunktionen och är organiserad vid landets två kompetenscentra: Bredtvet och Eikelund/Statped väst. Logopedi i Norge är en specialpedagogisk disciplin, medan den i Nordens övriga länder är en medicinsk och tillhör i första hand Hälso- och sjukvården.

För verksamheten i Norge utnyttjas den omfattande specialpedagogiska kompetensen för uppföljning, kompetensutveckling och kompetensspridning i enlighet med rådande huvuduppgifter för landets kompetenscentra. Däremot finns ingen eller mycket begränsade konkreta behandlingsinsatser och utvärdering av behandling. Det har medfört att man idag inte kan redogöra för resultat och effektivitet av behandlingsinsatserna för patienter med LKG. Mycket omfattande resurser förefaller således avdelas för uppföljning och information utan att man vet om värdet av dessa insatser. Avsaknad av vetenskaplig kompetens och tradition inom logopedin i Norge förefaller vara huvudskäl till att resultatet av behandlingen av LKG-patienter i princip inte utvärderats.

Om aktuelle utredningsmetoder ved velopharyngeal insufficiens heter det:

Avseende utredning av velofarynxinsufficiens saknas utrustning för röntgenvideo-fluoroscopi på bägge behandlingscentra. Många anser att denna undersökningsteknik är nödvändig för en komplett utredning inför en terapidiskussion. Teamen uttrycker att man saknar detta. Kontroll av LKG-barnens hörsel är mycket viktig för att möjliggöra normal talutveckling. Det är ganska vanligt både i Norge och i övriga nordiska länder att hörselkontroller inte blir utförda när de bör göras. Skälet är ofta

*att ansvaret lagts på hemortens öronläkare, samtidigt som det inte finns tydliga riktlinjer för hur dessa kontroller ska skötas. Här finns utrymme för förbättringar, vilket flera av patientrepresentanterna uttryckte.*

Elanderrapporten munner ut i följande **forslag til tiltak**:

#### *Behandlingsteam*

- Behåll två centra för att minimera risken för brist på kompetens.
- Stimulera/kräv jämförelser mellan teamen av behandlingens kvalitet.
- Arbetsklimatet i Oslo bör ses över liksom teamets förhållande till vissa patientgrupper och omgivande miljö.

#### *Behov inom logopedi*

- Utveckla logopedisk vetenskaplig grundutbildning inom kunskapsområden som omfattar medicin, lingvistik och psykologi/specialpedagogik.
- Organisera den logopediska verksamheten för LKG-vården inom hälsoväsendet.

#### *Vårdprogram*

Se över rutinerna för hörselkontroller och utöka antalet team-gemensamma kontroller för att möjliggöra diskussioner av resultat och behov av nya insatser.

#### *Utrustning*

Skaffa utrustning och kompetens för videofluoroskopi av velofarynxfunktionen.

#### *Barn med syndrom, spec DiGeorge*

- Upprätta ett vårdprogram för patienter med DiGeorge syndrom och gör det lättillgängligt för övrig sjukvårdspersonal som behöver information och kontakt.
- Skapa ett team bestående av de specialister som behandlar de olika delarna av syndromet och bestäm vem som har ansvaret som koordinator.
- Konstruera ett register för dokumentation av alla patienter, deras sjukdomsbild mm, för sammanställning och uppföljning, för att öka kunskapen om dessa barn.
- Kontaktperson utses som kan ge familjerna information och stöd.

#### *Kvalitetsuppföljning av det medicinska resultatet mellan teamen i Oslo och Bergen*

- En retrospektiv undersökning av mellanansiktets växt, tandocclusion och tal på konsekutiva patienter som nyligen uppnått vuxen ålder.
- En kontinuerlig utvärdering av egna medicinska resultat ska göras för att följa kvaliteten av given behandling. Det ger underlag för ställningstagande till förändringar, vidareutveckling av behandlingen.
- För patienter med isolerad gomspalt rekommenderas en retrospektiv undersökning av tal och postoperativa komplikationer för utvärdering av kirurgiska insatser.
- För patienter opererade på grund av velofarynxinsufficiens rekommenderas en retrospektiv undersökning av tal, för att utvärdera det medicinska resultatet av operationen och värdera om resultaten behöver förbättras.

*Kvalitetsregister:* Ett kvalitetsregister för patienter med gomspalt för att kunna följa resultaten.

*Utländsk kompetens:* SHdir rekommenderas att vända sig till Great Ormond Street Hospital, London, England eller The Children's Hospital of Philadelphia, USA.

## 8.5 Helseforetakenes vurdering av "Elanderrapporten"

### Helse Vest RHF

*Vi registrerer at behandlingen av isolert leppe-kjeve-ganespalte generelt blir vurdert som god i Norge. Det er merknader spesielt til vitenskapelig oppfølging, til hørselsundersøkelser og til logopedisk oppfølging. Når det gjeld vitenskapelig oppfølging er vi enige i at det kunne vært flere rapportar om langtidsresultat etter behandling av barn med LKG i Norge enn det som ble presentert i forbindelse med evalueringen.*

*Helse Vest RHF er av den oppfatning at det er rasjonelt å ha to team i Norge. Når det gjeld logopedi er det et klart behov for at det gjennomføres vurdering av taleresultat etter forskjellige former for kirurgi. Vi kan ikke se at det er grunn til at hele logopeditjenesten blir lagt om i Norge. Det er ønskelig med flere sammenstillinger av behandlingseffekten for grupper av pasienter og grunnlaget for slike arbeider er etablert i og med innsamling av resultat på individnivå. Når det gjeld utrustning er det ønskelig at videofluoroskopi kan bli tilgjengelig for begge behandlingssenter selv om direkte fiberoskopi i dag gir svar på mange spørsmål i forbindelse med VPI-utredning.*

*Pasienter med spesielle og sammensatte problemstillinger som DiGeorge pasienter mener vi hører inne i et barnesenter og at gjerne en barnelege er koordinator for en slik pasientgruppe. Det er her behov for mange spesialfunksjoner som kan skaffes i et slikt senter. Personal fra spaltesentra må ta del og komme med sine kunnskaper og delta aktivt i behandlingen der det er aktuelt.*

### Helse Nord RHF

*Helse Finnmark uttaler at konflikten internt i nåværende Helse "Sør-øst" er et nokså vanskelig utgangspunkt når man skal samle krefter fra ulike miljøer i et felles arbeid for et komplisert fagtilbud til en liten pasientgruppe. Kompleksiteten i behandlingstilbudet medfører at dette uansett må være sentralisert. Derfor er behovet for barn fra Helse Nord ikke forskjellig fra behovet for barn fra andre deler av landet. Det er viktig at det finnes både tilstrekkelig kapasitet og kompetanse til at pasientene kan få tilgang på de ulike deltjenestene til relevant tidspunkt i forhold til sitt behov.*

*Oppfølgingen er i dag sentralisert til henholdsvis Helse Sør og Helse Vest og det bør den fortsatt være. Det er svært viktig å beholde to oppegående fagmiljøer med tilgang på både tilstrekkelige økonomiske og faglige ressurser. Det vil trolig være mye mer relevant om helsemyndighetene lar disse to miljøene "konkurrere" faglig gjennom publikasjoner og klinisk forskning, enn å leie inn utenlandske konsulenter med begrenset kjennskap til det norske helsetjenestetilbudet generelt, for å evaluere slike spesialiserte fagmiljøer.*

*LKG er ikke sjeldent assosiert med ulike andre medfødte sykdommer eller syndromer. DiGeorge-syndrom er kun ett av disse. Det virker derfor lite seriøst å kun diskutere hensynet til kun DiGeorges pasientene i stedet for barna med tilleggssykdommer /-tilstander generelt. Ofte skal disse barna ha tilgang på andre høyt spesialiserte behandlingstilbud eller kompetanse etter en koordinert plan.*

*(...)*

*Selv om rapporten har et vanskelig utgangspunkt, er konklusjonene etter undertegnades vurdering stort sett representative også for vår region.*

Nordlandssykehuset HF uttaler at det er hevet over enhver tvil at den mediaomtalte uenigheten og konflikten mellom leger på Rikshospitalet har skadet behandlingen av LKG-barn og voksne betydelig. Tilliten til det plastisk kirurgiske miljøet som tar hånd om LKG barna er betydelig svekket. Det er derfor helt avgjørende at man styrker det plastisk kirurgiske miljøet, og en sammenslåing av helse Øst og Sør bør innebære at man samler det plastisk kirurgiske miljøet til en avdeling.

(...)

Hva gjelder psykologisk oppfølging bør man ha kompetanse sentra i hver region. Dette fordi at også andre pasientgrupper vil kunne dra nytte av denne kompetansen, f.eks. ved mutilerende ansiktsskader/ brannskader o.s.v. Tannbehandling likeså. Man bør imidlertid ha kompetansesentra nasjonalt.

#### Helse Midt-Norge RHF

Helse Sunnmøre HF sier deres fagfolk er fornøyd med samarbeidet med "Bergen".

#### Helse Sør-Øst RHF

Det kirurgiske spalteteam i Oslo uttaler at når det gjelder behandlingen av leppekjeve-ganespalte, har Norge valgt en klok vei ved å satse på to nasjonale spaltesenetre med flerregional funksjon, et stort antall pasienter og en infrastruktur med tilgang til alle medisinske spesialiteter nødvendige for en optimal behandling. Norge oppfyller således de betingelser, som der nå er internasjonal konsensus om: sentralisering av behandling, livsløpsbehandling og kontinuerlig dokumentasjon.

(...)

Når det gjelder DiGeorge-pasienter dreier det seg om en sjelden gruppe med mange forskjellige uttrykksformer, og spalteteamene blir kun involvert i den problematik, som har med taleforstyrrelser å gjøre. En sentralisert behandling for alle de tilstander, som kan opptre ved DiGeorge, er ikke lett å organisere. Det er imidlertid en god begynnelse å opprette et nasjonalt informasjons- og kontaktsenter for eksempel på Rikshospitalet, hvor pårørende kunne få de nødvendige opplysninger og den konkrete veiledning med tanke på medisinske og andre terapeutiske forhold. Barneklubben ved Rikshospitalet kunne med sin etablerte forskning, kontaktflate og klinikk være egnet som et slikt senter.

Bredtvet kompetansesenter uttaler at behandlingen utført av de to tverrfaglige teamene i henholdsvis Oslo og Bergen har oppnådd internasjonal anerkjennelse. På bakgrunn av de gode erfaringene en har med denne modellen, anbefaler vi å opprettholde dagens sentraliserte og teambaserte behandlingsopplegg.

(...)

Når det gjelder beskrivelsen av arbeidsklimaet i Oslo, stiller vi oss helt uforstående til de negative kommentarene som fremgår av rapporten. Vi har ved en rekke anledninger gitt uttrykk for det gode faglige samarbeidet som har preget behandlingstilbudet i en årrekke, også i våre to møter med Elanderutvalget. Behandlingsmiljøet i Norge er lite, veldig stabilt og har et meget høyt behandlingsvolum.

(...)

Når det gjelder vitenskapelig dokumentasjon av taleresultater, har arbeidsgruppen ikke tatt med i rapporten den forskning som er foretatt innenfor det logopediske området. Dette gjelder forskning som er publisert i anerkjente internasjonale tidsskrifter og/eller presentert på internasjonale kongresser innen LKG. Behandling av barn født med LKG i Norge i dag, er forankret i et tverrfaglig behandlingsteam som har dannet modell for organisering av LKG-virksomheten i andre land, herunder

England. Norge har fra 1980-årene vært et av de ledende land på fagfeltet. Logopedene på Bredtvet kompetansesenter har i en årrekke hatt et nært og godt tverrfaglig samarbeid med plastisk kirurgisk avdeling, Rikshospitalet. Dette gjelder i stor utstrekning utredninger, faglige diskusjoner og arbeide med forskningsprosjekter.

I motsetning til rapportens konklusjon om å fjerne den spesialpedagogiske virksomheten og informasjonsspredningen, mener vi at nettopp dette er en styrke ved den norske behandlingsmodellen som ivaretar barn med LKG i et livsløpsperspektiv. Bredtvet kompetansesenter samarbeider tett med fagfolk knyttet til PPT i kommunene, som muliggjør en helhetlig oppfølging av barnets språk- og taleutvikling lokalt over tid.

Det kreves et omfattende behandlingsopplegg for barn med DiGeorge syndrom fordi syndromet inneholder flere ulike tilstander som trenger behandling fra flere faggrupper. Vi anbefaler en sentralisert behandling for denne gruppen, fortrinnsvis lagt til Oslo og Bergen. I Oslo anbefales et slikt senter tillagt Barneklubben på Rikshospitalet. Bredtvet behandler barn med DiGeorge der LKG inngår som en del av syndromet. På grunn av vår kompetanse innen velopharyngeal insuffisiens, får vi også henvisninger vedrørende barn med DiGeorge uten spalte.

Utredning og oppfølgingen av barn med DiGeorge er en omfattende oppgave og krever store ressurser samt høy spisskompetanse. Dersom Bredtvet kompetansesenter skal ta ansvar for oppfølgingen av barn med DiGeorge syndrom som ikke har spalte, er det nødvendig at senteret tilføres ekstra midler. Vi foreslår at Barneklubben ved Rikshospitalet tillegges det overordnede ansvaret og at Bredtvet kompetansesenter tillegges ansvar for utredning og oppfølging av språk- og talevansker som er knyttet til syndromet. Dette forutsetter økte ressurser til senteret.

Tilbakemelding fra det tidligere RHF Øst

Om rapporten

Rapporten presenterer et meget grundig utført arbeid. Rapporten beskriver de aktuelle behov og styrker /svakheter ved dagens modell på en god måte. Rapporten beskriver i hovedsak at den service som gis til pasientgruppen kan oppfattes som tilfredsstillende. Det er imidlertid påpekt en rekke svakheter ved at det innen sentrale deler av behandlingen ikke er tilstrekkelige gode oppfølgingsdata. Dette med at det i rapporten rettes kritikk mot det interne samarbeidsklimaet i Oslo – gir grunn til en viss uro med hensyn til om det er tilstrekkelig dokumentasjon og fagutvikling innad i teamet.

Om beskrivelse av helsetjenestebehovet for LKG og DiGeorgies syndrom

Årlig fødes ca 35 barn med LKG i tidligere Helse Øst. Alle pasienter behandles i hovedsak av Oslo-teamet. Pasienter med DiGeorgies syndrom behandles innen Oslo-teamet for tilstander som er relatert til taleforstyrrelser (Bredtvet) og pasienter der ganespalte er en del av syndromet får utredning og behandling både ved Bredtvet og Rikshospitalet. Sistnevnte pasientgruppe har ofte andre lidelser som blir behandlet ved bl.a. Barnesenteret ved Ullevål universitetssykehus.

Om styrker og svakheter ved nåværende modell

Sentralisert behandlingsprotokoll/teammodell ved 2 institusjoner gir et stort

*pasientvolum per kirurg, men spalteteamet i Oslo består i dag av totalt 5 kirurger. I Elander-rapporten (side 6) anbefales det at det bør være 40 – 50 nye spaltetilfeller per kirurg per år. Med så mange kirurger vil det samlede antall inngrep per kirurg bli lavt.*

*Det er positivt at den kirurgiske behandlingen i begge teamene er integrert i plastisk kirurgisk avdeling. Dette sikrer nyrekruttering. Teammodellen inkluderer ulik kompetanse og sikrer derved at pasienter og pårørende får en helhetlig behandling som er basert på individuell evaluering.*

**Om forslag til åtgjerder**

*Helseforetak i tidligere Helse Øst er enig i forslag til tiltak som er nevnt i rapporten. Det er viktig at man finner frem til gode og hensiktsmessige samarbeidsmodeller slik at man utnytter tilgjengelige kirurgisk spesialressurser på en gunstig måte.*

*Norske pasienter med leppe-kjeve-ganespalte behandles med svært gode metoder, men man må ha rutiner som kvalitetssikrer dagens praksis og likebehandling av pasientgruppen.*

## **8.6 Tilsynsmyndighetenes befatning med LKG/VCFS**

Ved Helsetilsynet i Hordaland, tidligere Fylkeslegen i Hordaland og Helsetilsynet i Aust-Agder har det ikke vært noen tilsyns- eller klagesaker på dette feltet de siste 10 årene. Helsetilsynet i Oslo og Akershus har avsluttet én tilsynssak på feltet. Saken gjelder en gutt som lider av VCFS. Klagen går i hovedsak ut på at tilbudet pasienten fikk ved Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF (RRHF) og Bredtvet var for dårlig. To og et halvt år gammel ble han matet gjennom sonde og talen var nærmest uforståelig. Foreldrene sørget for at barnet fikk tilpasset en ganeplate i USA. Etter behandlingen intrådte en vesentlig bedring i guttens tilstand.

I brev til RRHF uttaler Helsetilsynet i Oslo og Akershus:

*Herværende avgjørelse omhandler således kun den medisinske behandling og oppfølging som (pasienten) har fått ved RRHF og Bredtvet kompetansesenter. Vi har ikke tatt stilling til om hvorvidt tilbudet til spaltepasiertene i Norge er godt nok eller ikke, dette spørsmålet har som kjent Helse- og omsorgsdepartementet bedt Sosial- (...)*

*Det spesielle i denne saken er at det må anses som godtgjort at resultatet av behandlingen i USA er betydelig bedre enn det vi ut fra sakens opplysninger må legge til grunn at ville ha blitt resultatet av opplegget her hjemme. Når man med forholdsvis enkle midler kan oppnå et så mye bedre resultat, og hvor endringene skjedde raskt etter den behandlingen de mottok i utlandet, kan det være grunnlag for å sette et spørsmålstegn ved om behandlingen i Norge er god nok. Dette ligger som nevnt innledningsvis, utenfor denne tilsynssaks tema.*

*(...)*

*Det skal bemerkes at det norske tilbudet til pasienten på operasjonstidspunktet kun var avventende i form av en ett års periode for å se den videre utvikling an. Vi finner allikevel at det ikke kan være tvil om at forbedringen som intrådte etter behandlingen i USA har hatt stor betydning for (pasientens) videre utvikling. Vi understreker at vi ikke vet hvordan resultatet ville blitt om det norske*

*behandlingsopplegget var blitt fulgt videre, tross alt går utviklingen svært fort i denne alderen. Vi konstaterer likevel at et annet "spaltesenter" på kort tid kunne oppnå et svært godt resultat med enkle midler. Dette gir grunnlag for å spørre om behandlingen var optimal.*

*(...)*

*Helsetilsynet i Oslo og Akershus finner det bekymringsfullt at svarene vi har mottatt fra RRHF og Bredtvet i liten grad er preget av erkjennelse av fremgangen pasienten har gjort etter at han kom under annen behandling. Begge steder understreker deres egen kompetanse og hvor godt de er kjent med hvordan slike barn skal behandles og viser til tildelte sertifiseringer.*

*(...)*

*Vi har ikke noe grunnlag for å tro at helsepersonellet på RRHF og Bredtvet er mindre kvalifisert enn tilsvarende fagfolk andre steder, men vi er overrasket over det som synes å være en rigid innstilling i møtet med pasientens familie. Som nevnt tidligere, er barn med DiGeorge syndrom i enda større grad enn andre grupper unike i sin sykdomspresentasjon. Dette krever selvsagt en individuell tilnærming til diagnostikk og behandling. Et eksempel på det vi oppfatter som en noe rigid tilnærming er holdningen til nasoendoscopi – som Bredtvet sier "vi ikke gjør" i Norge på barn under 4 år, for øvrig et synspunkt som også den sakkyndige synes å dele. At det ble gjort i USA i fremmede omgivelser av folk som ikke snakket norsk på et barn på 2½ år og uten at det kan sees å ha vært belastende for barnet eller problematisk å gjennomføre, burde i det minste ha vekket interesse hos RRHF og Bredtvet. I dette tilfellet ble informasjonen fra denne undersøkelsen styrende for behandlingen pasienten fikk i USA og som klart bedret pasientens livskvalitet.*

*Helsetilsynet i Oslo og Akershus finner at det foreligger brudd på helsepersonell-lovens § 4 ved at den helsehjelp som er ytt, ikke har vært tilstrekkelig omsorgsfull. Helsetilsynet i Oslo og Akershus finner at det påpekte forhold er av en slik karakter at de må lede til at De gjennomgår saken og iverksetter tiltak som kan sikre at pasienter med lignende problemer i fremtiden får en bedre behandling.*

## **8.7 Utenlandsbehandling og likebehandling**

Etter lov om spesialisthelsetjenesten har de regionale helseforetakene ansvar for at personer innen helseregionen tilbys spesialisthelsetjeneste. Tjenestene kan mellom annet omfatte utredning, behandling, oppfølging, rehabilitering og informasjon. Pasientrettighetsloven gir under visse vilkår pasienter rett til nødvendig helsehjelp i utlandet dersom det regionale helseforetaket ikke kan yte helsehjelp i Norge. Utredning og behandling i utlandet kan representere en mulighet for å få fram en såkalt "second opinion" i situasjoner hvor pasienten føler behov for supplerende perspektiver på sin tilstand og prognose. Fram til 1. september 2004 var det Rikstrygdeverket som behandlet søknader om utenlandsbehandling, nå er det den enkelte helseregion som har ansvar for sine pasienter.

Dokumentasjon SHdir har fått tilgang til viser at det varierer hvilke utenlandske tjenestetilbud de ulike helseregionene innvilger støtte til, og også hvorvidt pasienter med VCFS gis et utrednings- eller behandlingstilbud ved utenlandske institusjoner. Det faller utenfor mandatet for en faglig gjennomgang av behandlingstilbudet i Norge å evaluere eller sammenligne de ulike tilbudene ved utenlandske miljøer.

## 9 Vurderinger

### 9.1 Generelt

Det har under gjennomgangen tidvis vært uklart hvor grensen skulle trekkes mellom tilsynsmyndighetenes virksomhet og SHdirs rolle som fagdirektorat. Spesielt har dette vist seg vanskelig ved henvendelser fra familier til barn med LGS eller VCFS, som ofte har formidlet viktige, men enkeltstående erfaringer. Noen av disse er brakt inn i underlaget for vår gjennomgang, andre er kanalisert til tilsynsmyndighet og lokal sosial- og helsetjeneste.

### 9.2 Elanderrapporten

Da det ble klart at Helse Sør RHF allerede hadde startet opp et utredningsarbeid med delvis overlappende mandat, falt det rimelig å avvente Elanderrapporten. SHdir fulgte arbeidet som observatør i arbeidsgruppen. Det ble bemerket som uheldig at gruppen utelukkende var sammensatt av personer fra Norden. Habilitetsspørsmålet var aktuelt: det var en utfordring at de evaluerte og de evaluerende miljøene har hatt - og skal ha - et tett faglig samarbeid samtidig som de skal evaluere hverandre. Gruppens mandat var svært omfattende, og de aktuelle spørsmålene var vanskelig å besvare ut fra dokumentasjonen som ble innhentet (komplikasjonsrater, sårbarhetsanalyser, faglig nivå ved internasjonale sentra). Videre var det vanskelig å verifisere flere av påstandene, og flere av konklusjonene er i ettertid blitt søkt tilbakevist av nasjonale fagmiljø. Dette svekker noe av grunnlaget for vår faglige gjennomgang.

### 9.3 Organisatorisk gjennomgang

Heller ikke de regionale helseforetakenes organisatoriske gjennomgang har bidratt til å gi den faglige gjennomgangen et tilstrekkelig grunnlag, langt mindre som basis for å ta stilling til spørsmålet om likebehandling av like tilfelle. Trolig vil en komme nærmere en avklaring på dette spørsmålet i et løpende flerregionalt prioriterings- og retningslinjearbeid. En tredje metode er å anvende tilsynsmetodikk, for eksempel med utgangspunkt i klagesaker, planlagte tilsyn, systemrevisjoner og sammenligninger mellom ulike sentra og foretak. Dette faller innenfor tilsynsmyndighetenes ansvars- og kompetanseområde.

### 9.4 Leppe-/kjeve-/ganespalte

Utredning og behandling av leppe-kjeve-ganespalte er i Norge en flerregional funksjon som bidrar til at pasientene får en helhetlig og tverrfaglig oppfølging. Den norske modellen med et sentralisert tilbud og standardisert program synes å danne en solid basis for det individualiserte, tverrfaglige livsløpstilbudet denne pasientgruppen trenger. Det er viktig at oppfølging av tale, språk og hørsel skjer hos personell som samarbeider godt, er tilstrekkelig tverrfaglig skolert, og samtidig sikrer forpliktelse og kompetanse i det lokale tjenestetilbudet. Det samlede behandlings- og habiliteringstilbudet bør være fleksibelt nok til at den enkelte får et individuelt

tilpasset tilbud og strukturert nok til at det er mulig å etterprøve/evaluere i vitenskaplige studier. Både de plastisk-kirurgiske, odontologiske, logopediske og sosialmedisinske tilbudene bør ha en langsiktig og aktiv forskningsinnsats knyttet til den kliniske virksomheten. For å levere gode tjenester må faglig kvalitet kompletteres med at vesentlige problemstillinger fanges opp og håndteres i en god relasjon med pasient og familie.

Medisinske kvalitetsregistre er et viktig verktøy for kvalitetsforbedring og for å sikre at tjenestene er trygge og virkningsfulle. Hovedpoenget med et medisinsk kvalitetsregister er å måle resultatet av behandling og tiltak i forhold på grupper av pasienter. Registerne kan bidra til at pasientene sparer lidelser og helsevesenet sparer ressurser ved at medisinske inngrep gjennomføres etter de beste og mest virkningsfulle metodene. Generelle krav til medisinske kvalitetsregistre er at det er allmenn interesse for feltet, veldefinert pasientgruppe og tiltak, godt målbare resultater og oppfølginger, enkel datainnsamling og stort potensial for kvalitetsforbedring i det kliniske miljøet. Som hovedregel skal eierskap og databehandlingsansvar for registerne forankres i de regionale helseforetak. I størst mulig grad skal det satses på felles tekniske løsninger som ivaretar mulighet for kopling mellom kvalitetsregistre og sentrale registre.

## **9.5 Velocardiofacialt syndrom**

### **9.5.1 Diagnostisering**

Tidlig diagnostisering og behandling av pasienter med VCFS er avgjørende for å optimalisere forholdene for barnet og familien. Som nevnt i Elanderrapporten gjør det heterogene kliniske bildet diagnostisering av VCFS vanskelig. På grunn av mangel på entydige diagnostiske markører diagnostiseres mange svært sent. Det er ofte foreldrene som først reagerer på symptomer hos barna, gjerne i form av spise-/ernæringsvansker. Det er da viktig at personell ved helsestasjon og fastleger kjenner til VPI eller skjult spalte – evt. i kombinasjon med andre symptom - som en indikator på VCFS. Det må være klart hvor de skal henvise barnet for videre undersøkelse, og spesialavdelingene må ha et klart ansvar ved tilbakeføring til lokalt apparat.

### **9.5.2 Kompetanse og holdninger**

Foreldre til barn med VCFS ønsker å få oversikt og forutsigbarhet over tilbudet og forløpet for barnas framtidige behandling. Fagpersonell har behov for informasjon gjeldende diagnostisk utredning, spesifikk kunnskap om prosedyrer og potensielle tiltak innenfor fagfeltet. Det er en utfordring å skulle gi den optimale behandlingen der flere alternativ foreligger. Tilsynsmyndighetenes påpekning av behovet for å møte brukerne med ydmykhet og åpenhet, er en påminnelse om å ha høy bevissthet om egne yrkesholdninger. Etter Sosial- og helsedirektoratets vurdering må det kunne forventes at nasjonale sentraliserte helsetjenester gir individuelle tilbud der det foreligger individuelle behov, og at den nødvendige kompetanse for aktuelle utredninger eller behandlinger er tilgjengelig eller at det formildes kontakt, henvisning og faglig utveksling med spisskompetente miljø der de finnes.

Ved VCFS er det beskrevet omtrent 180 mulige symptomer. Noen med diagnosen kan ha noen få av disse, andre opptil et femtital. I tillegg vil alvorlighetsgraden av et og samme symptom variere fra person til person. Det betyr at behovet for undersøkelser og tiltak varierer stort. En oppfølgingsveileder/referanseprogram for

VCFS vil kunne bidra til økt kjennskap til tilstanden og oppfølgingsbehovet. En oversikt over oppmerksomhetsområder, aktuelle undersøkelser, behandlingstilbud, ansvarlig instans og tidshorisont, vil også kunne danne et godt grunnlag for en individuell plan (IP). Et eksempel på et slikt skjematisk oppsett er gjengitt i vedlegg 7.

### **9.5.3 Tale, kommunikasjon, ernæring**

Det er helt spesielle utfordringer innen tale og kommunikasjon blant de med VCFS. Dette henger ofte sammen med sen diagnostisering og spesielle kognitive vansker, slik at taleevnen og sosiale ferdigheter ikke utvikles normalt. Dette kan få alvorlige konsekvenser for den videre utviklingen av blant annet sosial fungering, språk og psykisk tilstand. Som nevnt i Elanderrapporten har en undersøkelse vist at rundt halvparten av de med VCFS har en ganeanomali, de aller fleste i form av en skjult spalte. Forekomsten av velopharyngeal insuffisiens (VPI) kan være hele 90 %. Dette gir helt spesielle utfordringer på områdene tale, språk, spising og ernæring.

## 10 Tilrådinger

### 10.1 Generelt

Barn med omfattende medfødt hjelpebehov skal få sine basale helsetjenester fra primærhelsetjenesten og andre kommunale tiltak med bistand fra lokal barneavdeling og barnehabiliteringstjenesten. På dette nivået oppdages og henvises barna til videre diagnostikk og funksjonsutredning som ved sjeldne tilstander vil foregå ved spesialiserte tjenester på regionalt eller nasjonalt nivå. Det skal utarbeides en individuell plan for alle med sammensatte behov for å sikre et planmessig og koordinert hjelpetilbud. Alle instanser som yter tjenester til den enkelte må bidra; primær- og spesialisthelsetjenestene har ansvar for å utarbeide individuell plan og samhandle om behandling og oppfølging.

Manglende dokumentasjon på hva som er de best egnede behandlingsprogram er en stor utfordring. Vår tilrådning gis med basis i den kunnskap som foreligger i dag; kunnskapsutviklingen kan bidra til at tilrådingene må endres tilsvarende ved behov.

### 10.2 Felles for LKG og VCFS

1. Styrke mulighetene for at nasjonale behandlingseenheter innhenter "second opinion" fra nordiske og internasjonale fagmiljø i tråd med gjeldende lovgivning.
2. Legge til rette for bedre og mer forpliktende lokal oppfølging av hørselsproblematikk og spesialpedagogisk bistand (inkludert logoped).
3. Logopedifaget bør styrkes i sin helsefaglige profil og tilknytning. Den spesialpedagogiske kompetansen bør fortsatt ligge til grunn; logopeder kan gis tilleggstudning med sikte på offentlig godkjenning som helsepersonell.
4. Teamene i Bergen og Oslo bør samarbeide om kvalitetsutvikling gjennom et felles nasjonalt medisinsk kvalitetsregister for LKG. Dette kan gi grunnlag for bedre kunnskap om hvilke tiltak som gir best resultat i et longitudinelt perspektiv.
5. Økt forskning:
  - a) evaluering av taleutvikling fra foreliggende materiale ved Bredtvet,
  - b) prospektiv behandlingforskning, nasjonalt og internasjonalt.

### 10.3 Velocardiofacialt syndrom

#### 10.3.1 *Organisering*

##### 6. Multidisiplinært team.

Sentralisert, tverrfaglig innsats er nødvendig for å sikre kompetanse for gode behandlingstilbud ved sjeldne tilstander. Et spesialisert, tverrfaglig team vil kunne se de ulike vanskene i lys av helheten, og tilbudet vil kunne bygge på beste tilgjengelige kunnskap ut fra en helhetlig vurdering. Etablering av et sentralt multidisiplinært team kan fremme utvikling av ny kunnskap om diagnose, undersøkelser og behandling. Det vil også kunne bidra med rådgivning og hjelp til foreldre og hjelpeinstanser der barnet bor, og bidra til å øke generell kunnskap om syndromet. Barneklubben ved Rikshospitalet med sin spisskompetanse på barn med spise- og ernæringsvansker, medfødte hjertefeil og immunsvikt, bør gis en koordinerende funksjon.

### 10.3.2 **Oppfølging**

*Oppfølgingsveiledere* med informasjon om aktuelle oppmerksomhetsområder, kan gi pasienter, pårørende og fagpersonell grunnleggende kunnskap om en tilstand. En vanlig begrunnelse for å utarbeide oppfølgingsveiledere er at tilstanden er sjelden og sammensatt, og at det av den grunn er vanskelig for behandlere å holde seg oppdatert. Trenings- og rådgivningssenteret (TRS) på Sunnaas sykehus har utarbeidet oppfølgingsveiledere for en rekke ulike tilstander<sup>8</sup> som er tilgjengelige både for brukere og fagfolk.

*Referanseprogrammer* gir mer omfattende og detaljerte anvisninger for fagfolk og er hittil ikke utarbeidet i større omfang i Norge. Eksempler på store samarbeidsprosjekter som har resultert i referanseprogram finnes for Duchennes muskeldystrofi og spinal muskelatrofi (19). I Vestfold er det under utarbeidelse et omfattende norsk referanse-program for cerebral parese. Felles programmer eller veiledere (nasjonalt og internasjonalt) kan danne basis for et samarbeid om forskningsstudier.

#### 7. Oppfølgingsveileder/referanseprogram

Det bør utarbeides en oppfølgingsveileder eller et referanseprogram for VCFS. Aktuelle områder er: genetikk, kardiologi, endokrinologi, nevrologi, ortopedi, urologi, gastroenterologi, audiologi, oftalmologi, plastisk kirurgi, ØNH, odontologi, logopedi, spesialpedagogikk, ernæringsfysiologi, psykiatri, psykologi, nevropsykologi og habilitering. Som landsdekkende kompetansesenter for VCFS kan Frambu koordinere arbeidet i samarbeid med øvrige fagmiljø og et evt. multidisiplinært team.

### 10.3.3 **Særlige tiltak**

#### 8. Velopharyngeal insuffisiens

I Elanderrapporten anbefales det å skaffe til veie utstyr og kompetanse innen videofluoroskopiske røntgenundersøkelser av velopharynx-funksjonen. SHdir støtter denne anbefalingen. I tillegg er det ulik praksis for bruk av nasoendoskopi ved undersøkelse av velopharynx. Ved noen tilfeller er det ikke gitt slik undersøkelse i Norge, mens miljø i utlandet (Portland) har påvist VPI på denne måten. Praksisen og kompetansegrunnet for bruk av nasoendoskopi i Norge bør vurderes.

#### 9. Spise- og ernæringsvansker hos barn

I tråd med tilbakemelding fra brukere tilrådes å styrke feltet spising/ernæring for barn. Dette kan gjøres både ved styrking av etablerte pediatriske miljø, eventuelt ved økt samarbeid mellom craniofacialt team og kompetansesenteret for barn med spise- og ernæringsvansker ved Rikshospitalet. Det forutsettes internasjonalt samarbeid for å fremme forskning og informasjonsutveksling.

---

<sup>8</sup> <http://trs.sunnaas.no>

## 11 Referanser

- (1) WHO. Global strategies to reduce the health-care burden of craniofacial anomalies. 2002. Geneva, Switzerland. Human Genetics Programme.
- (2) Semb G, Åbyholm F, Tindlund R, Lie R. Leppe-kjeve-gane-spalte: en oversikt. *Nor Tannlaegeforen Tid* 2000; 110:800-804. [http://www.tannlegetidende.no/dntt/tid\\_utg/nr00\\_16/03\\_0016.htm](http://www.tannlegetidende.no/dntt/tid_utg/nr00_16/03_0016.htm)
- (3) Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattstrom V, Molsted K, Prah-Andersen B et al. The Eurocleft Project 1996-2000: overview. *J Maxillofac Surg* 2001; 29(3):131-140.
- (4) Semb G, Shaw WC. Facial growth after different methods of surgical intervention in patients with cleft lip and palate. *Acta Odontol Scand* 1998; 56(6):352-355.
- (5) Statens helsetilsyn. Odontologiske spesialisttjenester. Utdanning av spesialister og opprettelse av regionale odontologiske kompetansesentra. Statens helsetilsyns utredningsserie 1999. [http://www.helsetilsynet.no/upload/Publikasjoner/utredningsserien/utdanning\\_spesialister\\_odont\\_kompetanse\\_ik-2701.pdf](http://www.helsetilsynet.no/upload/Publikasjoner/utredningsserien/utdanning_spesialister_odont_kompetanse_ik-2701.pdf)
- (6) Swillen A, Feys H, Adriaens T, Nelissen L, Mertens L, Gewillig M et al. Early motor development in young children with 22q.11 deletion syndrome and a conotruncal heart defect. *Dev Med Child Neurol* 2005; 47(12):797-802.
- (7) Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: A distinctive behavioral phenotype. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 2000; 6(2):142-147.
- (8) Niklasson L, Rasmussen P, Oskarsdottir S, Gillberg C. Attention deficits in children with 22q.11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2005; 47(12):803-807.
- (9) Baker KD, Skuse DH. Adolescents and young adults with 22q11 deletion syndrome: psychopathology in an at-risk group. *Br J Psychiatry* 2005; 186:115-120.
- (10) Antshel KM, Kates WR, Roizen N, Fremont W, Shprintzen RJ. 22q11.2 deletion syndrome: genetics, neuroanatomy and cognitive/behavioral features. *Child Neuropsychol* 2005; 11(1):5-19.
- (11) Stiers P, Swillen A, De Smedt B, Lagae L, Devriendt K, D'Agostino E et al. Atypical neuropsychological profile in a boy with 22q11.2 Deletion Syndrome. *Child Neuropsychol* 2005; 11(1):87-108.
- (12) Connell F, Hodgson S. Our evolving understanding of 22q.11 deletion syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2005; 47(12):796. <http://www.blackwell-synergy.com/doi/pdf/10.1111/j.1469-8749.2005.tb01082.x>
- (13) Oskarsdottir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P. Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2005; 47(3):177-184.

- (14) Græsdal A, Surén P, Vadstrup S. DiGeorges syndrom - underdiagnostiseret sygdomsgruppe med mange fremtredelsesformer. Tidsskr Nor Lægeforen 2001; 121:3177-3179. <http://www.tidsskriftet.no/lts-pdf/pdf2001/3177-9.pdf>
- (15) Frambu. DiGeorges syndrom. Småskrift 2006;(41). [http://www.frambu.no/modules/module\\_123/proxy.asp?l=13012&C=49&D=2](http://www.frambu.no/modules/module_123/proxy.asp?l=13012&C=49&D=2)
- (16) Mehendale FV, Birch MJ, Birkett L, Sell D, Sommerlad BC. Surgical management of velopharyngeal incompetence in velocardiofacial syndrome. Cleft Palate Craniofac J 2004; 41(2):124-135.
- (17) Sundhedsstyrelsen. Sjældne handicap. Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet. 2001. Sundhedsstyrelsen. Retningslinier.
- (18) Shprintzen RJ. VCFS International Center - diagnosis, treatment, study. 2006. Syracuse, VCFS International Center.
- (19) Svensk Neuropediatrik Förening. Skandinaviskt Referensprogram för Spinal muskelatrofi. 2005. Svensk Neuropediatrik Förening.