

BEHANDLING OG TILTAK

En forstørret bukspyttkjertel gir økt insulinproduksjon, hvilket leder til for lavt blodsukker. Dette må behandles, og normaliseres da som regel i løpet av noen uker eller måneder. Barnekirurgiske inngrep kan bli nødvendige ved enkelte misdannelser av buken. Det er også viktig å følge med på eventuell oppkomst av svulster.

Fysio- og/eller ergoterapeutisk støtte kan være nødvendig hvis det er motoriske problemer som følge av assymetrisk vekst, stor kroppsstørrelse i forhold til alder eller utviklingshemming. Fysioterapi kan også bidra til å bedre evnen til koordinasjon av motoriske funksjoner.

Den store tungen kan forsinke taleutviklingen og gi problemer med uttalen, særlig uttale av konsonanter. logoped kan benyttes. Tegn-til-tale kan brukes som et supplement for å sikre kommunikasjonsmuligheter, inntil språket blir forståelig.

Personer med diagnosen må følges av flere typer spesialister (lege, onkolog, endokrinolog, kirurg, plastikkirurg, fysioterapeut, logoped og tannlege).

For mer informasjon om Beckwith-Wiedemanns syndrom eller andre sjeldne diagnose, se www.frambu.no.

FORENING

Norsk forening for Beckwith-Wiedemanns syndrom er åpen for personer med diagnosen, pårørende og andre interesserte.

NORSK FORENING FOR BECKWITH-WIEDEMANN'S SYNDROM

v/Bent Erik Skaug

Ole Moes vei 12

1165 Oslo

Telefon: 906 85 180

E-post: bentskaug@gmail.com

FRAMBU SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Frambu er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne og lite kjente funksjonshemninger, blant annet Beckwith-Wiedemanns syndrom. Vi arrangerer blant annet kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon. Kontakt oss gjerne for mer informasjon om Beckwith-Wiedemanns syndrom eller andre sjeldne diagnoser.

FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud

Telefon 64 85 60 00

E-post: info@frambu.no

www.frambu.no

Denne folderen ble sist oppdatert i oktober 2014

BECKWITH- WIEDEMANN'S SYNDROM



BECKWITH-WIEDEMANN'S SYNDROM

Beckwith-Wiedemanns syndrom (BWS) kjennetegnes av økt vekst i fostertid og tidlige barneår. Tilstanden kan variere mye fra person til person. Mange fødes med navlebrokk og ulike organer kan være forstørrede. Stor tunge er karakteristisk. Noen få har økt risiko for svulster. Intellektuell og motorisk utvikling er som regel normal.

FOREKOMST

Vi kjenner ikke den sikre forekomsten i Norge, men hvis vi bruker tall fra andre land fødes det anslagsvis 2-5 barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom i Norge hvert år. Den antatte totale forekomsten er ca 70 personer per million innbyggere. Ettersom mange har beskjedne symptomer, er syndromet trolig underdiagnostisert.

ÅRSAK

Flere ulike genetiske mekanismer antas å kunne ligge bak syndromet. Man tror at det er en ubalanse i reguleringen av visse arveanlegg (gener) på den korte armen på kromosom 11. Også andre mekanismer som involverer dette kromosomet tror man spiller en rolle.

ARVELIGHET

De fleste med tilstanden har en sporadisk, ikke arvelig variant med liten risiko for gjentakelse. Barnet selv vil heller ikke føre syndromet videre.

Rundt 15 % har imidlertid en arvelig form. Arvegangen er autosomal dominant med nedsatt gjennomslagskraft hvis anlegget overføres fra far. Dersom faren har anlegget, blir hans barn friske anleggsbærere om de arver anlegget. Døtre som arver anlegget risikerer å få barn med BWS. Dersom mor har anlegg for BWS, er risikoen for å få et barn med tilstanden 50 % ved hvert svangerskap. Barn som ikke arver det sykdomsfremkallende anlegget blir friske og risikerer ikke å føre sykdommen videre.

SYMPTOMER OG FORLØP

Uansett hvilken mekanisme som ligger bak, er det stor variasjon i symptomer ved BWS.

Typisk er den økte tilveksten i fostertiden og i tidlige barneår. Barnet er stort ved fødsel og de indre organene kan være forstørrede i ulik grad. De organene som oftest er forstørrede er muskulatur, nyrer, lever, bukspyttkjertel og binyrer. Økt fostertilvekst kan skyldes lokal over- eller underproduksjon av vekstregulerende faktorer i vevene. Overkapasitet i morkaken og/eller de insulinproduserende cellene i bukspyttkjertelen kan også bidra til en generell økt vekst.

Stor tunge er karakteristisk. Dette leder ofte frem til diagnosen.

Hjernens vekst og intellektuell og motorisk utvikling er normal. Utviklingsforstyrrelser kan likevel forekomme og da som følge av komplikasjoner ved fødsel eller lavt blodsukker i nyfødtp perioden.

Rundt 75 % av barna fødes med navlebrokk som medfører at deler av tarmen ligger utenfor buken og barnet må opereres umiddelbart etter fødsel.

Andre symptomer er furer og groper på den ytre delen av øret og små karrmisdannelser i panne, nakke, over neserot og/eller øyelokk. Mindre vanlig er avvik i urinveier og kjønnsorgan. Gutter med syndromet kan ha en redusert fruktbarhet.

Hos mellom fem og ti prosent utvikler det seg svulster i løpet av tidlig barndom. Risikoen for dette er større hos dem med asymmetrisk kropp. Mange ulike typer svulster er beskrevet. Det er blant annet økt risiko for Wills tumor (nyrekreft), rhabdomyosarcoma (kreft i muskelvev) og hepatoblastoma (en form for leverkreft). Disse krefttypene vises som regel i barndommen.

I tillegg er det beskrevet pankreoblastom (kreft i bukspyttkjertel) og nevroblastom (kreft i buken). Andre tumorer eller svulster kan også forekomme i bindevev, immunsystem, eggstokker/testikler eller hjernen.

DIAGNOSTISERING

Diagnosen stilles på grunnlag av symptomer. I mange tilfeller kan diagnosen styrkes av en DNA-analyse.
