



STICKLERS SYNDROM

**Hereditær, degenerativ
Artro-Oftalmopati**

Hva du som kliniker må vite om Sticklers syndrom

Sticklers syndrom, Artro-Oftalmopati, er en sjelden arvelig **bindevevstilstand** som påvirker skjelett, syn, hørsel og andre organer. Tilstanden kan føre til arvelig netthinneyskdom, sjelden bensykdom og i noen familier hjertesykdom.

Tilstanden er kompleks og sammensatt, og krever tverrfaglig oppfølging. TRS senter for sjeldne diagnoser ved Sunnaas sykehus er en viktig ressurs for kunnskap og veiledning.

Symptomene ved Sticklers kan variere alt etter hvilket gen som er rammet, og hvordan det påvirker den enkelte.

Kompetanse Kommunikasjon Støtte

Vi er avhengig av **tidligst mulig diagnostikk**, og tilgang til helhetlig og tverrfaglig utredning. Kompetanse må kobles på tidlig for å kunne gi oss riktig og oppdatert behandling, og slik forhindre komplikasjoner i så stor grad som mulig. Det kan i noen tilfeller gis profylaktisk behandling av netthinnen.

Tilstanden kan stilles både klinisk og genetisk. Ved genetiske funn i familien skal alle organer som er involvert utredes. Diagnosen er regnet som progressiv, noen får symptomer tidlig i livet og andre i voksen alder.

Personer og familier som lever med diagnosen har et stort behov for støtte fra hjelpeapparatet. Tilstanden krever tilgang på kunnskap og godt koordinerte tjenester i langsiktig perspektiv. Vi trenger at fagfolk bygger kompetanse og nettverk rundt vår diagnose.

Gode tjenester = Gode liv!

Nøkkel-symptomer

Bildeforklaring:

Modell over symptomer -

- flatt midtansikt
- store øyne
- lavtsittende ører
- liten nese, flat neserygg
- tilbaketrukket, liten hake
- ganespalte
- skjelett og ledd
- øre og hørsel
- øye og syn



skjelett & ledd



hørsel



syn



@Sticklersnorge

Fem tips til deg i møte med oss

Vi trenger leger og fagfolk med høy kompetanse

Vi trenger tilgang til leger og helsepersonell med ekspertise som innhenter kunnskap om vår diagnose.

Du må tenke utenfor boksen

Mange av oss har kombinerte sansetap, og lever med funksjonsnedsettelse som ikke alltid er synlig. Vår sammensatte og komplekse diagnose vil utfordre deg og vi har gjerne mye kunnskap om egen diagnose. Hjelp oss å "leve med" alvorlig sjelden sykdom.

Spør hva du kan gjøre for oss

Vi forteller deg gjerne om vår diagnose, men vi oppsøker deg fordi vi har et behov for hjelp fra deg. Hør oss ut, og ikke avvis symptomer før du har innhentet kunnskap om diagnosen. Vi trenger ærlig og oppriktig dialog fra deg.

Tenk livsløpsperspektiv

Diagnosen utvikler seg fra første leveår. Vi trenger at det lages en langsiktig individuell plan med tverrfaglig oppfølging. Hjelpeapparatet må settes i sving så tidlig som mulig.

Innhent kompetanse fra nasjonale tjenester

Vi kan ikke forvente at du har, men at du skal innhente kompetanse i møte med oss. Du som kliniker må opprette dialog med TRS, Sunnaas sykehus og fagnettverket rundt diagnosen.

Utredning & kompetanse

Medisinsk genetisk avdeling

Genetisk utredning og familieplanlegging - så tidlig som mulig.

Netthinnespesialister

Utredning og behandling av arvelig netthinnesykdom ved de regionale sykehusene - så tidlig som mulig.

Skjelettdysplasiklinikk og tverrfaglige behandlingsteam

Sunnaas sykehus (voksne), Oslo Universitetssykehus og Bergen Universitetssykehus (barn), <https://www.sunnaas.no/behandlingser/skjelettdysplasi-poliklinisk-konsultasjon>

Sunnaas sykehus & TRS senter for sjeldne diagnoser

Trenings- og rådgivings-senter med kunnskap om Sticklers syndrom. Ansvarlig lege, Adriane Kwiet. <https://www.sunnaas.no/avdelinger/forskning/trs-kompetansesenter-for-sjeldne-diagnoser/>

Allmennlegeforeningen, faggruppe for sjeldne diagnoser

<https://www.legeforeningen.no/foreningsledd/fagmed/norsk-forening-for-allmennmedisin/faggrupper/sjeldne-sykdommer/>

Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde (NKDB) og Statped

Kombinerte sansetap. <https://www.dovblindhet.no/om-oss.130503.no.html>

Sjelden.no

Norsk læringsportal om sjeldne diagnoser. <http://www.sjelden.no>

Unike tenner

TAKO senteret har utarbeidet diagnostisk verktøy for tannpleie i møte med sjeldne diagnoser. <http://www.uniketenner.no>

Stickler Norge

Interesseforening for personer og familier med Sticklers syndrom. Tlf: 90634901, <http://sti-norge.webnode.page>