

## Veileder for medisinsk oppfølging ved Myhres syndrom (SMAD4-relatert sykdom)

Myhres syndrom er en sjelden progressiv multisystemsykdom karakterisert av fibroseutvikling, redusert vevselastisitet, leddkontrakturer, hjerte-kar-affeksjon, luftveisproblemer, hørselstap og nevrouviklingsvansker. Oppfølgingen bør være livslang og tverrfaglig. Oppfølgingen bør tilpasses den enkelte med Myhre syndrom. [Les mer om Myhres syndrom.](#)

Nedenfor beskrives anbefalt tverrfaglig team, spesielle risikoområder og anbefalinger for oppfølging av barn og voksne med Myhres syndrom.

### Tverrfaglig team

Kjerneteam	Ved spesielle problemstillinger
Klinisk genetiker	Anestesilege med erfaring med Myhres syndrom
Barnelege / voksenmedisiner	Øyelege
Kardiolog	Gastroenterolog
Lungespesialist	Gynekolog/urolog
ØNH-lege/audiograf	Sosionom og habiliteringsteam
Ortoped/fysioterapeut	
Psykolog/nevropsykolog	
Endokrinolog ved behov	

### Utredning ved diagnosetidspunktet

Undersøkelse	Ansvar
Klinisk genetisk vurdering	Klinisk genetiker
Ekko cor og EKG	Kardiolog
Blodtrykksmåling	Fastlege/barnelege
Lungefunksjon (spirometri)	Lungespesialist
Hørselstest	ØNH/audiograf
Synsundersøkelse	Øyelege
Vurdering av kontrakturer og funksjon	Fysioterapeut/ortoped
Nevropsykologisk vurdering	Psykolog/ nevropsykolog
Søvnanamnese	Barnelege/lungespesialist
Vekst og pubertetsvurdering	Barnelege/endokrinolog

## Spesielle risikoområder

### Kardiovaskulær sykdom

Pasienter med Myhre syndrom har økt risiko for:

- Pulmonal hypertensjon
- Arteriell stenose
- Perikarditt
- Hjertesvikt

Vær oppmerksom på nyoppstått:

- Dyspné
- Brystsmerter
- Synkope
- Redusert fysisk kapasitet skal utredes raskt.

### Luftveier

Vær oppmerksom på:

- Trakeal stenose
- Laryngeal stenose
- Søvnapné
- Restriktiv lungesykdom

Lav terskel for:

- CT luftveier
- Bronkoskopi ved spesialistvurdering

### Fibrose og arrdannelse

Pasienter har økt risiko for:

- Uttalt arrdannelse
- Kapseldannelse
- Fibrotiske komplikasjoner etter kirurgi

Planlagte (elektive) inngrep bør vurderes nøye.

### Anestesianbefalinger

Alle pasienter med Myhre syndrom bør vurderes som potensielt vanskelig luftvei.

Før kirurgi anbefales:

- Tidlig anestesisvurdering
- Kartlegging av tidligere anestesisforløp
- Vurdering av luftveisanatomi
- Gjennomgang av kardiopulmonal status

Intubasjon bør utføres av erfaren anestesilege.

## Oppfølging barn (0–18 år)

### Årlig kontroll

#### *Barnelege*

- Høyde, vekt, BMI
- Blodtrykk
- Vurdering av fysisk funksjon
- Kartlegging av fatigue
- Medikamentgjennomgang

#### *Hjertelege*

- Klinisk vurdering
- EKG
- Ekko cor

Ved normale funn gjennom flere år kan ekko vurderes hvert 2.–3. år.

#### *Lungespesialist*

- Klinisk vurdering
- Spirometri fra samarbeidende alder
- Kartlegging av søvnproblemer
- Vurdering av obstruktive symptomer

#### *Øre Nese Hals / audiologi*

- Audiometri årlig
- Vurdering av mellomøreproblematikk

#### *Fysioterapeut*

- Leddbevegelighet
- Muskelstyrke
- Gangfunksjon
- Aktivitetsnivå

### Hvert 2.–3. år

#### *Nevropsykolog*

- Kognitiv utvikling
- Eksekutive funksjoner
- Atferd og autismespektervansker
- Skolefungering

#### *Øyelege*

- Synsundersøkelse

### Pubertet

#### *Endokrinolog*

- Pubertetsutvikling
- Menstruasjonsforstyrrelser
- Vekstutvikling
- Fertilitetsrådgivning ved behov

## Overgang til voksenhelsetjenesten

Planlegging bør starte ved 14–16 års alder.

Overføringsdokument bør inkludere:

- Genetisk diagnose
- Tidligere komplikasjoner
- Kardiologiske funn
- Luftveisproblemer
- Hørselstatus
- Funksjonsnivå
- Tidligere anestesikomplikasjoner

Felles overgangskonsultasjon anbefales.

## Oppfølging voksne (>18 år)

Årlig kontroll (tilpasses ut fra funn)

### *Voksenmedisiner/fastlege*

- Blodtrykk
- Vekt/BMI
- Fysisk funksjon
- Kartlegging av fatigue
- Medikamentgjennomgang

### *Hjertelege (kardiolog)*

- Klinisk vurdering
- EKG
- Ekko cor
- Særlig oppmerksomhet på:
  - Hypertensjon (høyt blodtrykk)
  - Klaffeaffeksjon
  - Pulmonal hypertensjon
  - Perikardaffeksjon
  - Vaskulær stenose

### *Lungespesialist*

- Spirometri
- Kartlegging av dyspné
- Søvnapné
- Restriktiv lungesykdom

### *Øre Nese Hals /audiologi*

- Audiometri
- Vurdering av progresjon av hørselstap

### *Fysioterapeut*

- Funksjonsnivå
- Kontrakturer
- Muskelstyrke
- Fallrisiko

## Hvert 2.–3. år

### Psykolog

- Mental helse
- Angst/depresjon
- Arbeidsdeltakelse
- Kognitiv fungering

### Øyelege

- Synskontroll

## Forslag til minimumsoppfølging hos stabile voksne

Fagområde	Frekvens
Fastlege/voksenmedisiner	Årlig
Kardiolog	Årlig
Lungespesialist	Årlig
Hørselestest	Årlig
Fysioterapeut	Årlig
Øyelege	Hvert 2.–3. år
Psykolog/nevropsykolog	Hvert 2.–3. år eller ved behov