



3p-deletionssyndromet

3p-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

3p-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige känner man till ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Här beskrivs de symtom som brukar uppstå när ett område ytterst på kromosom 3 saknas. Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har gomspalt som kan göra att de har svårt att äta.

Många har hjärtfel, som för det mesta är lindriga. Det är också vanligt med missbildningar i urinvägarna som kan göra att risken för urinvägsinfektioner ökar. Hos en del pojkar med syndromet är könsorganen inte fullt utvecklade. Några barn har missbildningar i mag-tarmkanalen. Till exempel kan tarmarna ha ett felaktigt läge som leder till olika symtom som förstoppning, diarré och magsmärtor. Några har epilepsi.

En del med 3p-deletionssyndromet har för många fingrar och tår. Några skelar, har brytningsfel och grå starr. Synen kan också påverkas av att ögonlocken hänger ner och begränsar synfältet. Många med syndromet har nedsatt hörsel. En del har en ökad risk att utveckla tumörer.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som varierar mellan personer med syndromet, från lindrig till svår. En del har autistiska drag eller autism.

ORSAK

Kromosomavvikelsen uppstår oftast som en nymutation hos barnet. Ibland är kromosomavvikelsen nedärvd från någon av föräldrarna. Vilka symtom man får beror på vilken del av kromosomen som saknas.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och habilitering samordnas. Insatserna anpassas efter varje barns behov och fortsätter i vuxen ålder. Behovet av stöd varierar mellan personer med syndromet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik på universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om 3p-deletionssyndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad mars 2018.