



Prune belly-syndromet

Prune belly-syndromet är ett medfött tillstånd som nästan bara finns hos pojkar. Personer med tillståndet har svaga bukmuskler. Ibland saknas bukmuskulerna helt. Urinvägarna har olika missbildningar och hos pojkar har testiklarna inte vandrat ned i pungen. Många har nedsatt funktion i njurarna. En del har medfött hjärtfel.

Prune belly-syndromet uppkommer oftast sporadiskt men det finns ett fåtal familjer där flera syskon har syndromet. I Sverige föds 1–2 barn med syndromet varje år.

SYM TOM

Symtomens svårighetsgrad varierar mellan personer med tillståndet. Några barn med svåra missbildningar lever inte vid födseln eller dör tidigt. De flesta överlever nyföddhetsperioden och påverkas i varierande grad av tillståndet när de växer upp.

Vid födseln är magen stor och skrynklig vilket gör att den liknats vid torkade plommon, därav namnet prune belly-syndromet. Senare blir huden på magen mera utspänd.

Bukmuskulerna är underutvecklade och saknas ibland helt. Missbildningar i urinvägarna leder ofta till att urinblåsan är svår att tömma och att urinen läcker tillbaka upp mot njurarna. Urinvägsinfektion är vanligt. Njurarna kan vara små och missbildade och hos en del finns cystor i njurarna.

Hos pojkar med syndromet har testiklarna inte vandrat ned i pungen. Prostatakörteln är ibland underutvecklad. Vuxna män med syndromet har ofta nedsatt fertilitet.

Hos en del är lungorna underutvecklade. Svaga bukmuskler gör det också svårt att hosta och det ökar risken för lunginflammation.

Många med syndromet har sned ryggrad och felställningar i fötterna. En del har medfödda hjärtfel.

Vuxna med prune belly-syndromet brukar ha god funktion i njurar, urinblåsa och lungor. Många är fortfarande extra mottagliga för infektioner i urinvägarna och lungorna.

ORSAK

Orsaken till prune belly-syndromet är inte känd. En teori är att symtomen beror på störningar i muskelcellernas utveckling. En annan teori är att fostrets urinblåsa blir förstörd på grund av ett stopp i urinvägarna, och att det påverkar urinvägarna, bukväggen och testiklarna.

BEHANDLING

Barn med syndromet har missbildningar som bedöms och behandlas av olika specialister. En del missbildningar behöver opereras. Det är viktigt att barn med syndromet följs upp eftersom funktionen i urinblåsan och njurarna kan förändras när barnen växer. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

För de flesta vuxna med prune belly-syndromet innebär tillståndet inga begränsningar i dagligt liv, studier eller yrkesval.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Prune belly-syndromet behandlas på barn- och ungdomskliniker vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund, Stockholm och Uppsala.

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om prune belly-syndromet 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 augusti 2019.