



Wiedemann-Steiners syndrom

Wiedemann-Steiners syndrom kännetecknas av gemensamma utseendemässiga drag samt försenad utveckling och intellektuell funktionsnedsättning som vanligen är lindrig till medelsvår. Symtomens omfattning och svårighetsgrad varierar mycket mellan olika individer.

I Sverige finns uppskattningsvis ett 20-tal personer med diagnosen Wiedemann-Steiners syndrom.

Det finns sannolikt fler personer med syndromet som inte fått diagnosen fastställt.

Symtom

Vid Wiedemann-Steiners syndrom kan flera olika organ vara påverkade, som ögon, tänder, urinvägar, hjärta, skelett och nervsystemet.

Många med syndromet har gemensamma ansiktsdrag. Ökad kroppsbehåring är ett typiskt kännetecken, framför allt på armbågar men också på armar, ben och rygg. Kortväxthet är vanligt.

Nedsatt muskelspänning (hypotonus) och matnings-svårigheter är vanligt när barnen är små. Ibland behövs sondmatning. Förstoppning ses hos många.

Skelning och närsynthet förekommer hos en del.

De flesta med syndromet har en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Barnen har vanligen sen motorisk och språklig utveckling.

Beteendevikelser finns hos många, och en del har autism.

Orsak

Wiedemann-Steiners syndrom beror på en sjukdoms-orsakande variant (mutation) i genen *KMT2A*. I de allra flesta fall uppstår syndromet på grund av en nyuppkommen genförändring.

Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen i kombination med DNA-analys.

Behandling

Det finns i dag ingen behandling som botar Wiedemann-Steiners syndrom. Vården inriktas i stället på att behandla och lindra de olika symtomen, samt kompensera för funktionsnedsättningarna som de kan ge upphov till.

Beroende på vilka organ som är påverkade deltar olika specialister i utredningen och behandlingen. Det är viktigt med samordnade och individuellt anpassade behandlingsinsatser.

Barn med Wiedemann-Steiners syndrom behöver rehabiliteringsinsatser, som fortsätter upp i vuxen ålder.

Det är viktigt att tillgodose hela familjens behov av psykologiskt och socialt stöd samt avlastning.

Resurser

Kunskap om Wiedemann-Steiners syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

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

Intresseorganisationer

- Autism Sverige
- DHR
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Svenska Epilepsiförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.
socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.
E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se,
agrenska.se/informationscentrum

Publicerad juli 2021.



ÅGRENKA