



# 1p36-deletions-syndromet

1p36-deletionssyndromet är ett medfött syndrom som kännetecknas av tillväxthämning, missbildningar, medelsvår till svår intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, nedsatt syn och hörsel samt vissa gemensamma utseendemässiga drag. Symtomen varierar i omfattning och svårighetsgrad mellan olika personer.

Uppskattningsvis föds det mellan 10 och 20 barn med 1p36-deletionssyndromet varje år i Sverige.

## Symtom

Vanliga symtom under spädbarnstiden är låg muskelspanning, tillväxthämning och sen motorisk utveckling. Läpp-, käk- eller gomspalt ses hos ungefär en tredjedel. Många barn har sura uppstötningar, kräkningar och smärta som kan bidra till ätsvårigheter.

Drygt hälften av barnen har hjärtfel som i vissa fall kan behöva opereras.

Personer med syndromet kan ha olika missbildningar i centrala nervsystemet och flertalet har epilepsi. De flesta har en medelsvår till svår intellektuell funktionsnedsättning som bland annat medför språkstörning. Beteendevikelser och autism är vanligt, liksom sömnstörningar.

Ofta har barnen ögonavvikelse som kan påverka synen. Ungefär hälften har nedsatt hörsel.

En del barn har avvikelser i skelettet, som förändringar i revbenen och sned rygg, skolios.

Avvikelse i njurarna och urinvägarna är också förknippat med syndromet. Både sen och tidig pubertet förekommer hos flickor och pojkar.

En femtedel har en underfunktion hos sköldkörteln.

Många barn med 1p36-deletionssyndromet har gemensamma utseendemässiga drag.

## Orsak

1p36-deletionssyndromet är medfött och beror på att en liten del på kromosom 1, 1p36, saknas.

Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen och kan bekräftas med genetisk analys.

## Behandling

Det finns i dag ingen behandling som botar 1p36-deletions-syndromet. Behandlingen inriktas i stället på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna.

De flesta personer med syndromet behöver kontakt med flera olika specialister för utredning, behandling och uppföljning, till exempel hjärtläkare, neurolog, urolog och ortoped, ögon- och öronläkare. Det är viktigt att behandlingsinsatserna samordnas.

Tidig kontakt med ett habiliteringsteam behövs för att stötta barnens utveckling. De har även behov av specialpedagogiska insatser. Rehabiliteringen omfattar också psykologiskt och socialt stöd till barnen och deras familjer.

Vuxna med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

## Resurser

Kunskap om 1p36-deletionssyndromet och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Medfödda hjärtfel opereras vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns även 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
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad december 2023.