



Larsens syndrom

Larsens syndrom kännetecknas av medfödda missbildningar av händerna, fötterna och de stora lederna. Ansiktsskelettet kan vara påverkat, och många föds med gomspalt. För de flesta medför syndromet inga större begränsningar i det dagliga livet.

Uppskattningsvis föds varje år ett barn med Larsens syndrom i Sverige. Sannolikt finns det personer med tillståndet som inte har fått diagnosen fastställd då symtomen kan vara lindriga.

Symtom

Barn med Larsens syndrom kan födas med någon eller några av de stora lederna i höfter, knän och armbågar ur led (luxerade). Särskilt knälederna är påverkade och underbenen kan vara vikta framåt istället för bakåt.

De flesta av barnen föds med påtagligt felställda fötter. Många har handavvikelser och korta, breda fingrar.

Ryggkotorna kan vara missbildade eller underutvecklade, vilket kan leda till en ryggradskrökning eller sned rygg. Även bröstkorgen kan vara påverkad med framskjutande eller insjunket bröstben. Personer med Larsens syndrom är vanligen något kortare än förväntat.

Musklerna kan vara stramare än normalt, vilket särskilt kan påverka yttre lårmuskeln. Det kan försämra funktionen i knäleden.

Barn med syndromet har gemensamma utseendemässiga drag, och näsryggen är ofta påverkad. Det är också vanligt att barnen föds med gomspalt.

Ungdomar är ofta kobenta eller hjulbenta samt överrörliga i lederna med en benägenhet att vricka fötterna. Svårigheterna minskar med tiden.

Enstaka personer med syndromet har nedsatt hörsel och dövhet.

Bland vuxna är det vanligt med ledvärk i händer, fötter och stora leder till följd av artrosutveckling.

Orsak

Larsens syndrom orsakas av en förändring i en gen med betydelse för ett protein som finns i kroppens alla vävnader.

Behandling

Med specialistvård och behandling under de första levnadsåren kommer Larsens syndrom för de flesta inte innebära några större begränsningar i det dagliga livet. Symtomens svårighetsgrad varierar dock i hög grad.

Behandlingen inriktas framför allt på att korrigera och förebygga felställningar samt att stärka muskulaturen runt lederna.

Luxerade knäleder behandlas genom att leden manuellt förs mot rätt läge och gipsas på plats. Ibland behövs även en operation. Medfödda höftledsluxationer opereras under det första levnadsåret.

Felställningar i fötterna behandlas med tøjningar och gips och senare med skenor (ortoser). Vanligen behövs även upprepade operationer. Felställningar i händerna behandlas med ortoser eller opereras.

Barn som föds med gomspalt opereras så tidigt som möjligt. Enstaka personer behöver plastikkirurgiska operationer för att bygga upp näsryggen.

Personer med ledförändringar kan behöva fysioterapi för att förhindra felställningar i lederna. För personer med hörselnedsättning kan hörselhabilitering bli aktuellt.

Resurser

Diagnostik och ärfthlighetsutredningar görs på kliniskt genetiska avdelningar vid universitetssjukhusen. Ortopediska avdelningar ansvarar för behandling och uppföljning av ledfelställningar.

Vid universitetssjukhusen finns 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

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- 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

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad januari 2024.