

11q-deletionssyndromet

11q-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har brist på fungerande trombocyter. Det gör att blodet har svårt att levera sig. Många har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen varierar mellan personer med syndromet.

11q-deletionssyndromet uppkommer oftast som en ny-mutation. I Sverige föds ungefär ett barn med syndromet varje år.

SYM TOM

Barn med 11q-deletionssyndromet har ofta låg födelsevikt i förhållande till graviditetens längd. Nyfödda kan ha svårt att suga och få i sig näring. Barnen kan också ha gastroesofageal reflux som innebär att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen. Det kan orsaka kräkningar och smärta.

Många har hjärtfel. En del har missbildningar i mag-tarmkanalen och det är vanligt med förstoppning. Några har missbildningar i urinvägarna. Hos en del pojkar med syndromet har testiklarna inte vandrat ned i pungen.

Hos några växer skallens ben ihop för tidigt, och det gör att huvudet får en annorlunda form. En del barn föds med höfterna ur led. Antalet revben kan avvika och ryggen kan vara sned. Barn med syndromet kan ha extra fingrar och tår. Fingrarna kan vara sammanväxta, liksom tårna.

Några barn med syndromet skelar. Synen kan också påverkas av skelning, brytningsfel, grå starr och missbildningar av pupillen.

Många med syndromet är extra mottagliga för bakteriella infektioner på grund av immunbrist. De har också ofta brist på trombocyter (blodplättar) och har trombocyter som fungerar på ett felaktigt sätt. Det påverkar blodets förmåga att levera sig, vilket leder till blåmärken och blödningar.

De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig eller måttlig. Några har autism.

ORSAK

11q-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en liten del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 11.

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 vid 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
FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om 11q-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 december 2018.