

13q- deletionssyndromet

13q-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

13q-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige känner man till ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet kan ha svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har käk- och/eller gomspalt som kan göra att de har svårt att äta.

Många har hjärtfel. Ibland har barn med syndromet missbildningar i hjärnan och en del har epilepsi. Några har ryggmärgsbräck. Missbildningar i urinvägarna förekommer också. Hos pojkar med syndromet kan urinröret mynna på penisens undersida och ibland har testiklarna inte vandrat ner i pungen.

Hos några barn är höftlederna ur led. Fötterna kan vara snedställda och fingrar och tår har ibland ett annorlunda utseende. Lillfingret kan till exempel vara kort och inåtböjt och två tår kan vara sammanväxta.

Många barn med syndromet skelar. Synen kan också påverkas av missbildningar i ögonen och av grön eller grå starr. En del har en ökad risk för att utveckla en elakartad ögontumör. Några är döva.

Barn med syndromet kan också ha tarmsjukdomen Hirschsprungs sjukdom som leder till svår förstoppning.

De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning, som brukar vara måttlig eller svår. En del har autistiska drag eller autism.

ORSAK

13q-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 13. Deletionen leder till olika symtom.

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 13q-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 sällsyn hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2018.