



18q-deletions-syndromet

18q-deletionssyndromet uppstår till följd av en medfödd kromosomavvikelse där en del av kromosom 18 saknas. Personer med syndromet har ofta inlärningssvårigheter eller intellektuell funktionsnedsättning av olika grad. Missbildningar förekommer av hjärta, hjärna, urinvägar, fötter och händer samt öron.

I Sverige föds det 2–3 barn med syndromet varje år. Det finns uppskattningsvis minst ett 30-tal personer med syndromet i landet.

Symtom

Vid syndromet varierar symtomen och deras svårighetsgrad, beroende på vilken del av kromosom 18 som saknas.

Nyfödda med tillståndet brukar ha låg muskelspänning, och en del barn har läppspalt och/eller gomspalt.

Ungefär en fjärdedel av barnen med syndromet har en medfödd hjärtmissbildning. De har ofta skelettavvikelser och/eller felställningar i fötterna, som kan försena gång-debuten. Händerna kan också ha mindre avvikelser, och sned rygg kan uppstå under uppväxten. Många är kortare än förväntat, och hormonbrist förekommer.

Påverkad motorisk och kognitiv utveckling är vanligt, och framför allt påverkas barnens talförmåga. Många med syndromet har inlärningssvårigheter och en del har intellektuell funktionsnedsättning, adhd och/eller autism.

Det är vanligt att personer med 18q-deletionssyndrom har autoimmuna sjukdomar och allergier. En del är extra mottagliga för infektioner. Många har hudeksem.

Hörselnedsättning är vanligt. Ungefär två tredjedelar med syndromet har avvikelser i hörselgångarna. Mer än hälften har någon form av synpåverkan.

Orsak

18q-deletionsyndromet orsakas av en förlust, kallad deletion, av en del av den långa armen (q) på en av kromosomerna i kromosompar 18. Diagnosen ställs oftast efter DNA-analys.

Behandling

Behandlingen vid 18q-deletionssyndromet inriktas på att behandla och lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och rehabilitering samordnas.

Behandlingen och stödinsatserna varierar, eftersom symtomen skiljer sig mycket mellan olika personer.

Regelbunden kontakt kan behövas med olika barn- och vuxenspecialister, som neurolog, hjärtläkare, mag-tarm-specialist, ögonläkare, hörselläkare, ortoped och urolog.

Barn med syndromet kan behöva habiliteringsinsatser från tidig ålder. Insatserna kan också innefatta hörselhabilitering. Rehabiliteringen omfattar även psykologiskt och socialt stöd.

I vuxen ålder kan personer med syndromet behöva fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården samt fortsatta habiliteringsinsatser och stöd.

Resurser

Kunskap om 18q-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 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

- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- 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.

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

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

Reviderad i september 2024.