



4q-deletions- syndromet

4q-deletionssyndromet är ett medfött syndrom som påverkar flera organ och funktioner i kroppen. Många med syndromet föds med missbildningar i skelettet, hjärtat och njurarna. Intellectuell funktionsnedsättning är vanligt. Symtomen varierar i omfattning och svårighetsgrad mellan olika personer.

I Sverige känner man endast till ett fåtal personer med 4q-deletionssyndromet.

Symtom

Gemensamt för de flesta med 4q-deletionssyndromet är olika missbildningar och intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen varierar beroende på vilken del av kromosomen som saknas

Nyfödda med syndromet brukar ha låg muskelspänning och därmed svårt att suga och få i sig näring. En del barn föds med gompalt, vilket också påverkar förmågan att suga och äta.

Många med 4q-deletionssyndromet har en avvikande huvudform med bred och hög panna och litet eller utbuktande bakhuvud. Hos en del har skallbenen vuxit ihop för tidigt (kraniosynostos). Ögonen sitter ofta brett isär och öronen kan sitta lågt och ha en ovanlig form. Näsan är ibland kort och bred.

De flesta med 4q-deletionssyndromet har en intellektuell funktionsnedsättning. Svårighetsgraden varierar. Hos en del påverkas tal- och språkförmåga.

Många är kortväxta, och en del har avvikelser i händer och fötter. Även hjärtfel och missbildningar i njurar och könsorgan förekommer.

En del personer med syndromet har epilepsi.

Orsak

4q-deletionssyndromet är medfött och beror på att en del av den långa armen på kromosom 4 saknas. Syndromet uppstår vanligen till följd av en nyuppkommen genetisk förändring.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar 4q-deletionssyndromet. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Många med syndromet behöver regelbunden kontakt med flera specialister inom barn- och vuxensjukvården. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

Barn som har ätsvårigheter kan behöva nutritionsbehandling. Barn med gompalt följs upp och behandlas av särskilda team med kunskap om läpp-, käk- och gompalt (LKG-team).

Om skallbenen har vuxit ihop för tidigt kan en eller flera operationer behövas.

Barn med bestående funktionsnedsättningar behöver habiliteringsinsatser, som också omfattar psykologiskt och socialt stöd till barnen och deras familjer. Många barn har behov av specialpedagogiska insatser och den särskilda pedagogik som används i den anpassade grundskolan och gymnasieskolan.

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

Resurser

Kunskap om kromosomavvikelser och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- 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/kunskapsdatabasen.

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

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

Reviderad mars 2025.