



5p-deletions- syndromet

5p-deletionssyndromet, även kallat cri du chat-syndromet, orsakas av en medfödd kromosomavvikelse. Syndromet medför ett karaktäristiskt, gällt skrik hos nyfödda barn. Andra vanliga symtom är intellektuell funktionsnedsättning, uppfödningssvårigheter och hjärtfel.

I Sverige föds det 1–2 barn med 5p-deletionssyndromet varje år, och man känner till ett hundratal personer med syndromet.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mycket mellan olika personer med 5p-deletionssyndromet. Syndromet är vanligare hos flickor, men pojkar kan ha svårare funktionsnedsättningar.

Många nyfödda med syndromet har ett svagt, gällt och entonigt skrik som är typiskt för syndromet. Det särskilda skriket avtar vanligtvis under det första levnadsåret.

Vid födseln har barnen ofta låg vikt och låg muskelspänning. Med tiden blir muskelspänningen i stället hög. Barnen kan ha svårt att suga och äta, och många har nedsatt salivkontroll. Många har andningssvårigheter vid födseln.

En del av barnen föds med läpp-, käk- och gomspalt. Många har gemensamma utseendemässiga drag. Nedsatt munmotorik och avvikelser i käkarna och bettet kan bidra till talsvårigheter. Det finns en ökad risk för karies.

De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som är medelsvår till svår. Många har adhd, autism, beteendeavvikelser och sömnstörningar.

En tredjedel har medfödda hjärtfel. Även symtom från ögon, öron, skelett och leder förekommer. Förstoppning är vanligt, särskilt under det första levnadsåret.

Orsak

5p-deletionssyndromet beror på att en del av den korta armen på kromosom 5 saknas. Delen som saknas kan vara olika stor och innefatta olika gener, vilket leder till att symtomen skiljer sig åt mellan personer med syndromet.

Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

En del barn behöver andningshjälpmedel och näringstillförsel vid födseln. Hjärtats funktion undersöks tidigt.

Barn som föds med läpp-, käk- och gomspalt behöver opereras. En logoped kan ge råd och stöd kring matning, salivkontroll och talutveckling. Många behöver förebyggande tandvård. Syn och hörsel kontrolleras regelbundet.

De flesta med syndromet behöver habiliteringsinsatser, som också omfattar psykologiskt och socialt stöd. En del barn behöver läkemedel för att behandla adhd.

En fysioterapeut planerar insatser för att bevara rörligheten, stärka muskelfunktionen och förhindra ledfelställningar.

Vuxna behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd, liksom kontakt med specialister inom vuxensjukvården.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns 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

- Svenska Cri du Chat-sällskapet
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- 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
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2026.