

Aarskogs syndrom

Aarskogs syndrom kännetecknas av sen tillväxt, gemensamma utseendemässiga drag och förändringar av händer, fötter och könsorgan. Symtomen varierar mellan personer med syndromet. Nästan alla med Aarskogs syndrom är pojkar och män.

Aarskogs syndrom är ärftligt med ett X-kromosombundet nedärvningsmönster som gör att det nästan bara finns hos pojkar och män. Det finns ett 50-tal personer i världen med diagnosen Aarskogs syndrom.

SYM TOM

Under det första levnadsåret är tillväxten långsam men den normaliseras mellan två och fyra års ålder. Slutlängden för pojkar med syndromet brukar bli något under förväntad längd.

Många med Aarskogs syndrom har gemensamma utseendemässiga drag. Det typiska utseendet brukar vara tydligast under småbarnsåren. Det är till exempel vanligt att barn med syndromet har stort avstånd mellan ögonen och nedhängande ögonlock. Det främre hårfästet är ofta format som ett V. Öronen kan sitta lågt och har ofta tjocka örsnibbar.

Händerna och fötterna brukar vara korta och breda. Lillfingret är ofta kort och inåtböjt. Det är också vanligt med en tydlig fåra tvärs över handflatan och att det finns sammanväxningar av huden mellan fingrarna.

En typisk förändring av könsorganen hos pojkar med syndromet är ett hudveck som utgår från främre fästet av pungen och sträcker sig runt roten av penis. Hos en del mynnar urinröret på undersidan av penis och det är vanligt att testiklarna inte vandrat ned i pungen. Fler än hälften har ljumskbräck.

Flickor och kvinnor kan i undantagsfall ha symtom, som då är mycket lindriga. Det kan till exempel vara stort avstånd mellan ögonen och V-format hårfäste.

ORSAK

Aarskogs syndrom orsakas av en genmutation.

BEHANDLING

Förändringarna som barn med Aarskogs syndrom har bedöms och behandlas av specialister inom olika områden.

En handkirurg bedömer sammanväxningar av huden mellan fingrar. Förändringar i urinvägarna och könsorganen utreds och behandlas av en barnurolog. Barn med syndromet bör också undersökas av en ögonläkare. Nedhängande ögonlock som påverkar synfältet kan opereras.

Barnen behöver tidig kontakt med en barntandvårds-specialist eftersom en del med syndromet saknar tandanlag. En del har bettavvikelser som behöver behandlas med tandreglering.

Produktionen av tillväxthormon utreds ibland. Brist på tillväxthormon kan behandlas.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Operationer görs vid enheter för barnkirurgi vid universitetssjukhusen. Specialistkunskaper om tillväxtrubbningar hos barn finns vid universitetssjukhusens enheter för barn-endokrinologi.

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Aarskogs syndrom 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 oktober 2019.