



Beckwith-Wiedemanns syndrom

Beckwith-Wiedemanns syndrom påverkar kroppen på olika sätt. Barn med syndromet är ofta stora till växten när de föds och de flesta har förstorad tunga. Många har navelsträngsbräck. Under nyföddhetsperioden är det vanligt med lågt blodsocker. Syndromet ökar risken för tumörer under de första levnadsåren.

Varje år föds uppskattningsvis 10 barn i Sverige med Beckwith-Wiedemanns syndrom. Hos de flesta har syndromet uppkommit spontant. Några har en ärftlig form.

SYMPTOM

Nyfödda med syndromet är ofta stora till växten och har förstorad tunga. Symtomen är mest framträdande under nyföddhetsperioden. Många föds med navelsträngsbräck.

Nyfödda har ofta lågt blodsocker och blodsockernivån brukar därför kontrolleras under de första dygnet. Den förstorade tungan kan göra det svårt att suga, äta och dricka. Senare kan även bettet påverkas och hos en del påverkas talet. Hos några få påverkas andningen.

Barn med syndromet växer snabbt under barndomen och är ofta långa i förskoleåldern. Senare minskar tillväxttakten. Slutlängden brukar bli över förväntad längd. Kroppen kan växa asymmetriskt och hos en del blir den ena kroppshalvan större än den andra.

De inre organen kan vara förstorade. Oftast är det njurarna, levern, bukspottkörteln och binjurarna som är förstorade. Andra organ som urinvägarna och könsorganen kan också påverkas. En del barn med syndromet har medfödda hjärtfel.

Vanliga kännetecken är veck och gropar på ytteröronen. Många har kärllmissbildningar i pannan och nacken.

Hos några utvecklas tumörer under den tidiga barndomen. Den vanligaste tumörformen är Wilms tumör som är en elakartad njurtumör.

ORSAK

Syndromet orsakas av genförändringar på kromosom 11.

BEHANDLING

Barn med syndromet behöver samordnade insatser inom flera olika specialismråden.

Lågt blodsocker hos nyfödda behandlas med glukoslösning i blodet.

Större navelsträngsbräck opereras direkt efter födseln.

En logoped kan ge råd och stöd om barnet har svårt att äta eller att forma ljud på grund av den förstorade tungan. Hos en del opereras tungan för att förbättra funktionen.

Barn med syndromet följs upp regelbundet för att tidigt upptäcka eventuella tumörer. Tumörerna behandlas med läkemedel och operation. De flesta blir friska från tumören.

Några behöver habiliterande insatser.

En del vuxna med syndromet behöver fortsatt uppföljning av medicinska specialister.

RESURSER

Syndromet utreds och diagnostiseras 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

BWS Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Beckwith-Wiedemanns 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 januari 2020.