



# Börjeson-Forssman-Lehmanns syndrom

**Börjeson-Forssman-Lehmanns syndrom är ett ärftligt syndrom som hos pojkar och män kännetecknas av intellektuell funktionsnedsättning, kortväxthet, obesitas, nedsatt syn och gemensamma utseendemässiga drag. Flickor och kvinnor har oftast inga eller lindrigare symtom.**

I Sverige känner man endast till ett fåtal personer med Börjeson-Forssman-Lehmanns syndrom.

## Symtom

Nyfödda pojkar med syndromet har vanligen svårt att suga och att få i sig mat. Enstaka pojkar har gomspalt.

Pojkarna har en intellektuell funktionsnedsättning, som är medelsvår eller svår. Graden av påverkan på till exempel språk och tal, motorik, koncentrationsförmåga och uppmärksamhet varierar, men många behöver omfattande stöd.

Många har epilepsi.

Pojkar med syndromet har ett karaktäristiskt utseende, med kraftig fettinlagring i underhuden. Det medför obesitas särskilt kring bålén samt förstörade bröst och i många fall svullna kinder och ögonlock. Ungefär hälften är kortväxta, och många har avvikelser i fingrar, tår och fötter.

Hos en del är funktionen i nerver utanför hjärnan och ryggmärgen nedsatt (polyneuropati), men det ger vanligen inga svåra symtom. Många har avvikelser i huden, synnedsättning, underutvecklade könsorgan och testiklar som inte vandrat ner i pungen. Hörselnedsättning förekommer.

En del kvinnliga anlagsbärare har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning eller andra symtom som är lindrigare än hos pojkar och män, medan andra är helt symtomfria.

## Orsak

Börjeson-Forssman-Lehmanns syndrom orsakas av en förändring i en gen med betydelse för den tidiga fosterutvecklingen. Den påverkade genen finns på X-kromosomen, en av de könsbestämmande kromosomerna. Pojkar har bara en X-kromosom och får svårare symtom.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Börjeson-Forssman-Lehmanns syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till. Personer med syndromet behöver kontakt med olika specialister.

Barn som har svårt att äta utreds och behandlas av ett nutritionsteam. Barn som föds med gomspalt opereras tidigt.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Syn och hörsel kontrolleras tidigt. Barn med nedsatt syn eller hörsel kan behöva hjälpmedel.

Pojkar med syndromet behöver habiliteringsinsatser, som också kan innefatta syn- och hörselhabilitering. Det är viktigt att tidigt arbeta med alternativ och kompletterande kommunikation (AKK). Pojkarna behöver den särskilda pedagogik som används i den anpassade grundskolan och gymnasieskolan. Vuxna män med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

Flickor och kvinnor som har symtom behandlas på samma sätt som pojkar/män.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

## 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

- 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](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)  
Webbplats: [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad mars 2026.