



Cornelia de Langes syndrom

Cornelia de Langes syndrom är ett medfött syndrom som vanligen uppstår till följd av en nyuppkommen genförändring hos barnet. Syndromet kännetecknas bland annat av kortväxthet, intellektuell funktionsnedsättning och gemensamma utseendemässiga drag.

Antalet personer med Cornelia de Langes syndrom i Sverige är okänt, men uppskattningsvis föds 1–3 barn med syndromet varje år i landet.

Symtom

Symtomen varierar i omfattning och svårighetsgrad mellan olika personer, bland annat beroende på vilken gen som är påverkad. Den allvarligaste formen är den vanligaste och benämns klassisk eller typ I. Lindrigare former kallas typ II.

Nedsatt muskelspänning (hypotonus) är mycket vanligt under spädbarnstiden. Barn med syndromet har ofta svårt att suga, med matningssvårigheter och dålig tillväxt som följd.

Typiska utseendemässiga drag innefattar bland annat ökad behåring, kraftiga sammanvuxna ögonbryn, liten uppnäsa och haka. Missbildningar, ibland svåra, är vanligt av armar och händer. Även andra skelettavvikelser förekommer, däribland skolios. Kortväxthet är vanligt.

Omkring en tredjedel av barnen med syndromet har en medfödd hjärtnissbildning. Avvikelser kan även förekomma i mag-tarm-kanalen och i urinvägarna.

Hörselnedsättning av olika grad är mycket vanligt, och omkring hälften har någon påverkan på synen. I svårare fall förekommer dövblindhet. Många har epilepsi.

De allra flesta har en intellektuell funktionsnedsättning, som kan var lindrig till svår. Beteendevikelser är vanliga.

Orsak

Cornelia de Langes syndrom uppstår vanligen till följd av en nyuppkommen förändring i en av sex olika gener. Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen och bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Behandlingen vid Cornelia de Langes syndrom inriktas på att behandla och lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

Då de flesta med syndromet har symtom från flera organ behövs regelbunden kontakt med olika specialister, som hjärtläkare, ortoped, hand- och ortopedkirurg, mag-tarm-specialist, neurolog, urolog, ögonläkare och öronläkare.

Barn med syndromet behöver habiliteringsinsatser från tidig ålder, vilka kan innefatta syn- och hörsel-habilitering. Habiliteringen omfattar även psykologiskt och socialt stöd till barnet och de närstående.

I vuxen ålder behöver personer med syndromet fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården samt fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i sitt dagliga liv.

Resurser

Kunskap om Cornelia de Langes syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Barnkirurgi vid cochleaimplantat och medfött hjärtfel är nationell högspecialiserad vård (NHV) som utförs vid vissa universitetssjukhus med tillstånd av Socialstyrelsen.

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 för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU)
- 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

Publicerad december 2025.