



# Jouberts syndrom

Jouberts syndrom är ett medfött syndrom där mittdelen av lillhjärnan saknas helt eller delvis. Som nyfödda har barn med Jouberts syndrom ofta andningspåverkan, låg muskelspänning och svårt att äta. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning.

Antalet personer i Sverige som har Jouberts syndrom är inte känt. Uppskattningsvis föds 1 barn per år med syndromet i Sverige.

## Symtom

Redan vid födseln har barn med Jouberts syndrom ofta andningsstörningar. De andas snabbt och flämtande, omväxlande med att de har andningsuppehåll. Efter hand minskar ofta andningsproblemen. Under de första tre levnadsåren förekommer dock en ökad dödlighet bland de barn som har svåra andningsstörningar.

De flesta barn med syndromet har svårt att äta, framför allt under nyföddhetsperioden.

Barnen har låg muskelspänning och senare dålig balans. Rörelsemönstret är okoordinerat och ostadigt. De lär sig att gå sent. Även musklerna i ansiktet och svalget påverkas och talet kan bli hackigt och otydligt.

Intellektuell funktionsnedsättning är vanligt och svårighetsgraden varierar.

Knappt hälften har förändringar i näthinna som kan medföra synnedsättning. De flesta har en störning av ögonrörelserna.

En del har förändringar i njurarna som kan leda till nedsatt njurfunktion, och leversjukdom förekommer hos cirka 10 procent.

Många barn med Jouberts syndrom är hyperaktiva och har plötsliga humörsvingningar med återkommande känsloutbrott. En del av barnen har ett självska debeteende.

## Orsak

Jouberts syndrom orsakas av förändringar i en av flera olika gener. Det leder till brist på proteiner med betydelse för de primära ciliernas funktion. Cilierna är hårliknande utskott som finns på nästan alla kroppens celler. Det är oklart hur ciliernas nedsatta funktion ger upphov till avvikelserna.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Jouberts syndrom. Insatserna inriktas på att motverka och lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Vid svåra andningsproblem måste barnen övervakas och behandlas på sjukhus. Ibland behövs andningshjälp.

Om barnet har svårt att suga, äta och svälja kan näring ges via en sond eller knapp.

Njurfunktionen och leverfunktionen kontrolleras och följs upp regelbundet. Vid svårare njurskador kan det bli nödvändigt med dialys eller njurtransplantation.

Ögonen och synförmågan undersöks regelbundet under uppväxten.

Barn med Jouberts syndrom behöver rehabiliteringsinsatser som för många även innefattar synrehabilitering. Det är viktigt att tidigt arbeta med språklig stimulans och vid behov alternativ och kompletterande kommunikation.

Vuxna med Jouberts syndrom behöver fortsatt medicinsk uppföljning och en del behöver specialistvård. Många behöver rehabiliteringsinsatser och stöd i vardagslivet.

## Resurser

Kunskap om syndromet 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

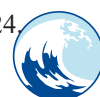
## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

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

Reviderad mars 2024.



ÅGRENKA