



Kardiofaciokutant syndrom

Kardiofaciokutant syndrom karaktäriseras av gemensamma utseendemässiga drag, medfödda hjärtfel samt avvikelser i hud och hår. Symtomen och deras svårighetsgrad varierar i hög grad mellan olika personer med syndromet.

Det finns inga säkra uppgifter om hur många som har kardiofaciokutant syndrom i Sverige.

Symtom

Nyfödda barn med kardiofaciokutant syndrom har ansiktsdrag som är karaktäristiska för syndromet. De flesta har hjärtfel och symtom från huden. Även uppfödningssvårigheter, försenad motorisk utveckling och intellektuell funktionsnedsättning är vanligt.

Flera olika hjärtfel förekommer. Hjärtfelet visar sig vanligen redan vid födseln. En del hjärtsymtom kan vara fortskridande, och hos en del personer tillkommer rytmrubbningar senare i livet.

Huden är torr och tjockare än vanligt. En del har eksem, och andra har iktyos, en hudsjukdom som medför torr, förtjockad och fjällig hud. Många har avvikande hår och naglar.

Barn med syndromet växer långsamt, har svårt att suga, kräks mycket och ökar inte i vikt som andra barn.

Många har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig, medelsvår eller svår. Den motoriska utvecklingen är försenad hos de flesta med syndromet, till vilket en låg muskelspänning kan bidra.

De flesta har symtom från ögonen som skelning, ögondarr, närsynthet eller nedsatt synförmåga.

Även skelettavvikelse, epilepsi, avvikelser i hjärnan, njurarna och genitalierna samt öroninflammationer och hörselnedsättning förekommer.

Orsak

Kardiofaciokutant syndrom orsakas av en förändring i en av flera gener med betydelse för regleringen av celledelning och celltillväxt. Genförändringen påverkar fosterutvecklingen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar kardiofaciokutant syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till. Uppföljningen och behandlingen anpassas individuellt.

En del hjärtfel behöver opereras. Vissa hjärtsymtom kan behandlas med läkemedel.

Om barnet har svårt att äta behövs kontakt med ett nutritionsteam som ger råd om kost, träning och hjälpmedel som kan underlätta ätandet. Barn som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat genom en sond.

Synen och hörseln kontrolleras tidigt, och undersöks regelbundet under uppväxten.

Personer med kardiofaciokutant syndrom kan behöva habiliterande insatser, som vid behov innefattar hörselhabilitering. Många barn med syndromet behöver specialpedagogiska insatser i förskola och skola eller anpassad skolgång. Psykologiskt stöd är viktigt.

Resurser

Hjärtkirurgi på barn och ungdomar är nationell högspecialiserad vård och utförs vid Skånes universitetssjukhus i Malmö/Lund och Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Vid universitetssjukhusen finns också 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
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- 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, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2025.