



Myhres syndrom

Myhres syndrom är ett ärftligt tillstånd som kännetecknas av förändringar i bindväven samt kortväxthet, hörselnedsättning, gemensamma utseendemässiga drag och intellektuell funktionsnedsättning. Förändringarna i bindväven är fortskridande. Symtomens svårighetsgrad varierar mellan olika personer med tillståndet.

Uppskattningsvis har 1 per 900 000 invånare Myhres syndrom.

Symtom

Personer med Myhres har förändringar i bindväven som leder till stela leder, förtjockad hud samt hjärt- och lungpåverkan. Ledstelheten tilltar successivt och medför sammanväxningar och begränsad rörlighet.

Olika medfödda typer av hjärtfel förekommer hos nyfödda med syndromet. Andra hjärt- och kärlavvikelser kan utvecklas senare. Förhöjt blodtryck är vanligt.

Med åren finns det risk för kroniska andningssvårigheter på grund att lungorna blir stela.

Det är vanligt med intellektuell funktionsnedsättning. De flesta har också en varierande grad av hörselnedsättning.

Skelettet kan ha en onormal form eller hållfasthet. Skolios förekommer. En del barn föds med otillräcklig gomfunktion eller läpp-, käk- och gomspalt. Tänder och bettfunktion kan också vara påverkade.

Hos både flickor och pojkar kan pubertetsutvecklingen starta för tidigt. De flesta vuxna med syndromet är kortvuxna och övervikt är vanligt.

Symtom från njur- och urinvägarna samt mag-tarmkanalen förekommer.

En del med syndromet har adhd eller autistiska drag.

Personer med syndromet kan ha låga nivåer av antikroppar, vilket medför en ökad känslighet för infektioner.

Orsak

Sjukdomen orsakas av en förändring i genen *SMAD4*. Det leder till att signalvägen TGF-beta påverkas. Under fosterutvecklingen reglerar signalvägen kropps- och organutvecklingen och efter födseln spelar den en viktig roll för bland annat tillväxten och bindvävens funktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Myhres syndrom, utan insatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppkommer. Vilka insatser som behövs varierar i hög grad mellan olika personer.

Om barnet inte får i sig tillräckligt med mat kan det bli nödvändigt att tillföra näring via en sond som förs ned i magsäcken. Ibland behövs en så kallad knapp.

Hjärta undersöks tidigt och en del hjärtfel kan behöva opereras. Blodtrycket kontrolleras regelbundet.

Läpp-, käk- och gomspalt opereras. Svår immunbrist behandlas med antikroppar och antibiotika.

Vid kroniska andningssvårigheter krävs uppföljning av lungfunktionen. Regelbunden kontakt med ortoped är nödvändigt för att följa upp den fortskridande stelheten i lederna. Skolios behandlas med korsett.

Hörseln kontrolleras regelbundet. Vid svår hörselnedsättning kan cochleaimplantat övervägas.

Vid operation finns risk för komplikationer på grund av nedsatt sårhäkning och att det kan bildas ett överskott av ärrbildande bindväv.

Personer med syndromet behöver habiliterande insatser.

Det är viktigt med psykologiskt stöd till hela familjen.

Resurser

Kunskap om sjukdomen 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.

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad februari 2025.