

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Pfeiffers syndrom

Pfeiffers syndrom innebär förändringar i skelettet som påverkar skallen och ansiktet. Symtomen märks vid födseln då barn med syndromet har annorlunda huvudform, utstående ögon och missbildningar av händerna och fötterna. Symtomens svårighetsgrad varierar från mindre förändringar till svåra skullmissbildningar. Hos en del är tillståndet livshotande.

Pfeiffers syndrom är ärftligt men uppkommer ibland som en nymutation. Uppskattningsvis finns Pfeiffers syndrom hos 5–10 barn per 10 miljoner nyfödda. Syndromet delas in i tre typer. Typ 1 är en lindrigare form. Typ 2 och typ 3 är svårare.

SYM TOM

Den annorlunda huvudformen beror på att sömmarna mellan skallbenen sluts för tidigt. En del med Pfeiffers syndrom har svåra skullmissbildningar och andra symtom som gör att tillståndet är livshotande.

Hos de flesta barn med Pfeiffers syndrom är ögonen utstående och hos en del kan ögonlocken inte slutas. Många har liten överkäke och hög och smal gom. Det kan göra det svårt för barnen att suga, svälja och tugga.

Sammanväxningar av skallbenen kan leda till att trycket i huvudet ökar. Det kan påverka synnerven och leda till synnedsättning om det inte behandlas. En del barn med syndromet har hydrocefalus som innebär att det samlas vätska i och runt hjärnan. Det kan bidra till att trycket i huvudet ökar.

Trånga luftvägar kan påverka andningen. Det är vanligt med återkommande öroninflammationer. Många har nedsatt hörsel.

Hos barn med Pfeiffers syndrom är tummarna och stortårna korta och breda och pekar ofta utåt från de andra fingrarna och tårna.

Syndromet kan leda till intellektuell funktionsnedsättning av varierande svårighetsgrad. Vid typ 1 är den oftast lindrig.

ORSAK

Pfeiffers syndrom beror på en genförändring som påverkar skelettutvecklingen under fosterstadiet.

BEHANDLING

Andningsfunktionen, sugförmågan och trycket i huvudet bedöms tidigt hos nyfödda med syndromet.

Förändringarna i skallbenen och ansiktsskelettet bedöms och utreds av specialister i ett kraniofacialt team som gör en behandlingsplan.

Personer med Pfeiffers syndrom behöver opereras flera gånger under barndomen och upp till vuxen ålder. Behandlingen planeras utifrån varje persons behov, bland annat med hänsyn till hur skelettet växer. Samtal med psykolog är ett stöd i samband med operationerna, både för den som har syndromet och för de närstående.

Barn och vuxna som har en intellektuell funktionsnedsättning behöver habilitering.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Behandlingen av missbildningarna i skallen och ansiktet görs vid Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg och vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Kraniofaciala föreningen i Sverige
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Pfeiffers syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Reviderad februari 2020.