



Phelan-McDermids syndrom

Phelan-McDermids syndrom är ett medfött syndrom som i de flesta fall beror på en kromosomavvikelse. De vanligaste symtomen är låg muskelspänning under nyföddhetsperioden, sen motorisk utveckling, utebliven eller kraftigt försenad tal- och språkutveckling samt intellektuell funktionsnedsättning och autismliknande symtom.

Det är inte känt hur vanligt syndromet är i Sverige. I en nederländsk studie uppskattas att 3 barn av 100 000 födda har syndromet. Sannolikt finns det många personer med syndromet som ännu inte fått diagnosen fastställd.

Symtom

Syndromets omfattning och svårighetsgrad skiljer sig mycket åt mellan olika personer.

Flera olika organ kan påverkas, som ögon, öron, tänder, njurar, hjärta och hjärna. Hos nyfödda är nedsatt muskelspänning vanligt, vilket kan leda till ätsvårigheter.

Barnen har vanligtvis påverkad motorisk och språklig utveckling. De flesta med syndromet har en måttlig eller svår intellektuell funktionsnedsättning. En fjärdedel till hälften har epilepsi. Många med syndromet har autistiska symtom, och psykiatriska sjukdomar är vanligare än i övriga befolkningen.

Medfödda hjärtfel förekommer hos en del, liksom avvikelser i njurar och urinvägar. Många barn får upprepade öroninflammationer, och hörselnedsättning är vanligt.

Orsak

Orsaken är genetisk och beror vanligtvis på att det saknas en liten del på kromosom 22, eller i sällsynta fall att det finns en förändring i en gen på samma kromosom. Syndromet är sällan nedärvt.

Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen och kan bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Det finns ingen botande behandling för Phelan-McDermids syndrom. Åtskilligt kan göras för att behandla enskilda symtom och kompensera för funktionsnedsättningarna. Det är viktigt att samordna bedömning, behandling och habilitering.

Många med syndromet har symtom från flera olika organ och kan därför behöva kontakt med olika specialister. Alla med syndromet bör fortlöpande följas upp av läkare med kunskap inom neurologi och habilitering.

Barnet och familjen behöver habiliteringsinsatser som fortsätter i vuxen ålder. Det är viktigt att tillgodose familjens behov av psykologiskt och socialt stöd samt avlösning.

Resurser

Kunskap om Phelan-McDermids syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik 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

- Autism och Aspergerförbundet
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Svenska Epilepsiförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad februari 2022.