



Primär mikrocefali och Seckels syndrom

Primär mikrocefali kännetecknas av medfött litet huvud och liten hjärna samt intellektuell funktionsnedsättning. Primär mikrocefali i kombination med uttalad kortväxthet brukar benämnas Seckels syndrom.

I Sverige föds ungefär ett barn per år med primär mikrocefali. Hur många som har Seckels syndrom är okänt.

Symtom

Barn med primär mikrocefali har redan från födseln ett huvud som är mindre än förväntat på grund av att hjärnan är liten, med avvikelser särskilt i storhjärnan.

Hos de flesta medför störningen av hjärnans tillväxt och utveckling en intellektuell funktionsnedsättning, som vanligen är lindrig eller medelsvår.

Språk-, motorik- och kommunikationsutvecklingen är vanligen påverkad. En del barn har en ökad muskelspänning eller koordinationssvårigheter. Epilepsi kan förekomma.

Det är vanligt att personer med primär mikrocefali är kortväxta. Om barnets längd vid födseln påtagligt underskrider genomsnittslängden för nyfödda ställs diagnosen Seckels syndrom.

En del barn med Seckels syndrom har också skelettavvikelser som sned rygg, höfter som går ur led, avvikande fingrar eller avsaknad av ett revbenspar. Några har avvikelser i munhåla och tänder.

Livslängden kan vara kortare än förväntat för personer med primär mikrocefali eller Seckels syndrom.

Orsak

Primär mikrocefali orsakas av förändringar i någon av flera olika gener med betydelse för hjärnans utveckling. Seckels syndrom orsakas av förändringar i gener som även påverkar tillväxten utanför hjärnan.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar primär mikrocefali och Seckels syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Missbildningar och symtom behandlas av specialister inom olika områden där habilitering ingår.

De habiliterande insatserna planeras utifrån barnets behov och förutsättningar, varierar över tid och sker i nära samverkan med närstående och andra i barnets nätverk.

Det är angeläget att tidigt arbeta med språklig stimulans samt alternativ och kompletterande kommunikation (AKK).

De flesta barn med syndromet behöver den särskilda pedagogik som används i den anpassade grundskolan och gymnasieskolan.

En del behöver olika hjälpmedel och anpassningar.

Vuxna med syndromet behöver fortsatta individuellt utformade habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Expertteam för syndrom med medfödda missbildningar och intellektuell funktionsnedsättning finns vid Akademiska sjukhuset, Uppsala, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, och Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.

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

Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2026.