



Smith-Magenis syndrom

Smith-Magenis syndrom är ett medfött syndrom som i de flesta fall beror på en kromosomavvikelse. Det kännetecknas av intellektuell funktionsnedsättning, vanligen i kombination med kronisk sömnstörning och olika beteendeavvikelser. Till syndromet hör också gemensamma utseendemässiga drag och kortväxthet.

Uppskattningsvis finns Smith-Magenis syndrom hos omkring 5–7 personer per 100 000 födda. Uppgiften är osäker, eftersom det kan vara svårt att ställa diagnosen. I Sverige är ett 40-tal personer kända med syndromet.

Symtom

Symtomen vid Smith-Magenis syndrom varierar mellan olika individer och kan vara av olika svårighetsgrad.

Barnen har vanligtvis sen motorisk och språklig utveckling. De flesta med syndromet har en lindrig eller måttlig intellektuell funktionsnedsättning.

En majoritet har också sömnstörningar som påverkar dygnsrytmen, utåtagerande beteende och autism. De typiska utseendemässiga dragen blir mer tydliga med åren.

Flera olika organ kan påverkas, som ögon, öron, tänder, njurar, skelett, hjärta och hjärna. Medfödda hjärtfel är vanliga, liksom förändringar i sköldkörtelfunktionen och urinvägarna. Gombfunktionen är ofta försämrade, vilket kan ge svårigheter att suga och svälja. Många barn får upprepade öroninflammationer och hörselnedsättning är vanligt.

Nedsatt känsel och minskad smärtekänslighet, samt låg muskelspänning är andra vanliga symtom.

Orsak

Orsaken är vanligtvis att det saknas en liten del på kromosom 17 i arvmassan, eller i sällsynta fall en gen som är förändrad. Syndromet är sällan nedärvt.

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

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Smith-Magenis syndrom. Vården inriktas i stället på att behandla och lindra de olika symtomen, samt kompensera för funktionsnedsättningarna som de kan ge upphov till.

Beroende på vilka organ som är påverkade deltar olika specialister i utredningen och behandlingen. Det är viktigt med samordnade och individuella behandlingsinsatser.

Barn med Smith-Magenis syndrom behöver habiliteringsinsatser, som fortsätter upp i vuxen ålder. Det är viktigt att tillgodose hela familjens behov av psykologiskt och socialt stöd samt avlastning.

Resurser

Kunskap om Smith-Magenis syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Medfödda hjärtfel opereras vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund.

Specialisttandvård vid sällsynta hälsotillstånd finns vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping och vid Mun-H-Center i Göteborg.

Vid universitetssjukhusen finns 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

- Föreningen Smith-Magenis Syndrom
- 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.

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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

Reviderad i juli 2021.

