



Trikorinofalangealt syndrom

Trikorinofalangealt syndrom kännetecknas av avvikelser i hårväxten, ansiktsdragen och skelettet. Syndromet förekommer i två former. Vid typ 2 uppkommer utöver de gemensamma symtomen även broskutväxter på skelettet samt intellektuell funktionsnedsättning.

I Sverige känner man till ett fåtal personer med trikorinofalangealt syndrom. Trikorinofalangealt syndrom typ 1 är vanligast.

Symtom

Gemensamt för de två formerna av trikorinofalangealt syndrom är skelettavvikelser, sparsam hårväxt, gemensamma utseendemässiga drag samt korta, avvikande fingrar.

Barnen har en genomsnittlig längd vid födseln, men växer sedan inte i samma takt som andra barn och blir kortare än förväntat. Fingrarna har ett krokigt utseende med svullna leder. Många har platta fötter. Skelettet och lederna kan också påverkas på andra sätt, särskilt i ryggen och bröstkorget. Det leder till smärta och inskränkt rörlighet.

Personer med syndromet har sparsam hårväxt, med tunt och sprött huvudhår. Många har ovanligt tjocka ögonbryn som är sammanväxta i mitten. Andra kan sakna ögonbryn helt.

Ansiktsdragen är karaktäristiska för syndromet, med päronformad näsa, ovanligt lång färra mellan näsa och mun, tunn överläpp och stora öron.

Vid trikorinofalangealt syndrom typ 2 förekommer även broskutväxter. De utvecklas på de långa rörbenen, revbenen och skulderbladen, och kan ytterligare inskränka rörligheten. Barn med typ 2 har låg bentäthet och en förhöjd risk för frakturer. Ungefär två tredjedelar av alla med typ 2 har intellektuell funktionsnedsättning, som vanligen är lindrig till medelsvår.

Vid båda formerna förekommer bettavvikelser, njuravvikelser, hörselnedsättning och hjärtfel.

Orsak

Trikorinofalangealt syndrom orsakas av en förändring i en gen med betydelse för hårets, broskets och skelettets utveckling. Vid typ 2 påverkas också andra närliggande gener.

Behandling

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

Ortopediska operationer kan behövas för att bevara rörligheten. Värk kan dämpas med smärtlindrande läkemedel. Broskutväxter opereras bort vid behov. Barnen behöver stöd att träna upp, utveckla och behålla sin rörelseförmåga.

Ett fullgott intag av kalcium och vitamin D är viktigt. Vid en ökad risk för frakturer kan läkemedel som minskar nedbrytningen av ben behövas.

Njurar, hjärta och hörsel kontrolleras tidigt.

En del barn behöver tandreglering.

Personer med rörelsenedsättning kan behöva anpassningar och hjälpmedel. En del barn med intellektuell funktionsnedsättning behöver anpassad skolgång.

Resurser

Kunskap om trikorinofalangealt syndrom finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- 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 november 2025.