

Trisomi-mosaik- syndrom

Trisomi-mosaiksyndrom är medfödda kromosomavvikelse som innebär att det finns en extra kromosom i en del av kroppens celler. Det kan leda till en stor variation av symtom med olika svårighetsgrad. Gemensamt för de flesta med trisomi-mosaiksyndrom är långsam tillväxt och sen motorisk utveckling, sidoskillnader i storlek mellan kroppshalvorna och fläckvisa pigmentförändringar. En del har en intellektuell funktionsnedsättning.

Trisomi-mosaiksyndrom är oftast inte ärftligt. Uppskattningsvis har 25 per 100 000 nyfödda barn någon form av trisomi-mosaicism. Det skulle innebära att det i Sverige föds 25 barn med trisomi-mosaiksyndrom varje år, men man känner bara till några få. Vanligast är trisomi-mosaicism för kromosom 8, 9, 14, 18 och 21, men trisomi-mosaicism finns även för andra kromosomer.

SYM TOM

De flesta barn med trisomi-mosaiksyndrom växer långsamt och den motoriska utvecklingen brukar vara sen. Många har sidoskillnader i storlek mellan kroppshalvorna. Det är också vanligt med fläckvisa pigmentförändringar.

Hos en del finns medfödda hjärtfel. Det kan också finnas missbildningar av urinvägarna och könsorganen. En del har diafragmabräck eller navelbräck. Några har gomspalt.

Trisomi-mosaiksyndrom leder ibland till epilepsi.

En del har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig, medelsvår eller svår.

ORSAK

Trisomi-mosaiksyndrom orsakas av att det i kroppens celler finns en blandning av celler med normal kromosomuppsättning och celler med en extra kromosom.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och habilitering samordnas. Insatserna anpassas efter varje barns behov och fortsätter i vuxen ålder. Behovet av stöd varierar mellan personer med syndromet.

RESURSER

Genetisk diagnostik görs vid avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om trisomi-mosaiksyndromet 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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2019.