

INTRESSEORGANISATIONER

BWS Sverige

e-post bwssverige@gmail.com

www.bwssverige.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Box 1386, 172 27 Sundbyberg

tel 08-764 49 99

e-post info@sallsyntadiagnoser.se

www.sallsyntadiagnoser.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Beckwith-Wiedemanns syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet

Box 422, 405 30 Göteborg

tel 031-786 55 90

e-post ovanligadiagnoser@gu.se

www.ovanligadiagnoser.gu.se



GÖTEBORGS UNIVERSITET



Beckwith-
Wiedemanns
syndrom

BECKWITH-WIEDEMANNSSYNDROM

De mest påtagliga symtomen som barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom har vid födseln är navelsträngsbräck, förstora tunga och storväxthet. Ibland är den ena kroppshalvan större än den andra.

- Det föds uppskattningsvis 5-10 barn varje år i Sverige med Beckwith-Wiedemanns syndrom.
- Orsaken till syndromet är en obalans i regleringen av vissa gener på kromosom 11. Hos 85 procent uppträder felet för första gången hos en enstaka person och är inte ärftligt. Övriga 15 procent har en ärftlig form.
- Symtomen varierar mycket mellan olika personer med syndromet. Det finns också en viss koppling mellan de genetiska orsaksmekanismerna och symtombilden. De flesta svårigheterna uppkommer under barndomen, men enstaka personer får sin diagnos först i vuxen ålder.

Vid födseln är barnet oftast storväxt och de inre organen kan vara förstora i olika grad. Framför allt är det vanligt att muskulaturen och de flesta bukorgan, som njurar, lever, bukspottkörtel och binjurar, är förstora. Förstoringen av tungmuskulaturen är karaktäristisk. Med åldern brukar tungans storlek och kroppsasymmetrin bli mindre framträdande.

Cirka 75 procent föds med navelsträngsbräck. Veck och gropar på ytterörnen samt kärmissbildning i pannan och nacken är vanliga.

Avvikelse i urinvägarna och könsorganen kan också förekomma, liksom hjärtmissbildning, gomspalt och ljumskbräck.

Hos 5-10 procent utvecklas tumörer under den tidiga barndomen. Den vanligaste tumörformen är Wilms njurtumör.

- Diagnosen ställs utifrån karaktäristiska symtom som finns vid födseln. I många fall kan den styrkas med DNA-analys.
- Blodsockernivån kontrolleras de första levnadsdygnen och låga nivåer behandlas direkt. Större navelsträngsbräck, där en del av tarmen ligger utanför buken, behöver opereras omedelbart. På grund av risken för tumörer kontrolleras barnen noggrant de första åtta åren. Efter denna ålder minskar risken.

Kontakt med en barntandvårdsspecialist behövs också. Stöd av logoped kan behövas om det är svårt att äta och forma tungspetsljud.

Barn med påtaglig kroppsasymmetri kan behöva hjälp av fysioterapeut med träningsprogram för att förbättra koordinationen.

Det är viktigt med information till omgivningen eftersom barnets ålder kan missbedömas på grund av storväxtheten. Kognitiva funktioner är sällan påverkade.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn med syndromet som kontrolleras och behandlas för tumörer har i regel kontakt med ett barnonkologiskt centrum vid regionsjukhusen.

Kunskap om behandling av blodsockernivåer och avvikande tillväxt finns på barnendokrinologiska enheter vid regionsjukhusen.

SAMHÄLLETETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.