

## HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna  
med utvecklingsstörning  
Box 6436, 113 82 Stockholm  
tel 08-508 866 00  
e-post [fub@fub.se](mailto:fub@fub.se)  
[www.fub.se](http://www.fub.se)

## SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om orofaciodigitalt syndrom I och II 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.

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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)  
[www.ovanligadiagnoser.gu.se](http://www.ovanligadiagnoser.gu.se)

Databasen finns på  
[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)



GÖTEBORGS UNIVERSITET



## Orofaciodigitalt syndrom I och II

## OROFACIODIGITALT SYNDROM I OCH II

Orofaciodigitalt syndrom (OFD) är samlingsnamn för en grupp sällsynta, ärftliga syndrom som medför missbildningar av mun och ansikte samt av händer och fötter. OFD I och II är de vanligaste orofaciodigitala syndromen.

- Uppskattningsvis har ett barn per 100 000 nyfödda någon typ av orofaciodigitalt syndrom. OFD I förekommer bara hos kvinnor, och man uppskattar att en av 50 000-250 000 flickor föds med syndromet. Endast ett fåtal personer med OFD II finns diagnostiserade i Sverige.
- Orsaken är en förändring i ett arvsanlag. I de flesta fall av OFD I uppträder felet i arvsmassan för första gången men kan sedan ärvas vidare. Manliga anlagsbärande foster överlever inte utan graviditeten slutar med missfall. Vid OFD II måste båda föräldrarna vara bärare av den muterade genen. Risken att få ett barn med syndromet är då 25 procent.
- Det är vanligt med läpp-, gom- eller tungspalt, avvikande tänder, speciella ansiktsdrag, extra eller hopväxta fingrar och tår, hjärnmissbildningar och försenad utveckling vid både OFD I och II.  
Vid OFD I förekommer ofta polycystisk njursjukdom, vilket skiljer det från övriga OFD-syndrom, medan hörselnedsättning är vanligt vid OFD II.
- Diagnosen ställs med hjälp av yttre tecken och med skelettröntgen. För OFD I finns möjlighet till DNA-baserad diagnostik.

- Behandlingen är till stor del kirurgisk. Läpp-, gom- och tungspalt opereras på plastikkirurgisk klinik. Det är viktigt med tidig kontakt med logoped, som kan följa barnets språkutveckling, stimulera munmotoriken och ge råd och stöd för att underlätta vid måltiderna. Barnen bör också tidigt få kontakt med tandvården för hjälp med förebyggande tandvård och munhälsa.

Upprepade öroninfektioner behandlas av öron-, näs- och Halsläkare. Vid hörselnedsättning behövs kontakt med hörselvården.

Avvikelse av fingrar och tår korrigeras med operationer.

Om njurarna slutar fungera måste deras funktion ersättas av dialysbehandling. Transplantation kan helt återställa normal njurfunktion.

Barn med orofaciodigitalt syndrom behöver tidigt kontakt med ett habiliteringsteam. De barn som har en utvecklingsstörning bör få specialpedagogiska insatser. Både barn och föräldrar bör erbjudas psykologiskt och socialt stöd.

Vuxna personer med orofaciodigitalt syndrom kan behöva fortsatta habiliteringsinsatser.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Svenskt centrum för barn och ungdomar med missbildningar och syndrom vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

## SAMHÄLLET S TÖDINSATSER

**SAMHÄLLET** ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. Ett funktionshinder eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan behovet och graden av funktionsnedsättning avgör. Kommunen har 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. Den som har omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Kontakta kommunens biståndsbedömare, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

**LANDSTINGET OCH KOMMUNEN** har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information kan ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

**FÖRSÄKRINGSKASSAN** handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning. Kontakta försäkringskassan för mer information.