

18p-deletionssyndromet

18p-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

18p-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. Det föds omkring 1-2 barn med syndromet varje år.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet kan ha svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har läpp- och/eller gomspalt som kan göra att de har svårt att äta.

Hjärtfel förekommer hos en del med syndromet. Många har missbildningar i hjärnan och några har epilepsi.

Ibland har barnen missbildningar i urinvägarna och de yttre könsorganen. En del har en missbildning i ryggraden som påverkar funktioner i urinblåsan och tarmarna. Barnen kan också ha förändringar i skelettet som leder till snedställda fötter, sned rygg och framskjuten eller insjunken bröstorg.

En del barn med syndromet skelar och har snabba, ofrivilliga ögonrörelser. Synen kan också påverkas av brytningsfel och grå starr. Många har ögonlock som hänger ner och begränsar synfältet. Några har nedsatt hörsel.

En del har brist på sköldkörtelhormon eller tillväxthormon. Några utvecklar diabetes typ 1. Andra får lätt infektioner och autoimmuna sjukdomar som ledgångsreumatism.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som är lindrig eller måttlig. Tal- och språkutvecklingen är ofta sen. Framför allt påverkas förmågan att uttrycka sig. En del har autistiska drag eller autism.

ORSAK

18p-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 18. Deletionen leder till olika symtom.

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 PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna 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 kromosomavvikelser
FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om 18p-deletionssyndromet 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 juni 2018.