

9p-deletionssyndromet

9p-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Symtomen varierar, men de flesta har en intellektuell funktionsnedsättning. Andra symptom kan vara låg muskelspänning och att sömnen mellan skallens ben i pannan slutits för tidigt vilket påverkar huvudets form. Många har ljumskbräck eller navelbräck och en del har lindriga hjärtfel.

9p-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds ungefär två barn med syndromet varje år.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. Barnen kan ha gastroesofageal reflux som innebär att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen. Det kan orsaka kräkningar och smärta.

Den låga muskelspänningen påverkar den motoriska utvecklingen och bidrar till att det dröjer innan barnen lär sig sitta, krypa och gå. Muskelspänningen ökar för det mesta under de första levnadsåren och blir normal.

Hos många har sömnen mellan pannbenen slutits för tidigt och det påverkar huvudets form. Ibland finns förändringar i hjärnan. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara allt från lindrig till svår.

En del har överrörliga leder och instabila höftleder. Ryggen kan också vara sned. Hos några är könsutvecklingen påverkad och det kan göra det svårt att fastställa könet på barnet.

Ljumskbräck och navelbräck är vanligt och några har stora bukväggsbräck. En del har hjärtfel, men de brukar vara lindriga. Några har ökad mottaglighet för infektioner.

ORSAK

9p-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en liten del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 9.

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 9p-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 juli 2018.