

Floating-Harbor-syndromet

Floating-Harborsyndromet påverkar utvecklingen av flera organ. Typiskt för syndromet är sen skelettmognad och kortväxthet. Många har gemensamma utseendemässiga drag och hos en del är skullformen påverkad. Missbildningar i hjärtat och njurarna kan också förekomma. De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig. Talutvecklingen brukar vara sen men de flesta förstår mer än de kan uttrycka.

Floating-Harborsyndromet kan vara ärftligt men uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige finns ett tiotal personer med syndromet.

SYM TOM

Barn med syndromet har ofta låg födelsevikt och är kortare än förväntat. Många har ättsvårigheter och en del har gastroesofageal reflux som kan göra att barnen kräks. Några är överkänsliga mot gluten.

De utseendemässiga drag som är typiska för syndromet märks ibland hos nyfödda men blir tydligare i 3–4-årsåldern. Barn med syndromet kan till exempel ha trekantig ansiktsform, framträdande näsa och bred mun. Skullformen kan vara påverkad av att en söm mellan skallbenen slutits för tidigt under fosterstadiet.

En del har medfött hjärtfel eller missbildningar i njurarna och urinvägarna.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig. Tal- och språkutvecklingen är sen och beror ofta på svårigheter att forma ljud och uttrycka sig. Rösterna hos barn med syndromet kan låta gäll och nasal.

ORSAK

Floating-Harborsyndromet orsakas av en genmutation som påverkar organutvecklingen under fosterstadiet.

BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Ättsvårigheter utreds av ett nutritionsteam. Barn som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat genom en sond. Alla barn med syndromet bör utredas för glutenintolerans, vilket i första hand sker genom ett blodprov.

Den förändrade skullformen som en del barn med syndromet har behöver oftast inte behandlas.

Hjärtat undersöks av en barnhjärtläkare och missbildningar i njurar och urinvägar utreds och behandlas av en barnurolog.

En del personer med syndromet behöver habiliterande insatser. Olika hjälpmedel och anpassningar av bostaden, skolan och arbetsplatsen kan underlätta vardagslivet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Syndromet kan utredas och diagnostiseras vid regionsjukhusens barn- och ungdomskliniker.

Vid universitetssjukhusen finns 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

Föreningen för kortväxta

Svenska Celiakiförbundet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Floating-Harborsyndromet 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 mars 2019.