

Gillespies syndrom

Barn som föds med Gillespies syndrom saknar delar av regnbågshinnan i ögonen och är mycket ljuskänsliga. Förändringarna i ögonen brukar märkas redan vid födseln. De har också svårt att styra över sina muskler. Symtomen från musklerna kommer under barnens första år. Barn med syndromet brukar också ha en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är lindrig.

Gillespies syndrom är ärftligt. En person per miljon invånare beräknas ha syndromet och i Sverige finns ett fåtal med diagnosen.

SYMPTOM

Barn med Gillespies syndrom föds med stora pupiller som inte reagerar på ljus. Förändringen beror på att delar av regnbågshinnan i ögonen saknas och det gör att barnen blir mycket ljuskänsliga. Förändringen kallas aniridi. Barn med syndromet kan också ha synnedsättning som beror på förändringar på näthinnan, synnerven och gula fläcken.

Under det första året får barnet fler symtom. Muskelspänningen i kroppen är låg och barnets motoriska utveckling är påverkad. Det märks när barnet försöker gripa med händerna, sitta, hålla balansen eller gå. Eftersom musklerna i munnen också är påverkade brukar talet dröja.

De flesta med Gillespies syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning.

Några har nedsatt hörsel och ibland finns missbildningar av kotor och tarmar. Enstaka barn med syndromet föds med förträngningar av lungpulsådern.

ORSAK

Gillespies syndrom orsakas av en förändring i en gen. Förändringen uppstår oftast som en nymutation, men kan också vara ärftlig.

BEHANDLING

En ögonläkare kan tidigt se vilka förändringar i ögonen barnen har och hur de påverkar synen. Ljuskänsligheten gör att barnen brukar behöva glasögon som skyddar mot ljus. Barnen behöver också synhabilitering och stöd för att utveckla och träna sin rörelseförmåga. En del barn med Gillespies syndrom använder rullstol.

De habiliterande insatserna fortsätter upp i vuxen ålder då de flesta med Gillespies syndrom behöver stöd i det dagliga livet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurscenter syn finns i Stockholm och Örebro och erbjuder specialpedagogiska utredningar för barn och ungdomar med nedsatt syn och andra funktionsnedsättningar.

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

Aniridi Sverige

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

SRF, Synskadades Riksförbund

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Gillespies syndrom 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 januari 2018.