

Heterotaxisyndromet

Heterotaxisyndromet innebär att organen i bålen inte finns på sina vanliga platser. I normala fall ligger magsäcken och mjälten på vänster sida av kroppen, medan levern finns på höger sida. Hos en person med syndromet kan organen i stället vara organiserade som om kroppen hade två vänstersidor eller två högersidor. Organen kan också vara missbildade. Många med syndromet har hjärtfel.

Heterotaxisyndromet är ibland ärftligt, men det vanligaste är att bara en person i en familj har syndromet. I Sverige föds ungefär 10 barn om året med heterotaxisyndromet.

SYM TOM

Symtomen beror på vilka organ som är påverkade. Symtomen skiljer sig också åt mellan personer som har organ organiserade som två vänstersidor och personer som har organ organiserade som två högersidor.

Många med syndromet föds med missbildningar av hjärtat. Tidiga symtom är blåaktig hud, påverkad andning och åtsvårigheter. Missbildningarna varierar från mindre till mer komplicerade hjärtfel. De som har svåra hjärtfel har ofta svåra missbildningar även i andra organ.

En del med syndromet saknar mjälte, andra har flera små mjältar. Förändringarna påverkar ofta immunsystemet. Tarmarna kan ligga fel och orsaka svåra symtom som tarmvred. Levern kan vara placerad mitt i kroppen och det händer att gallvägarna från levern är avstängda. Det kan leda till långvarig gulsot och åtsvårigheter som kan övergå i livshotande tillstånd. Andra missbildningar kan finnas i njurarna och urinvägarna, lungorna och andningsvägarna, skelettet, centrala nervsystemet och ögonen. Symtomens svårighetsgrad varierar mellan personer med syndromet.

ORSAK

Missbildningarna kan ibland kopplas till genförändringar som påverkar fosterutvecklingen under vecka 1–4. Det är då organen i kroppen organiseras i en vänstersida och en högersida. Ibland hittar man ingen förklaring till varför syndromet uppstår.

BEHANDLING

Behovet av behandling och stöd beror på hur svåra symtomen är. Svåra hjärtfel opereras. Det gäller också missbildningar i levern som kan innebära livshotande tillstånd. Andra missbildningar bedöms och opereras vid behov. En del med syndromet behöver förebyggande behandling med antibiotika och vaccinationer eftersom immunsystemet är påverkat. Åtsvårigheter utreds och behandlas av specialister.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om heterotaxisyndromet 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 oktober 2018.