

Kabukisyndromet

Kabukisyndromet innebär sen motorisk och kognitiv utveckling, långsam tillväxt och missbildningar bland annat i skelettet och hjärtat. Många har epilepsi. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Personer med syndromet brukar ha gemensamma utseendemässiga drag och kuddiga fingertoppar som är typiska för Kabukisyndromet.

Kabukisyndromet kan vara ärftligt men uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds 3–4 barn om året med syndromet.

SYM TOM

Syndromet leder till missbildningar och symtom från flera organsystem. Symtomen skiljer sig åt mellan personer med syndromet.

Nyfödda brukar ha låg muskelspänning som gör att de kan ha svårt att suga och få i sig näring. Barnen kan också ha gastroesofageal reflux som innebär att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen. Det kan orsaka kräkningar och smärta.

Det är vanligt att nyfödda med syndromet har höftleder som är ostabila eller ur led. Den låga muskelspänningen kan bidra till att det dröjer innan barnen lär sig sitta, krypa och gå. Barnen växer långsamt och brukar bli korta.

Personer med Kabukisyndromet har ofta gemensamma utseendemässiga drag som brukar bli tydligare med åren. Ögonen brukar ha långa ögonspringor och långa ögonfransar. Öronen brukar vara stora och lätt framåtböjda upptill. Många har kuddiga fingertoppar och lillfingret kan vara böjt.

En del med syndromet har medfött hjärtfel. Det kan också finnas medfödda förändringar i urinvägarna och könsorganen. Lederna är ofta överrörliga och en del har förändringar i gommen. Ökad mottaglighet för infektioner är också vanligt.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig eller medelsvår. Många med Kabukisyndromet har epilepsi.

ORSAK

Kabukisyndromet orsakas av en mutation i en gen som påverkar funktionen hos flera andra gener. Det gör att personer med syndromet har symtom från flera organsystem.

BEHANDLING

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

Mottagningar för klinisk genetik finns 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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Kabukisyndromet 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 maj 2019.