



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Markörkromosom 15-syndromet

Markörkromosom 15-syndromet innebär att man föds med en extra kromosom. Det leder till intellektuell funktionsnedsättning, sen motorisk utveckling och låg muskelspänning. De flesta med syndromet har autism och en del har adhd. Många får epilepsi.

Markörkromosom 15-syndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds ungefär två barn om året med syndromet.

SYM TOM

De allra flesta med markörkromosom 15-syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara måttlig till svår. Förmågan att tala är påverkad. Det är vanligt med autism och några med syndromet har adhd. Många får epilepsi, som ibland är svårbehandlad.

Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. Barnen kan också 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 gå. Barnen kan ha svårt att samordna sina rörelser vilket gör att de ibland uppfattas som klumpiga.

Ryggen kan bli sned och en del får en ökad böjning i bröstryggen.

ORSAK

Markörkromosom 15-syndromet orsakas av en extra kromosom som består av kromosommaterial från kromosom 15. De gener som inkluderas i markörkromosomen finns då i för många kopior, vilket leder till olika symtom.

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 på avdelningar 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 markörkromosom 15-syndromet 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.