

Sjögren-Larssons syndrom

Personer med Sjögren-Larssons syndrom har hudförändringar, motorisk funktionsnedsättning med ökad muskelspänning och intellektuell funktionsnedsättning. Symtomens svårighetsgrad varierar mellan personer med syndromet.

Sjögren-Larssons syndrom är ärftligt. Det finns cirka 40 personer med syndromet i Sverige.

SYMPTOM

Hudförändringarna syns vid födelsen. Barnens hud är torr, fjällig och förtjockad, men sällan i ansiktet. Huden brukar också ha en rodnad som sedan försvinner. Hur svåra hudsymtomen blir senare varierar mellan personer med syndromet. De flesta har en intensiv klåda.

Det är vanligt att hudfjäll samlas i hörselgången och i hårbotten.

Många med syndromet har nedsatt förmåga att svettas och är därför extra känsliga för värme.

Den motoriska utvecklingen är påverkad och barnen brukar lära sig sitta, stå och gå sent. Många får en ökad muskelspänning i benen, ibland också i armarna. En del lär sig gå med stöd medan andra behöver använda rullstol. Ibland dröjer det till vuxen ålder innan hjälpmedel för förflyttning behövs.

Några har sned rygg (skolios). Nästan hälften av alla med syndromet har epilepsi.

De allra flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som vanligtvis är medelsvår eller svår.

Närsynthet är vanligt och många har en ökad känslighet för starkt ljus. Personer med syndromet brukar också ha olika förändringar i och runt ögat.

ORSAK

Sjögren-Larssons syndrom orsakas av en förändring i en gen.

BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att lindra hudsymtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till. Personer med syndromet behöver kontakt med olika specialister. Det är viktigt att samordna uppföljning, behandling och rehabilitering.

Huden behandlas med salvor, krämer och läkemedel i tablettform. Antihistamin-tabletter kan till viss del dämpa klådan. Epilepsi behandlas med läkemedel.

Många med syndromet behöver glasögon för att kompensera synnedsättningen. Det är viktigt att skydda ögonen från starkt solljus.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Hudkliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala har särskild kunskap om Sjögren-Larssons syndrom och andra ärftliga hudsjukdomar.

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

Iktyosföreningen

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Sjögren-Larssons 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 oktober 2019.