



Trisomi 9-mosaik-syndromet

Trisomi 9-mosaiksyndromet är en medfödd kromosomavvikelse som innebär att det finns en extra kromosom 9 i en del av kroppens celler. Det kan leda till missbildningar av olika organ. Tillväxten kan också vara påverkad. En del personer med syndromet har nedsatt syn. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning.

Trisomi 9-mosaiksyndromet är oftast inte ärftligt. I Sverige känner man till ett fåtal med syndromet. Symtomen och svårighetsgraden varierar mycket. Det finns troligtvis personer med lindriga symtom som inte har fått diagnosen trisomi 9-mosaiksyndromet fastställt.

SYM TOM

När det finns en extra kromosom 9 i cellerna påverkas kroppen på olika sätt. Barn som har kromosomavvikelsen är ofta korta när de föds och har låg födelsevikt. Låg muskelspänning kan göra att barnen har svårt att suga och få i sig näring. En del har gomspalt som också kan göra att de har svårt att äta.

Många med kromosomavvikelsen har gemensamma utseendemässiga drag. Hos en del är kroppshalvorna olika stora. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är svår.

Många har medfödda hjärtfel. Det brukar också finnas missbildningar i hjärnan. En del har hydrocefalus som innebär att trycket i hjärnan är ökat. Det är vanligt med svåra missbildningar av ögonen och en del har nedsatt syn. Det kan också finnas missbildningar av urinvägarna och könsorganen. En del har förändringar i skelettet som sned rygg och felställningar i fötterna. Många har överrörliga leder. Hos nyfödda är höftlederna ibland ur led.

Barn som föds med trisomi 9-mosaiksyndromet kan ha svåra missbildningar och en del dör under de första levnadsåren.

ORSAK

Trisomi 9-mosaiksyndromet orsakas av att en del av kroppens celler har en extra kromosom 9.

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.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs vid avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 trisomi 9-mosaiksyndromet 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 december 2019.