

18q-deletionsyndromet

18q-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

18q-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige känner man till ungefär 20 personer med syndromet. Det är vanligare hos flickor än hos pojkar.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet brukar ha svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har läpp- och/eller gomspalt som kan göra att de har svårt att äta. Några har hjärtfel. En del har också epilepsi.

Ibland har barnen missbildningar i urinvägarna som kan ge symtom. Hos några är könsorganen inte fullt utvecklade. Ljumskräck och navelbräck är vanligt. Barnen kan också ha missbildningar av skelettet som gör att ryggen är sned, eller att fötterna är snedställda.

Många barn med syndromet skelar. Ungefär hälften har nedsatt hörsel.

Det är vanligt att personer med syndromet har autoimmuna sjukdomar och allergier. En del har brist på immunglobulin som kan göra att de lätt får infektioner. Många har också brist på tillväxthormon och en del har brist på sköldkörtelhormon.

Den psykomotoriska utvecklingen brukar vara försenad. Det märks framför allt på barnets tal. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som vanligtvis är lindrig eller måttlig. En del har autism. Några visar tecken på depression och ångest.

ORSAK

18q-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 18. Deletionen 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 vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

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

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 18q-deletionssyndromet 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 juni 2018.