



4q- deletionssyndromet

4q-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.

4q-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige finns ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har gomspalt som kan göra att de har svårt att äta.

Hjärtfel förekommer ibland. Hos en del barn med syndromet växer skallbenen ihop för tidigt. Några har epilepsi.

Många med syndromet har blåsbildningar i njurarna. Hos pojkarna är det vanligt att urinröret mynnar på penisens undersida och att testiklarna inte vandrat ner i pungen.

Ibland kan fingrarna vara böjda åt sidan. Tårna kan vara felplacerade och ligga över varandra.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig, måttlig eller svår. Svårighetsgraden varierar mellan personer med syndromet. En del har autism.

ORSAK

4q-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 4. Deletionen leder till olika symtom.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och rehabilitering 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 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

Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om 4q-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.