



4p-deletionssyndromet

4p-deletionssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en svår intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

4p-deletionssyndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds uppskattningsvis två barn med syndromet varje år. Det är vanligare hos flickor.

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 läpp-, käk- och gomspalt som kan göra att de har svårt att äta.

Många med syndromet har hjärtfel. En del har missbildningar i hjärnan och några har ökat vätsketryck i hjärnan (hydrocefalus). Det är vanligt med epilepsi som kan vara svår att behandla.

Barn med syndromet har ofta en hörselnedsättning. Ibland påverkas synen av till exempel skelning eller missbildningar i ögonen.

Det är vanligt att ryggen är sned och att fötterna är felställda. Ibland är också höftlederna ur led. En del har andra förändringar i skelettet som sammanväxta underarmsben, kotor eller revben.

Njurarna kan vara små och några barn saknar en njure. Hos pojkar med syndromet kan urinröret mynna på penisens undersida och ibland har testiklarna inte vandrat ner i pungen. Hos flickorna kan de inre blygdläpparna vara underutvecklade.

Hos en del personer med syndromet är immunsystemet påverkat. Det gör att de lätt får infektioner, framför allt i luftvägarna.

De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

ORSAK

4p-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en liten del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 4. 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 på 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 4p-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.



ÅGRENSKA