



# Coffin-Siris syndrom

Coffin-Siris syndrom är ett tillstånd som påverkar flera olika organ. Symtomen varierar mellan personer med syndromet. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning. Andra symtom kan vara låg muskelspänning och nedsatt syn och hörsel. En del har epilepsi. Många med syndromet har gemensamma utseendemässiga drag.

Coffin-Siris syndrom uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige känner man till ett tjugotal personer med syndromet.

## SYM TOM

Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga och få i sig näring. Det brukar bero på att muskelspänningen är låg. Hos de flesta minskar ätsvårigheterna efter spädbarnsåret. Den låga muskelspänningen påverkar också den motoriska utvecklingen och bidrar till att det dröjer innan barnen lär sig sitta, krypa och gå.

Små barn med syndromet kan ha mjuka luftvägar som gör att luftstrupen inte hålls tillräckligt öppen. Det leder ibland till andningssvårigheter. Oftast försvinner andningssvårigheterna när barnen växer.

Några har hjärtfel som oftast är lindriga.

Många har nedsatt syn. Närsynthet och skelning är vanligt. En del har en hörselnedsättning som oftast är lindrig.

En del har missbildningar av njurarna och urinvägarna. Hos många pojkar med syndromet har testiklarna inte vandrat ner i pungen.

Ökad behåring på kroppen är vanligt och naglarna på lillfingrarna och lilltårna kan vara små. Många med syndromet växer långsamt och de flesta blir kortare än förväntat.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig, medelsvår eller svår. En del har epilepsi. Några får diagnosen autism.

## ORSAK

Coffin-Siris syndrom orsakas av en mutation i en av flera gener.

## 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

Genetisk diagnostik görs vid avdelningar 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

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Coffin-Siris 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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Reviderad oktober 2019.



ÅGREN SKA