



Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos

Ellis-van Crevelds syndrom kännetecknas av kortväxthet, ett extra finger på båda händerna och ibland en extra tå på båda fötterna. Många har medfödda hjärtfel och andningssvårigheter. Under spädbarnsperioden kan det leda till livshotande tillstånd. Weyers akrofaciala dysostos är ett närliggande syndrom med lindrigare symtom.

Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos är ärftliga men ärvs på olika sätt. Uppskattningsvis föds varje år i Sverige ett eller två barn som har något av syndromen.

SYM TOM

Personer med Ellis-van Crevelds syndrom kan ha flera olika symtom och svårighetsgraden varierar. Vid födseln har barn med syndromet ett extra finger på lillfingersidan på båda händerna och ibland en extra tå på båda fötterna.

Många med syndromet är kortväxta. Det är oftast underarmarna och underbenen som är korta. Andra skelettförändringar är ökad svank i ländryggen och felställningar i benen som kan orsaka smärta och påverka förmågan att gå. Naglarna är ofta tunna och sköra och fattas ibland helt. Tandemaljen kan vara påverkad och det kan fattas tandanlag.

Många barn med Ellis-van Crevelds syndrom har medfödda hjärtfel och andningssvårigheter. Andningen kan också påverkas av skelettavvikelse som gör att bröst-korgen är smal och trång. Allvarliga hjärtfel och andningssvårigheter kan leda till att nyfödda med syndromet dör.

Weyers akrofaciala dysostos innebär oftast lindrigare symtom. Det kan till exempel vara att det finns ett extra finger eller att det saknas enstaka tandanlag.

Kognitiva funktioner påverkas inte vid syndromen.

ORSAK

Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos orsakas av genförändringar som påverkar flera olika organ.

BEHANDLING

Förändringarna vid Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos bedöms och behandlas av olika specialister. Ibland behövs operationer. Det är viktigt att insatserna samordnas.

En del barn behöver andningsstöd under nyföddhetsperioden. Hjärtat undersöks av en barnhjärtläkare. Medfödda hjärtfel behöver ibland opereras.

Det är viktigt med en tidig kontakt med specialistvården för bedömning och information om munhälsa. Tänder som fattas kan ersättas på olika sätt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos utreds och diagnostiseras 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

- RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Föreningen för kortväxta – DHR
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Ellis-van Crevelds syndrom och Weyers akrofaciala dysostos 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

Reviderad december 2019.