



Gillespies syndrom

Syndromet kännetecknas av medfödda förändringar i ögonen där regnbågshinnan delvis saknas (partiell aniridi). Barn som föds med syndromet är därför mycket ljuskänsliga. Även den motoriska utvecklingen påverkas. Symtomen från musklerna kommer under barnens första år. Personer med syndromet brukar ha en intellektuell funktionsnedsättning som i de flesta fall är lindrig.

Gillespies syndrom är ärftligt. En person per miljon invånare beräknas ha syndromet och i Sverige finns ett fåtal med diagnosen.

Symtom

Barn med Gillespies syndrom föds med stora pupiller som inte reagerar på ljus. Förändringen beror på att delar av regnbågshinnan i ögonen saknas och det gör att barnen blir mycket ljuskänsliga. Synnedsättningen kan ibland även bero på förändringar på näthinnan, synnerven och/eller gula fläcken. Andra symtom från ögonen kan vara snabba, ofrivilliga rörelser och hängande ögonlock.

Muskelspänningen i kroppen är låg och barnet har svårt att koordinera sina rörelser. Det märks när barnet försöker gripa med händerna, sitta, hålla balansen eller gå. Talutvecklingen brukar vara försenad eftersom även musklerna i munnen är påverkade.

De flesta med Gillespies syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning, som vanligen är lindrig.

Några har nedsatt hörsel. Ett fåtal har missbildningar av kotor och tarmar. Enstaka barn med syndromet föds med förträngning på lungpulsådern.

Orsak

Syndromet beror på en sjukdomsorsakande variant (mutation) i genen *ITPR1*. I de flesta fall uppstår syndromet på grund av en nyuppkommen genvariant.

Behandling

En ögonläkare kan se de typiska ögonförändringarna och synpåverkan hos barnen vid tidig ålder. Ljuskänsligheten gör att personerna med syndromet brukar behöva glasögon som skyddar mot ljus. Barnen behöver också synhabilitering och stöd för att utveckla och träna sin rörelseförmåga.

Synfunktionen brukar vara tillräcklig för att klara vardagen, med eller utan synhjälpmedel.

Många med balans- och koordinationssvårigheter behöver hjälp att utveckla och träna motoriska färdigheter. En del med Gillespies syndrom använder rullstol.

Tal-, språk- och kommunikationsförmågan hos barn med syndromet varierar. Det är angeläget att tidigt arbeta med språklig stimulans.

De habiliterande insatserna fortsätter upp i vuxen ålder då de flesta med syndromet behöver stöd i det dagliga livet.

Resurser

Resursercenter syn finns i Stockholm och Örebro och erbjuder specialpedagogiska utredningar för barn och ungdomar med nedsatt syn och andra funktionsnedsättningar.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Aniridi Sverige
- RBU
- Synskadades Riksförbund
- Riksorganisationen Unga med synnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2021.



ÅGRENKA