



Orofaciodigitalt syndrom I och II

Orofaciodigitalt syndrom (OFD) är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga syndrom som kännetecknas av medfödda missbildningar av mun, ansikte och händer och fötter.

OFD I och OFD II är de vanligaste orofacioidigitala syndromen.

OFD I förekommer i princip endast hos flickor. Uppskattningsvis föds en till fem flickor med OFD I i Sverige under en femårsperiod. Man känner endast till ett fåtal personer med OFD II i landet.

Symtom

OFD I och OFD II har gemensamma symtom, men de två tillstånden kan också skilja sig åt.

Läpp-, käk-, och gomspalt (LKG-spalt) och kluven tunga är vanligt förekommande vid både OFD I och II. Spalterna har ett typiskt utseende med avvikande läppband och tungband.

Många med OFD I och OFD II har godartade tumörer på tungan, avvikande antal tänder och tänder med avvikande form, samt extra eller hopväxta fingrar och tår. Hjärnmissbildningar förekommer.

Fler än hälften av flickorna med OFD I har polycystisk njursjukdom. Njursjukdomen kan leda till njursvikt. Vid OFD I är även intellektuell funktionsnedsättning vanligt. Svårighetsgraden varierar beroende på förekomsten av missbildningar i hjärnan. Flickor med OFD I kan även ha påverkan på hår och hud.

Personer med OFD II kan ha hörselnedsättning. Nyfödda barn med OFD II kan ha ett avvikande andningsmönster. Vid OFD II förekommer inte njuravvikelser.

Orsak

OFD I orsakas av en förändring i en gen med betydelse för fosterutvecklingen och organbildningen. Genen finns på X-kromosomen vilket leder till att manliga foster med genförändringen oftast inte överlever. Orsaken till OFD II är okänd.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar orofacioidigitalt syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn som föds med läpp-, käk-, gom- och/eller tungspalt opereras tidigt av särskilda LKG-team. Tumörer på tungan opereras bort. En logoped utreder och behandlar sug-, tugg- och sväljsvårigheter som kan förekomma hos barn med spalter, och kan också följa barnets tal- och språkutveckling.

Avvikande fingrar kan korrigeras med operationer. Vid avvikelseser som leder till funktionsnedsättning kan även tår opereras. Barnen kan behöva använda specialanpassade skor för att gå bra.

Hos flickor med OFD I undersöks njurarna med ultraljud. För att bedöma de kognitiva funktionerna görs en neuropsykologisk utredning.

Barn med OFD II som har hörselnedsättning behöver hörselhabiliterande insatser som också omfattar hörselhjälpmedel.

Personer med intellektuell funktionsnedsättning kan behöva habiliterande insatser.

Resurser

Kraniofaciala team finns vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid flera universitetssjukhus finns särskilda team för behandling av läpp-, käk- och gomspalt (LKG-team).

Vid universitetssjukhusen finns även 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

- Kraniofaciala föreningen i Sverige
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare 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 februari 2024.