



13q-deletions- syndromet

13q-deletionssyndromet är ett samlingsnamn för en grupp medfödda kromosomavvikelser som kan påverka flera organ och funktioner i kroppen. Många med syndromet har missbildningar av hjärtat, hjärnan, mag-tarmkanalen och ögonen. Intellectuell funktionsnedsättning är vanligt.

I Sverige känner man endast till ett fåtal personer med 13q-deletionssyndromet.

Symtom

Symtomen varierar mellan olika personer med 13q-deletionssyndromet. Vilka symtom som uppstår kan kopplas till vilka gener som har påverkats hos den enskilda individen.

Nyfödda med syndromet brukar ha låg muskelspänning och svårt att suga och få i sig näring. En del barn föds med gomsplatt, vilket också påverkar förmågan att suga och äta.

Det är vanligt med medfödda hjärtfel. Missbildningar i hjärnan förekommer, och ett fåtal barn föds med ryggmärgsbråck. Några har tarmsjukdomen Hirschsprungs sjukdom. Avvikelser i skelett, njurar och könsorgan förekommer. En del har en ökad risk att utveckla retinoblastom, en elakartad ögontumör. Även andra förändringar i ögonen är vanliga.

De flesta med 13q-deletionssyndromet har en intellektuell funktionsnedsättning. Svårighetsgraden varierar.

Många har gemensamma utseendemässiga drag. En del har en avvikande huvudform eftersom skallbenen har vuxit ihop för tidigt. Tänderna kan komma oregelbundet och vara placerade på fel plats. Många blir kortväxta.

Orsak

13q-deletionssyndromet är medfött och beror på att en del av den långa armen på kromosom 13 saknas. Syndromet uppstår vanligen till följd av en nyuppkommen genetisk förändring och har inte nedärvts från en förälder.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar 13q-deletionssyndromet. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, före-

bygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Många med syndromet behöver regelbunden kontakt med flera specialister inom barn- och vuxensjukvården. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

Vid missbildningar och avvikelser i olika organ kan det behövas operationer redan i nyföddhetsperioden. Många behöver flera operationer.

Barn som har ätsvårigheter kan behöva nutritionsbehandling. Barn med gomsplatt följs upp och behandlas av särskilda team med kunskap om läpp-, käk- och gomsplatt (LKG-team).

Barn med bestående funktionsnedsättningar behöver habiliteringsinsatser, som också omfattar psykologiskt och socialt stöd till barnen och deras familjer. Många barn har behov av specialpedagogiska insatser och den särskilda pedagogik som används i den anpassade grundskolan och gymnasieskolan.

Vuxna med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

Resurser

Kunskap om kromosomavvikelser och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

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

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

Reviderad november 2025.