



Dandy-Walkers syndrom

Dandy-Walkers syndrom kännetecknas av missbildningar i lillhjärnan. Missbildningarna brukar göra att det samlas vätska i och runt hjärnan (hydrocefalus). Hos de flesta blir symtomen tydliga under det första levnadsåret, men hos en del kommer symtomen senare under barn- och ungdomsåren.

Uppskattningsvis föds fyra barn per år med Dandy-Walkers syndrom i Sverige.

Symtom

Symtomen skiljer sig åt mellan personer med syndromet. Variationen beror på graden av hydrocefalus och på vilka områden i hjärnan som är påverkade.

Hydrocefalus innebär att mängden vätska ökar i och runt hjärnan. När vätsketrycket ökar hos spädbarnet växer huvudet snabbare än förväntat och blir större än normalt. Hos en del barn är huvudet förstorat redan vid födseln. Det ökade trycket kan hos barn och vuxna ge symtom som trötthet, huvudvärk, synrubbingar, sväljsvårigheter, illamående och kräkningar. I värsta fall kan symtomen leda till medvetslöshet och snabbt bli livshotande.

Många med Dandy-Walkers syndrom har balans- och koordinationssvårigheter. Ungefär hälften har en intellektuell funktionsnedsättning och en del får epilepsi. Syn och hörselnedsättningar förekommer.

Dandy-Walkers syndrom kan också förekomma vid andra syndrom och är då ofta förenat med missbildningar av hjärtat, urinvägarna och skelettet samt läpp-, käk- och gomspalt.

I sällsynta fall märks syndromet först i vuxen ålder. Då kan symtomen vara huvudvärk, ostadig gång, ansiktsförflamning och ökad muskelspänning. En del får kognitiva svårigheter och förändrat beteende.

Orsak

Uppkomsten av Dandy-Walkers syndrom påverkas sannolikt av flera olika faktorer, där genetiska faktorer och miljöfaktorer samverkar.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Dandy-Walkers syndrom. Insatserna inriktas på att motverka och lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Hydrocefalus kan behandlas med en shunt. Det är en tunn plastkateter som opereras in för att minska trycket i hjärnan genom att vätska leds bort från hjärnans hålrum, oftast till bukhålan.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Barnets ögon och synförmåga kontrolleras och följs upp. Om barnet har en svår hörselnedsättning kan koklea-implantat övervägas.

Under spädbarnsperioden bör hjärtat, njurarna och skelettet kontrolleras och vid behov behandlas. Barn som föds med läpp-, käk- och gomspalt opereras.

Många med balans- och koordinationssvårigheter behöver stöd att utveckla och träna motoriska färdigheter.

Barn med syndromet kan behöva habiliterande insatser. En del behöver stöd i det dagliga livet även som vuxna.

Resurser

Shuntoperation och uppföljning görs vid regionsjukhusens enheter för barnneurologi eller neurokirurgi.

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

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- 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 mars 2024.