



# Brosk-hårhypoplasi-syndromet

**Brosk-hårhypoplasi-syndromet kännetecknas av kortväxthet, glest och silkestunt hår, immunbrist och blodbrist, samt ökad risk för cancer.**

Antalet personer i Sverige med syndromet uppskattas till högst ett tiotal personer. Många av dem har sitt ursprung från Finland, där syndromet är betydligt vanligare.

## Symtom

Brosk-hårhypoplasi-syndromet ingår i flera olika sjukdomsgrupper: ribosomala sjukdomar, skelettdysplasier och immunoosösa sjukdomar.

Barn med syndromet är som regel kortare än förväntat när de föds, och fortsätter sedan att växa långsamt. Vid syndromet är armar och ben korta i förhållande till kroppen i övrigt. Utöver kortväxtheten finns även andra skelettavvikelser, till exempel i bröstkorgen, benen, armbågarna och andra leder. Personer med syndromet har ofta felställningar i ryggraden, som skolios och/eller kyfos.

Huvudhåret och kroppshåret är glest och silkestunt.

Nästan alla med syndromet har en varierande grad av immunbrist, som kan vara alltifrån mycket lindrig till svår. Svår immunbrist kan medföra livshotande infektioner redan under det första levnadsåret.

Personer med syndromet har även en ökad risk för lymfkörtelcancer (lymfom), leukemi och hudcancer.

Några barn föds med Hirschsprungs sjukdom, som innebär avsaknad av nerver i en del av tjocktarmen.

Flickor med tillståndet kan ha sen eller utebliven pubertet. Män med syndromet har minskat antal spermier vilket ger nedsatt fertilitet.

## Orsak

Brosk-hårhypoplasi-syndromet orsakas av förändringar i en gen som spelar en viktig roll för ribosomerna, små strukturer i cellerna som fungerar som proteinfabriker.

Diagnosen ställs med hjälp av skelettröntgen och immunbristutredning. Den bekräftas med DNA-analys.

## Behandling

Behandlingen vid brosk-hårhypoplasi-syndromet inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna. Barnen behöver i de flesta fall uppföljning och samordnad behandling av flera specialister i multidisciplinära team.

Graden av immunbrist avgör vilken behandling som krävs. Några personer behöver immunglobulin som minskar antalet bakteriella infektioner och risken att utveckla följdskador. Stamcellstransplantation erbjuds vid svår immunbrist.

Regelbundna kontroller görs på grund av den ökade risken för cancersjukdomar som leukemi, hudcancer och lymfom.

Kontakt med barnortoped behövs för behandling och uppföljning av skolios och andra skelettavvikelser.

Olika habiliteringsinsatser kan behövas till följd av kortväxtheten. Exempel är hjälpmedel och anpassningar av miljön i hem, förskola, skola och senare på arbetsplatsen.

Vuxna med syndromet får fortsatt behandling och uppföljning av specialister inom vuxensjukvården.

Det är viktigt att tillgodose behovet av psykologiskt och socialt stöd hos barn och vuxna, samt deras närstående, både när diagnosen ställs och även senare.

## Resurser

Immunbrist utreds och behandlas av expertteam vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg, Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge samt Skånes universitetssjukhus.

Flera av universitetssjukhusen har också expertteam för utredning och behandling av skelettdysplasier.

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

- FKV, Föreningen för Kortväxta
- PIO, Primär immunbristorganisationen

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad februari 2025.