



Klippel-Feils syndrom

Klippel-Feils syndrom kännetecknas av en kort och bred nacke, lågt bakre hårfäste och inskränkt rörlighet i nacken till följd av sammanväxta halskotor. Många personer med syndromet har också andra missbildningar och avvikelser i olika organ och vävnader.

Uppskattningsvis föds det årligen 2–3 barn med Klippel-Feils syndrom i Sverige. Syndromet är något vanligare hos flickor än hos pojkar.

Symtom

Hos de flesta med Klippel-Feils syndrom är två eller flera halskotor sammanväxta. Nacken blir då kort. Hos en del personer är även kotor i bröstryggen eller ländryggen sammanväxta.

På grund av kotmissbildningarna kan ryggmärgen eller nerverna som löper till och från ryggmärgen bli hoptryckta. Det kan ge neurologiska symtom i form av svaghet, känselstörning eller smärta i armar eller ben.

En del har Chiari-missbildning typ I, vilket innebär att den nedre delen av lillhjärnan buktar ner genom hålet i skallbasen. Vanliga symtom på Chiari typ I är huvudvärk, nackvärk, yrsel, balanssvårigheter, domningar eller svaghet i armar eller ben.

Ungefär en tredjedel har medfödd hörselnedsättning.

Det är vanligt med sned rygg, avvikelser i skulderbladen och kortväxthet. Många har missbildningar av urinvägarna, könsorganen och/eller njurarna. Avvikelser i hjärtat, lungorna, händerna, gommen och andra organ förekommer.

Personer med syndromet har en förhöjd risk för tidig artros i nacken.

Orsak

Kotmissbildningen beror på att uppdelningen av de tidiga anlagen till kotorna varit ofullständig under den tidiga fosterutvecklingen. I de flesta fall går det inte att finna någon bakomliggande orsak. Hos ett fåtal uppkommer syndromet

till följd av förändringar i gener med betydelse för utvecklingen av skelett, leder och muskler.

Behandling

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

Barnen undersöks tidigt av en ortoped. Kotmissbildningar och påverkan på ryggmärgen bedöms i samarbete med barnneurolog och neurokirurg. Olika skelettavvikelse behandlas med rörelseträning, korsetter och ibland operationer. En del personer behöver smärtstillande läkemedel. Vid neurologiska symtom kan det behövas operation.

Hjärtat undersöks tidigt. Njurar, lungor och andra organ undersöks vid symtom. Avvikelser i urinvägar och könsorgan kan kräva operationer. Personer med hörselnedsättning kan behöva hjälpmedel och hörselhabilitering.

Fysioterapi kan bidra till att bibehålla rörligheten. Olika hjälpmedel och anpassningar kan underlätta vardagslivet.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns 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

- Neuroförbundet
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU)
- 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

Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juli 2026.