



LHX3-syndromet

LHX3-syndromet är ett medfött syndrom som kännetecknas av brist på flera hormoner, hörselnedsättning och missbildning av de översta två halskotorna. Missbildningen medför nedsatt nackrörlighet. Kombinationen av symtom och deras svårighetsgrad kan skilja sig något åt mellan personer med syndromet, men i de flesta fall är symtomen likartade.

I Sverige känner man i dag (2024) till cirka 10 personer med syndromet, vilka alla har Norrlandsanknytning. Syndromet är ärftligt.

Symtom

De hormonella bristerna ger symtom redan i nyföddhetsperioden i form av lågt blodsocker (hypoglykemi), vilket kan leda till kramper och hos pojkar outvecklad penis (mikropenis).

Personer med syndromet har brist på tillväxthormon, vilket bidrar till hypoglykemin. Om hormonbristen inte behandlas leder den så småningom till tillväxthämning och orkeslöshet.

Obehandlad brist på sköldkörtelstimulerande hormon leder bland annat till att barnet äter dåligt, får låg kroppstemperatur och påverkad kognitiv utveckling.

Brist på adrenokortikotropiskt hormon kan utvecklas i takt med att barnen blir äldre och ger symtom som matleda, illamående, viktnedgång och lågt blodtryck.

Ytterligare symtom på hormonbrist är utebliven pubertetsutveckling. Fertiliteten i vuxen ålder påverkas, och kvinnor och män som vill försöka få barn behöver kontakt med en fertilitetsmottagning.

Hörseln är vanligtvis nedsatt redan från födelsen och försämras succesivt med stigande ålder. Graden av hörselnedsättning varierar, men den kan vara svår. En del personer med syndromet blir döva.

Barn med tillståndet har inskränkt nackrörlighet. Det påverkar den grovmotoriska utvecklingen och förmågan att springa och hoppa är ofta något nedsatt. Skolios, sned ryggrad, ses ofta från 7–10 års ålder.

Orsak

LHX3-syndromet orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett protein under fostertiden som är viktigt för utveckling av hypofysen och även för hårceller i innerörat och skelettets anläggning.

Behandling

Det är viktigt med tidig diagnos och tidigt insatt behandling av hormonbrist. Vid hypoglykemi krävs omedelbar tillförsel av glukos.

Personer med syndromet behöver livslång behandling i form av ersättning av de hormoner som saknas. Behandlingen anpassas efter den enskilda personen.

Hörselhjälpmiddel och hörselhabilitering behövs hela livet. Hos barn med grav hörselnedsättning kan insättning av cochleaimplantat övervägas vid 6 månaders ålder. Det är viktigt att följa barnets hörsel under hela uppväxten.

Den nedsatta nackrörligheten består livet ut och kan inte behandlas. Skolios behandlas med korsett, men ibland behövs operation.

Resurser

Kunskap om LHX3-syndromet och resurser för diagnostik finns vid Norrlands Universitetssjukhus, Umeå. Diagnostik av brist av hypofyshormoner respektive hörselnedsättning hos nyfödda kan ske vid de flesta barnmedicinska kliniker.

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

- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- SDR, Sveriges Dövas Riksförbund
- 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

Publicerad maj 2024.