



Medfött diafragmabräck

Medfött diafragmabräck är en allvarlig missbildning som i de flesta fall upptäcks hos foster eller nyfödda barn. I sällsynta fall med lindriga symtom upptäcks bräcket senare under uppväxten eller i vuxen ålder.

I Sverige föds varje år 25–30 barn med diafragmabräck. Två tredjedelar är pojkar. Drygt hälften har bräcket som en isolerad missbildning, med det förekommer också ihop med andra medfödda avvikelser, till exempel hjärtfel.

Vid mer omfattande bräck har barnen oftare kromosomavvikelser eller andra genetiskt orsakade tillstånd.

Symtom

Ett bräck kan uppstå när diafragman, mellangärdesmuskeln, inte bildas på ett normalt sätt under fostertiden. Då skapas en öppning mellan bukhålan och brösthålan, där delar av bukorganen kan glida upp och tränga undan hjärtat och lungorna. Det påverkar framför allt lungornas utveckling under fostertiden och det nyfödda barnets andningsfunktion.

Tillståndet kan vara livshotande, men graden av andningspåverkan hos barnet kan variera. Hos nyfödda är det vanligt med högt blodtryck i lungkretsloppet, vilket kan leda till hjärtsvikt. Medfödda hjärtfel förekommer också.

Barnen har ofta ätsvårigheter och påverkad tillväxt. Symtom från mag-tarmkanalen är vanligt, som förstoppning och buksmärter, sura uppstötningar, kräkningar och tarmvred. De kan även vara de första symtomen hos äldre barn.

Många barn som är födda med diafragmabräck har kvarstående symtom under uppväxten. Vanligast är påverkan på lungor och luftvägar, mage och tarm, bröstorg och rygg. Hörselnedsättning är vanligt.

De barn som har fötts med allvarligare former av diafragmabräck har vanligen fler och svårare symtom.

Långvarig låg syresättning och behandlingsrelaterade hjärnskador kan leda till påverkan på hjärnans utveckling och därmed kognitiva symtom.

Hos personer med diafragmabräck ses även en ökad förekomst av autism och adhd.

Orsak

Man antar att medfött isolerat diafragmabräck är multifaktoriellt orsakat, det vill säga uppstår till följd av en kombination av genetiska faktorer och miljöfaktorer.

Behandling

Ett nyfött barn med diafragmabräck får omedelbar intensivvårdsbehandling och andningshjälp med syrgas, respirator och i svårare fall ECMO. En operation för att sluta bräcket görs en kort tid efter födseln, när barnets tillstånd är stabilt.

Efter hemkomsten behöver barnet lungmedicinsk och kardiologisk uppföljning. Barnet följs även under hela uppväxten med avseende på hörsel, nutrition och tillväxt, andningsfunktion samt motorisk och kognitiv utveckling. Det görs av ett multidisciplinärt team med bland annat barnläkare, barnkirurg, barnlungläkare, barnhjärtläkare, barnneurolog, mag-tarmläkare, fysioterapeut, dietist och logoped.

Vuxna med tillståndet kan behöva fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården.

För några barn med medfött diafragmabräck kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

Oavsett ålder är psykologiskt och socialt stöd viktigt för personer med tillståndet och deras närstående.

Resurser

Expertteam vid medfött diafragmabräck med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling finns vid universitetssjukhusen i Stockholm och Lund.

ECMO-behandling av barn med medfött diafragmabräck utförs vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

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

- Föreningen för medfött diafragmabräck (CDH Sverige)
- 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

Publicerad i februari 2025.