



Trisomi 13-syndromet

Trisomi 13-syndromet uppstår till följd av en medfödd kromosomavvikelse. Den innebär att barnet har tre kopior av kromosom 13 i stället för två kopior. Syndromet medför oftast svår intellektuell funktionsnedsättning kombinerat med missbildningar av flera organ.

Varje år föds cirka 5 barn med trisomi 13-syndromet i Sverige. Tillståndet finns vid 20–50 av 100 000 påbörjade graviditeter, men endast ett fåtal foster överlever.

Symtom

Trisomi 13-syndromet omfattar ofta en kombination av flera svåra medfödda missbildningar, vilket påverkar barnets möjligheter att överleva. Många barn avlider tidigt. En tredjedel lever vid en månads ålder och färre än en femtedel överlever ettårsdagen.

Nyfödda med trisomi 13-syndromet brukar vara små till växten och ha låg muskelspänning. Nära hälften av barnen föds med läpp-, käk- och/eller gomspalt. Fläckar utan hud på skallen är vanligt.

Fyra av fem barn med syndromet har medfödda hjärtmissbildningar. Många barn får ökat blodtryck i lungartärerna.

Fler än hälften med syndromet har olika typer av missbildningar av hjärnan. Epilepsi är vanligt, och många barn har andningsuppehåll under sömnen.

Nära hälften av barnen har ett extra finger bredvid lill-fingret. Fotmissbildningar förekommer.

Hos många barn har ögonen inte utvecklats som förväntat, vilket kan ge svår synnedsättning. Nedsatt hörsel och dövhet förekommer också, liksom navelbräck.

Flertalet barn har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Orsak

Trisomi 13-syndromet orsakas av en extra kopia av hela eller delar av kromosom 13. Den extra kopian finns i alla eller några av kroppens celler. Diagnosen ställs i första hand med kromosomanalys.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar trisomi 13-syndromet. Barn med syndromet behöver vanligen nyföddhetsvård.

Stöd och samtal med föräldrarna om prognos och behandlingsalternativ utifrån barnets tillstånd är en viktig del av vården. För många barn med allvarliga missbildningar innefattar behandlingen palliativa (lindrande) insatser.

För de barn som överlever den första tiden inriktas behandlingen på att lindra symtomen, förebygga komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Avvikelse och symtom behandlas av olika barnspecialister, till exempel neurolog, hjärtläkare, mag-tarmspecialist, ögonläkare, hörselläkare, ortoped och urolog.

Barn med trisomi 13-syndromet behöver habilitering från tidig ålder. Psykologiskt stöd är viktigt till hela familjen.

De som uppnår vuxen ålder behöver fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården samt fortsatt habilitering och stöd för att klara sitt dagliga liv.

Resurser

Kunskap om trisomi 13-syndromet och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Flera kirurgiska behandlingar vid trisomi 13-syndromet är nationell högspecialiserad vård (NHV) som utförs vid vissa universitetssjukhus med tillstånd av Socialstyrelsen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- 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 februari 2025.