



Trisomi 18-syndromet

Trisomi 18-syndromet uppstår till följd av en medfödd kromosomavvikelse. Den innebär att barnet har tre kopior av kromosom 18 i stället för två kopior, som är det normala. Syndromet medför oftast svår intellektuell funktionsnedsättning kombinerat med missbildningar av flera organ.

Varje år föds cirka 10–15 barn med trisomi 18-syndromet i Sverige, varav två tredjedelar är flickor. Trisomi 18 finns vid minst 40–60 av 100 000 påbörjade graviditeter.

Symtom

Trisomi 18-syndromet omfattar ofta en kombination av flera svåra medfödda missbildningar, vilket påverkar barnets möjligheter att överleva. Många barn avlider tidigt. Drygt en tredjedel lever vid en månads ålder och färre än en femtedel överlever ettårsdagen.

Nyfödda med trisomi 18-syndromet brukar vara små till växten och ha låg muskelspänning, vilket kan bidra till ätsvårigheter. En av tio föds med läpp-, käk- eller gomspalt.

De flesta barn med syndromet har medfödda hjärtmissbildningar. Många får ökat blodtryck i lungartärerna.

Barnens hjärna är ofta liten, och en av fem har olika typer av hjärnmissbildningar. Epilepsi är vanligt. Många barn har olika typer av andningsstörningar.

Skelettavvikelse är vanliga i rygg, bröstorg, händer och fötter. Missbildningar ses även i mage, tarm och urinvägar.

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

Flerparten barn har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Orsak

Trisomi 18-syndromet orsakas av en extra kopia av hela eller delar av kromosom 18. 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 18-syndromet. Barn med syndromet behöver nästan alltid 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 18-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 18-syndromet och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Flera behandlingar vid trisomi 18-syndromet är nationellt högspecialiserad vård (NHV) som utförs vid vissa universitetssjukhus med tillstånd av Socialstyrelsen.

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

- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse
- 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
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad december 2025.