



Zellwegers syndromspektrum

Zellwegers syndromspektrum ingår i gruppen peroxisomala sjukdomar. Peroxisomerna är små enheter i cellen med flera viktiga funktioner för cellens ämnesomsättning. Syndromet kan påverka många av kroppens organ som hjärnan, musklerna, de perifera nerverna, levern och njurarna samt funktioner som hörseln och synen.

I Sverige föds 1–2 barn per år med Zellwegers syndromspektrum. Syndromet är ärftligt.

Symtom

Zellwegers syndromspektrum omfattar sjukdomsformer i ett spektrum av svårighetsgrader. I regel är syndromet fortskridande med en gradvis försämring under månader eller år.

Syndromet kan börja tidigt under fosterstadiet. Barnen är svårt sjuka redan när de föds. De har vanligen kort kroppslängd, låg födelsevikt och karaktäristiska utseendemässiga drag. Musklerna är slappa och barnen rör sig sparsamt. Det är vanligt att de har svårt att suga och svälja.

Den kognitiva och motoriska utvecklingen är mycket begränsad. Barnen får ofta epilepsi. Många av barnen avlider inom det första levnadsåret.

Hos en del visar sig symtomen senare under barndomen. Den motoriska och kognitiva utvecklingen är ofta påverkad. Muskelspänningen i kroppen är vanligen lägre än normalt. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som kan vara lindrig, medelsvår eller svår.

Det är vanligt med synnedsättning, hörselnedsättning och leverpåverkan av varierande grad. Hos en del påverkas binjurarna med risk för brist på det livsviktiga stresshormonet kortisol som följd. Det kan ge symtom som trötthet, illamående, lågt blodsocker och lågt blodtryck.

Personer med lindrigare form av syndromet kan leva långt upp i vuxen ålder.

I vuxen ålder kan personer med syndromet få svårigheter att samordna sina rörelser och balanssvårigheter. Tilltagande muskelsvaghet är vanligt.

Orsak

Zellwegers syndromspektrum orsakas av förändringar i en av flera gener. Det leder till att peroxisomerna inte bildas eller inte fungerar som de ska.

Behandling

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

Barn som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat genom en sond.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Påverkan på levern och njurarna utreds och behandlas vid behov. Vid påverkan på binjurarna ges kortison.

Personer med syndromet som har bestående funktionsnedsättningar behöver rehabiliterande insatser. En del behöver även hörselhabilitering och synhabilitering. En del ögonförändringar kan opereras.

För barn med svår form av Zellwegers syndromspektrum kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

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

- 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 augusti 2026.