

Varsågod, här får du tips och råd från experter om rättigheter, sjukvård, sociala frågor, hjälpmedel och mycket annat. I varje nummer ger våra specialister svar på frågor om barn och funktionshinder.

Sänd dina frågor till de specialister som medverkar på dessa sidor eller till info@faktapress.se.

"Hur stor är risken att fler barn i slakten får samma diagnos?"

Ågrenskas experter ger svar på frågor om barn med sällsynta funktionshinder.

? **Mitt barn har blivit diagnostiserat med Cornelia de Lange syndrom, vi undrar om det finns en ärftlighet i det, kan till exempel andra i slakten också få barn med samma syndrom?**

Man behöver inte räkna med att det finns någon återupprepningsrisk vad gäller Cornelia de Langes syndrom. Det finns enstaka familjer rapporterade i världslitteraturen, där syskonpar med CdL har beskrivits, men dessa är undan-

tag. Om man känner en oro för att skaffa ett nytt syskon, kan man begära att få tala med en klinisk genetiker, som under sitt möte med er kan ägna sitt samtal helt till frågor om ärftlighet, risker för andra typer av missbildningar som barn kan drabbas av med mera. Man kan nu också analysera genförändringar, som styrker diagnosen CdL, om diagnosen är tveksam.

? **Läkaren sa att vårt barn har klassisk form av syndromet, vad innebär det? Finns det flera former?**

Med den klassiska formen menar man den symptom-bild av barnet, som Dr Cornelia de Lange själv beskrev första gången 1933 (och Dr Brachman 1916). Den klassiska bilden är den symptom-bild, som gör att man misstänker diagnosen redan i nyföddhetsperioden: barnen är påtagligt tillväxthämmade, det vill säga både korta till växt och med låg födelsevikt i förhållande till graviditetens längden. Huvudet är litet och anletsdragen är typiska och lätta att känna igen. Ögonbrynen är markerade

och kan nästan nå varandra över näsroten, läpparna är smala, öronen sitter lägre än normalt, hårfästet sitter lågt och barnen har riklig hårväxt. Många gånger kan missbildningar höra till, framför allt missbildningar av händer och armar. När barnen växer upp kommer den utvecklingsstörning, som hör till den klassiska formen att visa sig. Barnen har så gott som alltid också besvär av det vi kallar gastro-oesofageal reflux, det vill säga smärtor av att surt maginnehåll kommer upp i matstrupen och gör ont. Detta skall alltid undersökas och medicineras.

Det finns andra former som är mildare än den klassiska. Oftast kan de typiska anletsdragen leda tanken till rätt diagnos, men kanske är utvecklingsstörningen betydligt mildare, barnet inte lika kortvuxen, kanske magsmärtorna har blivit de mest framträdande, kanske har arm-hand-missbildningarna tagit all uppmärksamhet. Erfarna barnneurologer eller genetiker kan hjälpa till att ställa diagnos. Genanalys kan också användas vid tveksamhet.

? **Min väninna har fått ett barn med CMV som jag aldrig hört talas om tidigare. Nu har jag hört att**

det är ett vanligt förekommande virus som kan drabba vem som helst. Stämmer det? Jag hoppas själv att få barn, kan hennes barn smitta mig i sådana fall? Hur kan man skydda sig?

CMV eller cytomegalovirus är ett mycket vanligt virus, som de flesta av oss, cirka 70 procent, har haft och har antikroppar emot. Det ger för det mesta enkla förkylningssymptom, men kan ibland ge ospecifik feber och svullna lymfkörtlar, och oftast vet vi ej om att vi haft denna infektion.

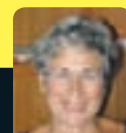
Sjukdomen är för det mesta ofarlig, men om en kvinna är gravid och för första gången får en CMV-infektion under graviditeten, kan hennes foster drabbas av infektionen. Risken för att barnet skall bli skadat av infektionen med följd tillstånd i form av hjärnskada eller dövhet är låg, cirka 1 barn på 2000 födda kan drabbas av detta.

Om väninnans barn har en konstaterad medfödd CMV-infektion, bör du undvika att byta blöjor på hennes barn eller i allafall vara noga att tvätta händerna efteråt, när du vet att du är gravid eller försöker skaffa barn. Du bör inte heller pussa hennes barn eller använda samma sked för dig själv och

"Sjukdomen är för det mesta ofarlig, men om en kvinna är gravid, kan hennes foster drabbas av infektionen."

barnet, om du matar det. Vad jag vill säga med detta är att CMV-virus smittar främst via urin och saliv, och att virus avdödas genom att man tvättar sig om man kommit i kontakt med virus. Man kan också diskutera med sin gynekolog om man är gravid och oroar sig, och man kan gå in på nätet och titta på www.medscinet.se/infpreg, en databaserad kunskapsbank som beskriver infektioner under graviditeten med frågor och svar för allmänhet och professionen.

Gunilla Malm är docent, överläkare i neuropediatrik vid Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge



Gunilla Malm, Ågrenska