



**Rikssektionen för
Diagnos-
Kodning**

ICD-10-SE

Downs syndrom (DS)

Åsa Myrelid, barnspecialistläkare, Akademiska barnsjukhuset i Uppsala

Syndrom är ett tillstånd med samtidiga avvikelser i flera olika organ men där orsaken är en enda.

DS har sitt namn efter John Langdon Down, en brittisk läkare som 1866 blev den förste att beskriva syndromet. Han lyckades dock aldrig komma fram till orsaken till detta tillstånd utan det dröjde till slutet av 1950-talet innan orsaken till DS var kartlagd.

Det föds omkring 125 barn med DS varje år i Sverige. Det motsvarar ett barn med DS på cirka 800 födselar. Sannolikheten att ett barn ska få DS ökar med tilltagande ålder hos modern. DS är den vanligaste formen av utvecklingsstörning och beror på att det finns en kromosom för mycket i barnets arvs massa. Den vanligaste formen är att det finns en hel extra kromosom 21 – som kallas Trisomi 21.

Hur ställs diagnosen? Vid misstanke om DS används en lista med de 20 vanligaste kännetecknen, Halls kriterier. Finner man 0-4 kriterier är misstanken mycket liten. Har barnet 5-11 kriterier kvarstår misstanken. Finner man 12 eller fler kriterier räknas diagnosen som relativt säker. För att helt säkert ställa diagnos tas därefter ett blodprov för kromosomanalys.

Vad kan diagnosen medföra? DS kan ge olika former av problem, omfattningen varierar från person till person. Den gemensamma funktionsnedsättningen för personer med DS är utvecklingsstörning. Den intellektuella utvecklingen skiljer sig dock kraftigt mellan olika individer. Det är även vanligt med medicinska åkommor som exempelvis missbildningar, endokrina sjukdomar, immunologiska sjukdomar, neuropsykiatriska sjukdomar. Därtill kommer de yttre kännetecknen, exempelvis kortvuxenhet, ovanligt runt ansikte, mandelformade ögon. Språkstörningar är också vanligt förekommande.

Äldre mödrar erbjuds i regel fosterdiagnostik. Att tänka på innan man bestämmer sig för att genomgå fosterdiagnostik: Varför vill jag genomgå fosterdiagnostik? Hur ska jag hantera resultatet om det inte blir som jag hoppas?

Åsa avslutade föreläsningen med en dikt som ger perspektiv:

Välkommen till Holland! Av Emily Pearl Kingsley

Sammanställt av Agneta Karlsson för RDK-styrelsen