



## Downs syndrom (Trisomi 21)

Johanna Rintahaka, medicinsk redaktör, Harvinaiskeskus Norio 10.9.2020

### Trisomi 21

Downs syndrom är den vanligaste kromosomavvikelsen och orsaken till intellektuell funktionsnedsättning.

### Symtom och fynd

Till Downs syndrom hör vissa lätt igenkännbara utseendemässiga drag, så som ögonspringor som pekar snett uppåt med hudveck som delvis täcker inre ögonvrån, s.k. epikantusveck. Ofta är öronen små, munnen och strupen liten medan tungan är stor. Tillväxten är långsammare än vanligt och som vuxna är personer med Downs syndrom kortare än genomsnittet.

Ungefär en tredjedel har medfödda missbildningar i hjärtat. Andra syndromrelaterade symtom och fynd är bl.a. störningar i matsmältningskanalens utveckling, bettfel, överrörliga leder och problem i stödorganen på grund av hypotoni, det vill säga nedsatt muskeltonus, samt sömnapné och limöra. Hos 40 procent av de som är över 50 år konstateras epilepsi.

En tendens till övervikt kan orsaka hälsoproblem. Det är vanligare med autoimmuna sjukdomar, såsom sköldkörtelinflammation, celiaki och diabetes. Psykiska problem, depression och autistiska drag förekommer. Grå starr kan uppkomma redan hos barn liksom funktionella problem med synen. Ålderssynthet och nedsatt hörsel samt minnesproblem och demens kan utvecklas tidigare än normalt.

Den intellektuella funktionsnedsättning som är relaterad till Downs syndrom varierar från lindrig till svår. Den kognitiva utvecklingen i barndomen sker långsammare än vanligt men inläringen av olika färdigheter fortsätter långt in i vuxen ålder. Vid Downs syndrom fungerar den visuella informationsbehandlingen bättre än de språkliga färdigheterna. Talutvecklingen är försenad. Att förstå tal är dock ofta lättare än att producera det. Utvecklingen av icke-språkliga färdigheter fortsätter också i vuxen ålder och de bibehålls också bäst oavsett åldrande. Däremot försämras andra kognitiva färdigheter med åldern.

Personer med Downs syndrom är till sin personlighet oftast sociala och vänliga men också bestämda och envisa. Det utåtriktade beteendet kan minska med åren. I synnerhet de sociala och språkliga färdigheterna försämras från ungefär 35 års ålder och uppåt. Med åldern kan depression, social isolering och ångest öka.

Tvångssyndrom och självskadebeteende är vanligare hos vuxna än hos barn.

Demenssymtom är vanliga efter 40-års ålder. Ofta kan ökade psykiska problem i vuxen ålder relateras till tidig demens eller Alzheimers sjukdom.

### **Orsak till syndromet, hur det nedärvs och hur vanligt det är**

Downs syndrom orsakas av en extra kopia av kromosom 21. I normala fall finns det två av varje autosomal kromosom. Vid trisomi finns det tre. Vid Downs syndrom är alla tre kromosomer i kromosom 21 vanligen separata, det vill säga inte fästa vid varandra (i ca 95 % av fallen). Det förekommer, om än sällan, att en extra kromosom 21 har fäst sig vid en annan kromosom (se nedan).

Downs syndrom kan också förekomma i mosaikform (i ungefär 2–3 % av de fall av Downs syndrom där alla tre kromosomer 21 är separata från varandra). Vid mosaicism har en del celler en extra kromosom, medan andra inte har det.

Mosaiksyndrom kan uppstå i den befruktade äggcellens första delning så att

störningen endast berör en del cellinjer. Det går inte att förutspå barnets utveckling utgående från hur många av barnets celler som innehåller en extra kromosom. Trisomi-mosaiksyndrom 21 kan ge lindrigare symtom än Downs syndrom som har uppkommit på andra sätt.

Resterande 5 procent av förekomsten av Downs syndrom beror på genetiska förändringar där den extra kromosomen 21, eller en del av den, har fäst sig vid en annan kromosom. I de här fallen är Downs syndromet svårare ju mera extra kromosommaterial som finns på det för syndromet kritiska genområdet (21q22.3). Av de gener som är lokaliserade till området känner man bäst till DSCR1 (Down Syndrome Critical Region gene1), som anses vara den bakomliggande orsaken till intellektuell funktionsnedsättning och medfödda missbildningar i hjärtat, och DSCR4, som främst påverkar moderkakans funktion.

Vid en translokation, som är sällsynt, av kromosom 21 har material från den extra kromosomen förflyttats till en annan kromosom, ofta till kromosom 14, 13, 15 eller 22. Downs syndrom som beror på en translokation utgör ungefär 3,3 procent av alla fall. Vid en liten del av translokationerna handlar det om en nedärvd mutation där den ena föräldern är en symtomfri bärare av kromosomavvikelsen, en s.k. translokationsbärare. Du kan läsa mer om translokationsfenomenet på finska på Harvinaiskeskus Norios webbplats: Syventävää tietoa perimästä ja perinnöllisyydestä - 70 kysymystä ja vastausta: [kromosomitason mutaatiot](#).

Det finns också en isokromosom-variant för Downs syndrom. Då har två kromosomer 21 fastnat i varandra och bildat en s.k. isokromosom (i), och den tredje kromosomen 21 är separerad från de andra två.

Downs syndrom nedärvs väldigt sällan. Oftast finns det inte någon tidigare släkthistoria utan barnet får Downs syndrom av en tillfällighet på grund av en ny, så kallad *de novo*-mutation. Att ett barn får Downs syndrom är inte någons fel och det går inte att påverka uppkomsten av syndromet.

Förekomsten av Downs syndrom är 1:700. I Finland föds årligen ungefär 70 barn med Downs syndrom. Enligt beräkningar föds årligen ungefär 220 000 barn med Downs syndrom i världen. I USA föds ett av 830 barn med Downs syndrom (1:830). Främst

kan mammans höga ålder (över 35 år) öka risken för att få ett barn med Downs syndrom.

## Diagnos och behandling

Sållningar och ultraljudsundersökningar under graviditeten kan antyda att barnet har Downs syndrom. Man kan fastställa en kromosomavvikelse hos barnet enbart genom att undersöka fostrets kromosomer. I dagsläget är det möjligt att göra ett s.k. NIPT-test (icke-invasiv fosterdiagnostik) där det är möjligt att upptäcka kromosomavvikelse lätt och tillförlitligt genom ett blodprov av den gravida mamman. Ett positivt resultat bekräftas dessutom med hjälp av ett placenta- och/eller fostervattenprov, där dock risken för missfall är 0,5–1 procent. En diagnos på ett nyfött barn baserar sig på den kliniska symtombilden och fyndet av en kromosomavvikelse.

Det går inte att bota Downs syndrom men nog att behandla de symtom patienten har. Hälften av barnen behöver hjärtkirurgi, pga. strukturella avvikelse i hjärtat, före ett halvt års ålder. Det är viktigt att upptäcka och behandla eventuell hörselnedsättning för att kunna stödja växelverkan och den språkliga utvecklingen.

I Finland har framstegen inom rehabilitering, integration och olika typer av stöd i samhället, utbildning och medicinsk behandling under de senaste 50 åren avsevärt förbättrat livskvaliteten hos personer med Downs syndrom. Nuförtiden kan ungdomar med trisomi 21, som vuxit upp med sina familjer och gått i skola, ofta använda sociala medier, läsa, skriva, resa, bo på stödboende, umgås med vänner, ha förhållanden och delta i arbetsverksamhet. En del bor självständigt i varierande boendialternativ.

## Förväntad livslängd

Faktorer som påverkar den förväntade livslängden är både genetiken bakom Downs syndrom och symtomens svårighetsgrad. I allmänhet är dock den förväntade livslängden hos personer med trisomi 21 kortare än hos personer med intellektuell funktionsnedsättning överlag. Under de senaste decennierna har livslängden för personer med Downs syndrom ökat och ligger i dag ofta över 55 år. Det är dock sällsynt att patienter med Downs syndrom blir över 65 år gamla.

## Historia

Den första som beskrev syndromet var den brittiska läkaren, John Langdon Down, år 1866. Den franska barnläkaren och genetikern, Jérôme Lejeune, undersökte år 1959 den genetiska orsaken bakom syndromet. Under en längre tid hade syndromet benämningen mongolism fram till att man i Storbritannien år 1961 gav rekommendationen att istället använda benämningen Downs syndrom.

## Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta sjukdomen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

## Webbplatser och litteratur

På vår webbsida [här](#) hittar du länkar till information som på olika sätt berör frågor kring sällsynta sjukdomar.

Veneri.net: Heltäckande information [Downin oireyhtymästä](#)

[Downiaiset - Suomen Downin Syndrooma ry](#)

[Svenska Downföreningen](#)

[The International Mosaic Down Syndrome Association](#)

National Institute of Health: [The Down Syndrome Consortium](#)

På Facebook finns en sluten finskspråkig diskussionsgrupp som heter [Downiaiset](#). Diskussionsforumet är till för föräldrar vars barn har Downs syndrom. Man blir medlem genom att skicka förfrågan till gruppen.

## Källor

Orphanet: [Down syndrome](#)

Duodecim Terveyskirjasto: [Downin oireyhtymä](#)

Turun yliopisto, väitöskirja: Sauna-aho Oili (2019) [Ikääntyminen ja kehitysvammaisuus - Kognitiiviset muutokset Williamsin, fragile X- ja Downin oireyhtymässä.](#)