

# Phelan McDermid syndrom

## FÖREKOMST

Det är okänt hur vanligt Phelan McDermid syndrom är. Uppskattningsvis föds cirka 1 av 30 000 barn med syndromet. Troligtvis finns det många personer som ännu inte har diagnostiserats.

## ORSAK

Förändring i genen SHANK3 eller i den del av kromosom 22 där den genen sitter. Förändringen påverkar bland annat överföringen av signaler mellan nervcellerna.

## SYM TOM

Intellektuell funktionsnedsättning av varierande grad, kommunikationssvårigheter, överrörlighet. Låg muskeltonus och sen motorisk utveckling syns ofta tidigt.

## BEHANDLINGAR OCH ÅTGÄRD

Anpassning och stöd inom många områden är viktigt för hälsa och utveckling. Rutiner, välkända miljöer och aktiviteter underlättar för många att visa sina förmågor och personlighet.