

Information om Phelan McDermid syndrom för professionella

Kunskapsportalen vänder sig till familjer och deras sociala nätverk samt assistenter och andra professionella som möter personer med Phelan McDermid syndrom. Vår ambition är att samla information om diagnosen men även lotsa vidare till information om funktionsnedsättning i allmänhet. Här har vi samlat den information på Kunskapsportalen som specifikt rör Phelan McDermid syndrom. Klicka på länkarna för att komma till Kunskapsportalen och mer information om respektive område.

Om Phelan McDermid syndrom

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

22q13-deletionssyndrom kallas också Phelan McDermid syndrom (PMS). Det är en sällsynt diagnos som orsakas av deletion av den yttersta delen av den långa armen av kromosom 22 i region 22q13. Orsaken kan också vara förändring i gen SHANK 3 som är lokaliserad i samma område. Syndromet uppkommer lika ofta hos flickor och pojkar. Gemensamt vid Phelan McDermid syndrom är låg muskelspänning (hypotoni), intellektuell funktionsnedsättning, avsaknad av, eller försenat tal och symptom inom autismspektrumstörning och hyperaktivitet är vanligt.

En hel del av informationen och stödet till personer med Phelan McDermid är gemensamt för andra diagnoser med flera omfattande funktionsnedsättningar. Det är också viktigt att komma ihåg att alla symptom inte nödvändigtvis är kopplade till diagnosen. Evidensbaserad behandling och stöd för befolkningen i allmänhet bör beaktas även vid Phelan McDermid syndrom.

Här har vi samlat informationen från Kunskapsportalen som specifikt rör Phelan McDermid syndrom. För kontakt med specialistkompetens inom området, vänd dig till närmaste regionala [Centrum för sällsynta diagnoser](#) eller Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser.

Hälsa och utveckling

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Aktivitet: Det finns fortfarande inget samlat forskningsstöd för vilka aktiviteter som är gynnsamma specifikt för personer med Phelan McDermid syndrom. Tidigare forskning har dock rekommenderat att använda strategier och aktiviteter som är gynnsamma för personer med autism. De två diagnoserna har liknade svårigheter med bland annat socialt samspel och kommunikation. På samma sätt rekommenderar vi i följande stycken aktiviteter som har stöd i forskning och evidensbaserad praktik för personer med liknande symptom som de med Phelan McDermid syndrom.

Kognitivt stöd: Vid Phelan McDermid syndrom kan exempelvis intellektuell funktionsnedsättning, autism, hyperaktivitet och sensoriska svårigheter göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig. Nästan allt stöd behöver på ena eller andra sättet individanpassas.

Kommunikation:

Många personer med diagnosen saknar tal men cirka hälften talar i olika utsträckning: säger ord eller korta meningar (mellan 10-25%). Genetiska faktorer verkar ha viss betydelse såtillvida att fler personer med en mindre deletion använder tal, men det varierar mycket även mellan personer med samma typ av mutation. Bland personer med SHANK3-mutation finns både personer som använder tal i väldigt liten utsträckning och de som använder mer tal än gruppen i stort. I litteraturen beskrivs att regression förekommer, d.v.s. att personer tappar förmågor, bl.a. att tala. Det är ännu inte klarlagt hur vanligt detta är. Det verkar också vara väldigt olika mellan individer om förlorade förmågor återfås eller hur lång tid det tar. Det finns väldigt lite skrivet om hur alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan underlätta kommunikation och kommunikationsutveckling. I expertriktlinjer för kommunikation, språk och tal vid Phelan McDermid syndrom rekommenderas dock att introducera AKK, tillsammans med att uppmuntra personer som har tal att använda talet.

Autism: Autism eller beteenden som associeras med autism är vanligt vid Phelan McDermid syndrom. Socialstyrelsen uppger att den generella prevalensen av autism beräknas vara 1–2 procent. Hos personer med Phelan-McDermid syndrom är autism betydligt vanligare. I en

studie från 2022 bedömdes att 85 av 122 personer med Phelan-McDermid syndrom (nästan 70 %) uppfyllde kriterier även för autismdiagnos.

I dagsläget saknas kunskap om det är aktuellt med specifika metoder eller behandlingsstrategier vid autism och Phelan McDermid syndrom. Tills vidare rekommenderas därför att utgå ifrån kunskapsbaserade strategier som används generellt vid autism och individens specifika förutsättningar och behov.

Epilepsi: Epilepsi förekommer relativt ofta vid Phelan McDermid syndrom. I en studie med 201 individer med Phelan McDermid syndrom rapporterades epilepsi hos 27% individer med diagnosen, samt att de kan debutera i olika åldrar, både med och utan feberrelaterade anfall. Anfallen rapporterades vara vanligare i högre ålder; från 11% under 5 år till 60% hos personer över 18 år.

De vanligaste anfallen vid Phelan McDermid syndrom är atypiska absenser (90%) som är en typ av fokala anfall. Personen kan te sig delvis frånvarande men kan röra sig på ett stereotypt sätt, såsom att smacka med munnen eller plocka med händerna och små ryckningar kan ses i ögonlocket eller runt munnen. Dessa kan vara ganska svåra att upptäcka. Andra typer av anfall kan också uppkomma, separat eller i kombination. Exempel på anfall som kan förekomma är toniska (54%), atoniska (18%), tonisk-kloniska (9%) och myokloniska (9%). Status epileptikus kan också uppkomma hos ca en femtedel av gruppen.

Hittills har forskning inte kunnat påvisa någon koppling mellan mutation och anfallstyp och inte heller någon koppling mellan förändringar i elektroencefalografiska (EEG) och radiologiska undersökningar och eventuellt uppkommande regression.

Motorik: Den generella muskelspänningen i kroppen är vanligtvis låg hos personer med Phelan McDermid syndrom. En låg muskelspänning (hypotonus) orsakar muskelsvaghet som kan leda till överörlighet och instabilitet i lederna.

Risken för att utveckla felställningar i ryggraden är stor. Skoliosens svårighetsgrad varierar mellan olika individer men eftersom skoliosen är av neuromuskulär karaktär kan den fortsätta att utvecklas långt upp i åldrarna.

Det är viktigt att vara observant på om fötternas ställning förändras. Felställningarna i fötterna påverkar även ställningen i knän och höfter och det blir en onödig anspänning i benen. En del personer går på tå vilket påverkar balansen i stående och gående eftersom belastningsytan är liten.

Psykisk ohälsa: I litteraturen rapporteras en förhöjd risk för personer med Phelan-McDermid syndrom att drabbas av bipolär sjukdom och psykosjukdomar som till exempel schizofreni. Även katatoni förekommer och då oftast i samband med bipolär sjukdom. Det är svårt att dra slutsatser om förekomsten av dessa sjukdomar på grund av variationen i hur man har genomfört diagnostiska bedömningar i den forskning som hittills publicerats.

Autism och autismkaraktäristiska beteenden verkar också vara mer vanliga hos personer med Phelan-McDermid syndrom. I en studie från 2022 framkom vid bedömning genom en standardiserad diagnostisk intervju att nära 70 procent, det vill säga 85 av 122 personer, med Phelan-McDermid också uppfyllde kriterier för autismsdiagnos. Annorlunda reaktionsmönster till sensoriska stimuli är vanligt vid autism och forskning visar att personer med Phelan-McDermid syndrom kan vara mindre känsliga för smärta, vilket medför risk att personen skadar sig. Depressiva tillstånd och ångest förefaller också vara relativt vanligt vid Phelan-McDermid syndrom (PMS).

Lymfödem: Lymfödem hos personer med Phelan-McDermid syndrom (PMS) har primär karaktär och beskrevs uppkomma genomsnittligt hos ca 24% och oftare med stigande ålder (17% hos personer yngre än 5 år men 71% hos personer äldre än 18 år). Orsaken till den tillstånd är okänt och genetisk bakgrund kan inte uteslutas. Lymfödem har observerats hos personer med Phelan-McDermid syndrom som har deletion 22Q13,3 eller ringkromosom men inte hos de som har punktmutation i SHANK 3 genen. Faktorer som ytterligare kan påverka är exempelvis övervikt, låg nivå av fysisk aktivitet samt andra tillstånd som t.ex. njursvikt, hjärtmissbildning med cirkulationsinsufficiens, leverinsufficiens, hypotyreoos.

Sinnesintryck: Syn: Cirka en fjärdedel av gruppen med Phelan McDermid syndrom har någon form av synnedsättning. Detta är något vanligare vid 22q13.3 deletion än vid varianten SHANK3. Såväl skelning, närsynthet och CVI beskrivs förekomma hos gruppen. Några studier har funnit att personer med Phelan McDermid syndrom verkar reagera långsammare eller mer sällan på synintryck jämfört med personer utan diagnos.

Det rekommenderas att en synundersökning görs så snart som möjligt efter att diagnosen ställts och att synen sedan följs enligt nationella riktlinjer. Behovet av stöd vid en synnedsättning varierar givetvis beroende på orsaken till, och graden av, synnedsättningen.

Hörsel: Hörseln är oftast normal vid Phelan McDermid. Hörseln kan dock påverkas av återkommande öroninflammationer och ibland kan det behöva opereras in ett rör till mellanörat. Om syndromet orsakas av den genetiska varianten ringkromosom 22 är det viktigt att regelbundet kontrollera hörseln eftersom en hörselnedsättning kan vara ett första tecken på Schwannom (en godartad tumör) på balans och hörselnerven. En hörselscreening bör därför göras i samband med diagnos och det är viktigt att följa hörseln. Det vanligaste vad gäller hörseln är dock att personer med Phelan Mc Dermid syndrom både kan reagera mindre och långsammare på hörselintryck och visa en överkänslighet för ljud.

Temperaturreglering: Vissa personer med Phelan McDermid syndrom har nedsatt förmåga att svettas, vilket kan resultera i en tendens att bli överhettad. Andelen individer som har dessa problem är dock okänd.

Smärtreaktioner: Det är viktigt att vara medveten om att nedsatta smärtreaktioner är vanligt (ca 42%) hos personer med Phelan McDermid syndrom.

Forskning

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Under avsnittet Forskning på Kunskapsportalen listas viktiga artiklar om Phelan McDermid syndrom. Listan uppdateras och ny forskning kommer att sammanfattas regelbundet i form av videopresentationer.