



Hva er Kleefstras syndrom?

Fagkurs

2. april 2025

David K. Bergsaker

Overlege

dkb@frambu.no

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Frambu er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

De andre sentrene i tjenesten er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter *
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander*

Les mer på <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>

Hva er sjelden?



- Tidligere var sjeldendefinisjonen i Norden: $< 1 : 10\,000$
- I 2019 sluttet Norge seg til den europeiske sjeldendefinisjonen: **1 : 2000**
- Det vil si 5 : 10 000 eller 500 : 1 mill.
Det betyr **inntil ca. 2500 med det samme** i Norge
- I Norge anslås at ca. 300.000 personer lever med en sjelden diagnose; og 30 millioner i Europa og 300 millioner i verden ellers!
- Det ligger også en annen utvidelse i den nye definisjonen: ikke bare arvelige, medfødte, genetiske tilstander, men også sjeldne ervervede sykdommer og tilstander.
- Regner nå med 7000-8000 sjeldne diagnoser.
- Norges første strategi for sjeldne diagnoser ble lansert i 2021.
- **Fra 01.01.25: Nasjonalt Senter for Sjeldne Diagnoser.**

Noen begreper:

Hvordan forklarer man det man har?



- **Tilstand:** Beskrivelse av noe som kan ha flere årsaker.
- **Symptom:** Tegn på sykdom eller karakteristisk trekk ved et syndrom.
- **Syndrom:** Sett med to eller flere trekk eller symptomer som har en tendens til å opptre sammen og som antas å ha en felles, underliggende årsak.
- **Sykdom:** Mental eller fysisk "ubalanse" som følge av ytre eller indre påvirkning på et organ eller i hele kroppen.
- **Funksjonshemning:** Nedsatt eller mangelfull evne til å utføre en funksjon eller handling.
- **Kromosomforandring/-forstyrrelse/genfeil/mutasjon/variant:** Forandring i DNA som påvirker/kan påvirke "produktet".
- **Diagnose:** Beskrivelse eller gjenkjenning av noe patologisk eller sykelig

Personer med Kleefstras syndrom er også:



- Unike individer med:
 - Hver sin spesielle bakgrunn og utviklingshistorie
 - Sin familie, søsken og sosial setting
 - Sin egen personlighet, lynne og humor
 - Sine styrker og utfordringer
 - Sitt potensiale
 - Sin måte å kommunisere på
 - Sine oppfatninger og opplevelser av omgivelsene
 - Sine ønsker og håp for fremtiden
 - Sitt liv



Viktig å minne om: Utvikling og diagnoser:

- Forsinket utvikling
- Utviklingsforstyrrelse
- Beskrivelsesdiagnose
- Årsaksdiagnose
- Funksjonsdiagnose
- HVA TJENER DIAGNOSER TIL?



Årsaksdiagnose ?

Sykdomsdiagnose ?

Beskrivelsesdiagnose?

Funksjonsdiagnose?

En person-
flere diagnoser?



Så hvorfor ha en diagnose?

- Hjelp til å vite hva man kan/skal
 - - ha fokus på
 - - ta tak i (f.eks. skaffe egnede hjelpemidler)
 - - observere, kontrollere eller behandle (eks. skjev rygg, anfall)
 - - legge til rette for (læring, opplevelse, deltakelse)
 - - gjøre for å kunne utnytte sitt potensiale best mulig (konsentrasjon, ADHD, ujevn evnekurve, utviklingshemning, funksjonsnedsettelse mm)
 - - forebygge for å slippe/ redusere komplikasjoner
 - - utrede av tilleggsproblematikk
-
- Husk: **Samsykelighet (= komorbiditet)**



Syndrom



Symptomer og tegn som forekommer sammen

-og som man kan kjenne igjen hos andre med samme diagnose

Det kan likevel være stor variasjon

Et syndrom kan være en multisystem-tilstand:



- Ulike organer kan være påvirket
- Forsinket utvikling eller utviklingsforstyrrelse
- Intellektuell funksjonsnedsettelse/ variabel grad av psykisk utviklingshemning (lett, moderat, alvorlig, dyp)
- Sammensatte vansker
- En bred tilnærming for «å tegne et samlet bilde» er nødvendig og mest rettferdig for at den enkelte skal få mulighet til å leve et liv i tråd med egne forutsetninger, og tilrettelegging etter behov.

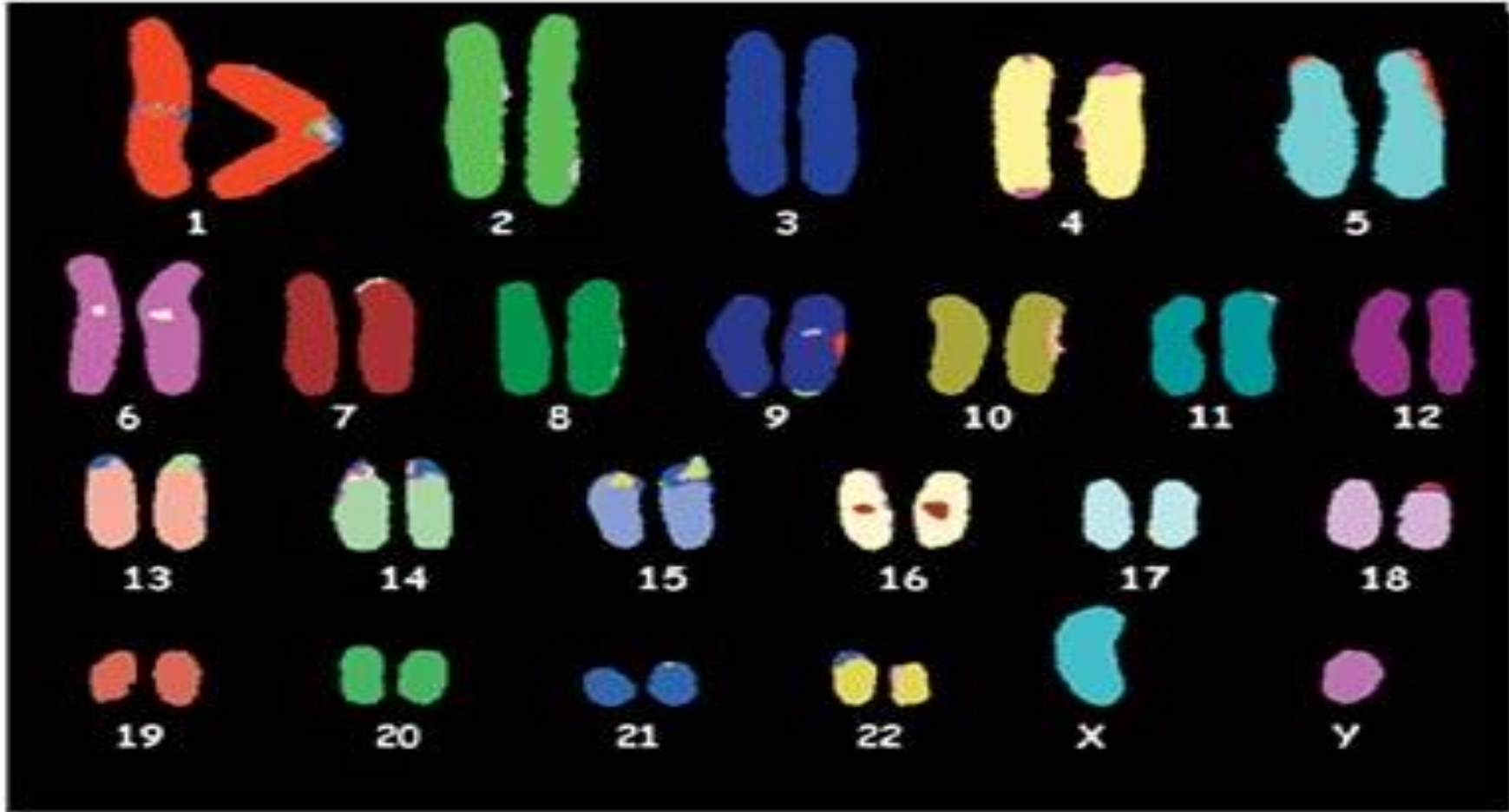
KLEEFSTRAS SYNDROM



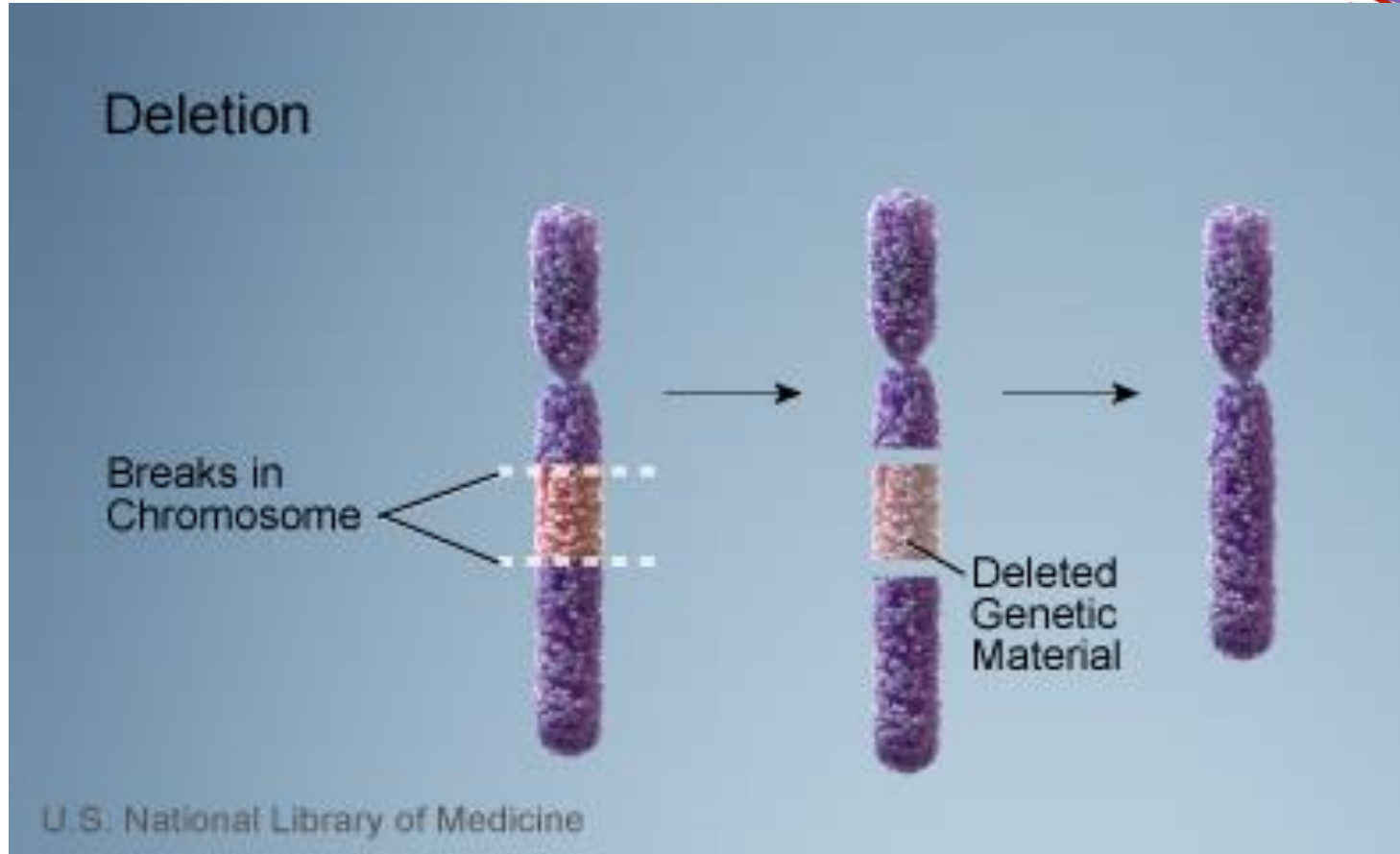
- Tidligere kalt 9q34.3 delesjonssyndrom
- Dr. Tjitske Kleefstra
- Nederlandsk forsker
- Diagnosen fikk navnet i 2009



<https://vimeo.com/53870668>



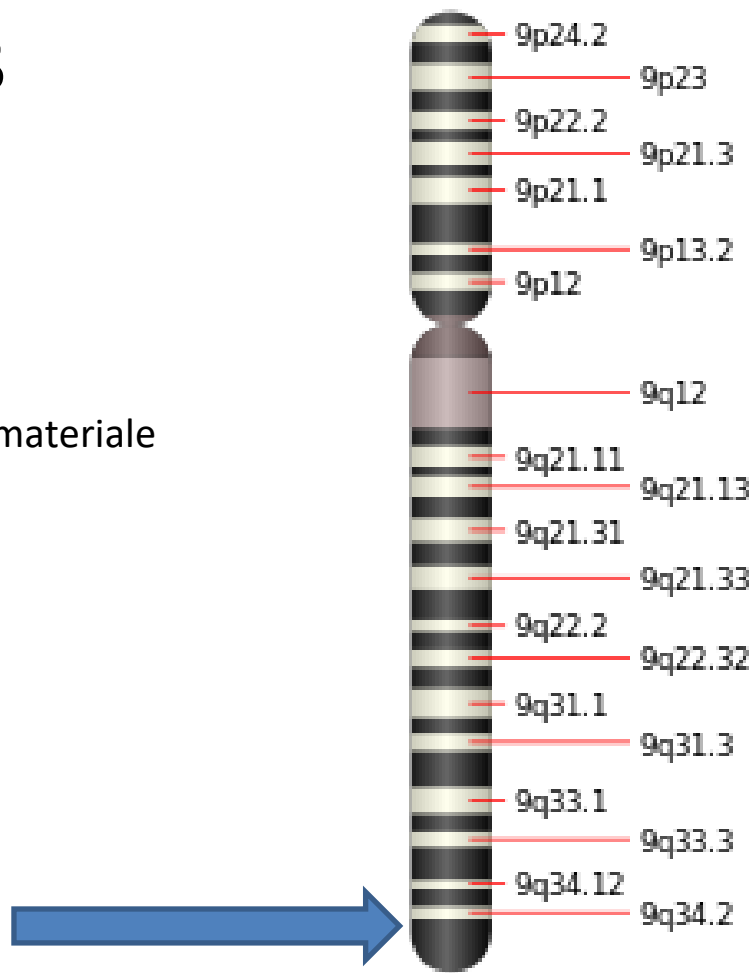
HVA ER EN DELESJON?



HVA ER KLEEFSTRAS SYNDROM?

Kromosom 9

- Består av ca 1300 gener
- Utgjør ca. 4% av vårt totale genmateriale
- Ca 200 gener i området 9q34.3



My query position





Kleefstra syndrome

- **ORPHA:261494** (Disorder) [Kleefstra syndrome](#)
- **ORPHA:96147** (Subtype of disorder) [Kleefstra syndrome due to 9q34 microdeletion](#)
- Synonym(s): **9q subtelomeric deletion syndrome, Kleefstra syndrome due to 9q subtelomeric deletion, Kleefstra syndrome due to del(9)(q34), Kleefstra syndrome due to monosomy 9q34**
- **ORPHA:261652** (Subtype of disorder) [Kleefstra syndrome due to a point mutation](#)



Kleefstras syndrom

- **Gener i 9q34.3-regionen:**
 - EHMT1 (= Euchromatin Histone Methyl Transferase 1): En epigentisk faktor og kritisk gen som påvirker en rekke andre gener.
 - MRPL41
 - ZMYND19
 - CACNA1B

Årsak til Kleefstras syndrom



- Skyldes en delesjon av 9q34.3 (85%) eller en mutasjon i EHMT1-genet (15%)
- Mikrodelesjon beskriver kun at det er en liten del av kromosomet som er bortfalt
- Vanligvis en nymutasjon (de novo) dvs. ikke nedarvet fra foreldrene, men mosaikk og translokasjon kan forekomme
- Ingen kjønnsforskjeller
- Autosomal dominant arv

Forekomst



- Usikker, muligens <1:1 000 000
 - andre kilder: 1:200 000
 - Internasjonalt beskrevet 114 personer
 - pr 2018
 - <1000 personer beskrevet i USA pr 2023
-
- www.kleefstrasynndrome.org

Kleefstras syndrom i Norge



- Forekomst: usikker
- Frambu har registrert ca. 35 personer
- Ca. like mange gutter som jenter.
- Alder 1-45 år
- Ca. 2/3 har delesjon, 1/3 har mutasjon

FORELDRE TIL BARN MED KLEEFSTRA HAR SAGT:



- *“Living with a child with Kleefstra syndrome has meant **living life at a slower pace**. We **work harder to achieve milestones** and **appreciate them more** when they arrive.*
- *Because of the rarity of this diagnosis, and the little it has been studied, **we aren’t sure what the future holds** for our daughter”.*

Kleefstras syndrom

Vanlige funn og kjennetegn:



- Delesjon (=bortfall) av genetisk materiale på den lange armen til kromosom 9 (9q34.3) eller mutasjon
- Utviklingsforstyrrelse som rammer flere organsystem
- Nedsatt muskelspenst i kroppen (= muskulær hypotoni)
- Stor fødselsvekt (>90p)
- Lav kroppshøyde
- Kort og lite hode (= brachy-mikrocefali)
- Høydeveksten er som regel normal
- Tendens til overvekt/barnefedme (BMI>25)



Kleefstras syndrom

Vanlige kjennetegn (forts.):

- Bred panne
- Rette eller sammenvokste øyenbryn (= synofrys)
- Flatt ansikt med forøket avstand mellom øynene (= hyperteleorisme)
- Kort nese og lav naserot
- Oppovervendte nesebor
- Tynn overleppe og fortykket underleppe
- Munnviker som peker nedover
- Stor tunge

Kleefstras syndrom



- Hørselsproblemer
 - hørselsnedsettelse
 - døvhet
- Synsproblemer
 - Skjeling (strabisme)
 - Overlangsynthet
 - Grå stær (katarakt)
 - Øyemisdannelser
 - Kortikal blindhet

Kleefstras syndrom



- Hjerterfeil hos 50%
 - ASD eller VSD hos 50%
 - Fallots tettrade
 - Pulmonal(arterie)stenose
 - Innsnevring av aorta (koarktasjon)
 - Sub-aortaklaff-stenose
 - Noen kan få rytmeforstyrrelser senere i livet (f.eks. atrieflutter)



Kleefstras syndrom

- GØR (Gastro-Øsofagal Refluks) = tilbakestrømning av (surt) mageinnhold til spiserør/svelg/munnhule
- Forstoppelse

Kleefstras syndrom



- Nyreforandringer (hos 14%):
 - Små nyrer (hypoplastiske)
 - Nyrecyster
 - Dobbel urinleder
 - Hydronefrose
 - VUR (Vesico Uretral Refluks) = tilbakestrømning av urin fra blæren til urinlederne og nyrebekkenet
 - Kronisk nyresvikt
- Genitale misdannelser (33% av guttene)
 - Kryptorkisme
 - Hypospadi
 - Mikropenis

Kleefstras syndrom



- Hjerneforandringer (oftest normal MR, men også påvist utvidete ventrikler, annerledes myelinisering, andre lette forandringer)
- Epilepsi hos 30% (kan oppstå i alle aldre, alle typer er mulig)
 - Infantile spasmer
 - Fjernhetsanfall (= absencener)
 - Komplekse partielle anfall
 - Større anfall
- Andre typer anfall (feberkrampeanfall m.fl.)

Kleefstras syndrom



- Infeksjonstendens, dels pga disponerende/ledsagende forhold:
 - Muskulær hypotoni
 - Trakeo-bronkomalaci
 - Glidebrokk
 - GØR
 - OBS! Alvorlige lungeinfeksjoner!
- VUR
- OBS! Urinveisinfeksjoner (blærekatarr, nyrebekkenbetennelse)

Kleefstras syndrom



- Kognitiv funksjonsnedsettelse (psykisk utviklingshemning) (dyp-alvorlig-moderat-lett)
- Ujevn kognitiv profil
- Atferdsvansker
- Humørsvingninger
- Aggresjon, sinneutbrudd, selvskading
- Høy smertegrense
- Autismespekterforstyrrelser, selvstimulering
- Søvnforstyrrelser
- Spesielt pustemønster
- Avhengig av trygge rammer og forutsigbarhet
- ?Tap av ferdigheter: Hvordan kan dette arte seg?
- Bevegelsesinnskrenkning, mindre kommunikasjon, apati, katatoni
- Andre



Spekter av lærevansker

- Noen barn kan lære å lese og skrive litt
- Noen snakker enkelt
- Noen kan mange tegn
- De fleste forstår mer enn de selv kan uttrykke

Nederlandsk pilotstudie av fem personer

(3-19 år, funksjonsnivå 1-3,5 år)

med Kleefstras syndrom:



- Autismespekter forstyrrelse (ASF/ASD): 5 av 5 barn
- Stemningslidelse: 3 av 5 barn
- Angst/engstelighetsforstyrrelse: 2 av 5 barn
- Søvnforstyrrelse: 4 av 5 barn



FRAMBUS FORSKNINGSPROSJEKT PÅ KLEEFSTRAS SYNDROM

- Kurs på Frambu i 2012, kartlegging
- 8 personer med KS deltok
- Alder 2-27år, 4 gutter og 4 jenter
- Resultat:
 - Kommunikasjon signifikant lavere enn sosialisering og ADL
 - Samtlige hadde ASV (Autisme Spekter Vansker)
 - 3 av 7 har store søvnvansker
 - Flere har talespråk
 - Voksne har mistet ferdigheter de hadde som barn
- Artikkel publisert 2016



Clinical research

A structured assessment of motor function and behavior in patients with Kleefstra syndrome

Susanne Schmidt ^{a,1}, Heidi E. Nag ^a, Bente S. Hunn ^a, Gunnar Houge ^b, Lise B. Hoxmark ^{a,*}^a Frambu Resource Centre for Rare Disorders, Siggerud, Norway^b Center for Medical Genetics and Molecular Medicine, Haukeland University Hospital, Bergen, Norway

ARTICLE INFO

Article history:

Received 4 March 2015

Received in revised form

18 January 2016

Accepted 21 January 2016

Available online 22 January 2016

Keywords:

Kleefstra syndrome

Rare disorder

Motor function

Behavior

Autism spectrum disorders

Sleep

Growth

ABSTRACT

The present study aimed to further our understanding of Kleefstra syndrome, especially regarding motor function and behavioral characteristics. In total, four males and four females between two and 27 years of age with a genetically confirmed diagnosis of Kleefstra syndrome and their parents participated in this study. Four patients had 9q34.3 deletions that caused Euchromatin Histone Methyl Transferase 1 (*EHMT1*) haplo-insufficiency, and four patients harbored *EHMT1* mutations. The motor function was evaluated via systematic observation. Standardized assessments such as the Vineland Adapted Behavior Scales II (VABS II), the Social Communication Questionnaire (SCQ) and the Child or Adult Behavior Checklist (CBCL, ABCL) were used for the behavioral assessment. All patients showed a delayed developmental status. Muscular hypotonia and its manifestations were present in all patients, regardless of their age. The mean values for all VABS II domains (communication, socialization, daily living skills, and motor skills) were significantly lower than the mean of the reference population ($p < 0.001$), but similar to other rare intellectual disabilities such as Smith-Magenis syndrome and Angelman syndrome. The results from the SCQ indicated that all patient values exceeded the cut-off value, suggesting the possibility of autism spectrum disorder. The behavioral and emotional problems assessed by CBCL and ABCL were less frequent. In conclusion, patients with Kleefstra syndrome present with a broad range of clinical problems in all age groups and are therefore in need of a multidisciplinary follow-up also after their transition into adulthood.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction

Kleefstra syndrome, also known as chromosome 9q34.3 deletion syndrome (Harada et al., 2004; Neas et al., 2005; Yatsenko et al., 2009) 9q-syndrome or 9q subtelomeric deletion syndrome (OMIM #610253), is a rare disorder with a core phenotype that consists of intellectual disability, developmental and speech delay, muscular hypotonia and certain facial characteristics (Stewart and Kleefstra, 2007; Kleefstra et al., 2010). In addition, features such as congenital heart defects, recurrent infections, feeding problems, gastro-esophageal reflux, epilepsy, obesity and behavioral and sleep problems have been associated with this disorder (Kleefstra et al., 2010). Kleefstra syndrome is caused by haplo-insufficiency

of the Euchromatin Histone Methyl Transferase 1 (*EHMT1*) gene, which is one of the genes in the 9q34.3 region (Kleefstra et al., 2009). The majority of patients with Kleefstra syndrome (>85%) have a 9q34.3 microdeletion, and the remaining patients have an *EHMT1* mutation (Willemssen et al., 2011). The size of the deletion or the type of the mutation may vary, but a genotype-phenotype correlation has not yet been identified (Kleefstra et al., 2009). Among the rare non-recurrent chromosomal imbalances, 9q34.3 deletions are not uncommon. To date, just over 100 patients with Kleefstra syndrome have been described in the literature (Willemssen et al., 2011). The prevalence is unknown, and many cases are likely to remain undiagnosed, especially those with *EHMT1* mutations.

Kleefstra syndrome has only recently been described and is considered a rare disorder. Data on this syndrome are scarce, especially regarding motor function and behavioral characteristics, as well as sleep and growth (Verhoeven et al., 2009; Verhoeven et al., 2009). Therefore, we conducted a structured assessment of a group of Norwegian patients with Kleefstra syndrome. The aim of

* Corresponding author. Frambu Resource Centre for Rare Disorders, Sandbakkeveien 18, 1404 Siggerud, Norway.

E-mail address: lhb@frambu.no (L.B. Hoxmark).

¹ Present address: Premier Research, Durham, NC, USA.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2016.01.004>

1769-7212/© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.



Differentialdiagnoser til Kleefstras syndrom

- Downs syndrom
- Pitt-Hopkins syndrom
- Smith-Magenis syndrom
- Angelmans syndrom
- Retts syndrom
- 2q23.1 mikrolelesjonssyndrom
- Kleefstra syndrome 2: KMT2C-genet på 7q36.1



Medisinsk oppfølging ved Kleefstras syndrom

Fagkurs

2. april 2025

David K. Bergsaker
Overlege
dkb@frambu.no



Kartlegging ved Kleefstras syndrom

- Medisinske undersøkelser (hjerte, nyrer/urinveier, hjerne, epilepsi/anfall, mm)
- Kognitive evner
- Autismespektervansker
- Språk og kommunikasjon
- Atferd
- ADHD
- Søvn

Endringer i atferd og tap av ferdigheter hos ungdom og voksne med Kleefstras syndrom kan være episodisk eller mer varig



- Episoder med apati og humørsvingninger
- Aggresjon, sinneutbrudd, selvskading og utagerende atferd
- Angstproblematikk; forverring av søvnvansker
- Psykoser
- Bipolar lidelse
- Autistiske trekk
- Spesielle bevegelsesforstyrrelser (katatoni)
- Tap av dagliglivsfunksjoner (ADL)
- Tap av kognitive ferdigheter

Hva trenger oppmerksomhet?



- Barnets trivsel, vekst og utvikling
- Lengde, vekt, hodeomkrets (percentilskjema).
- Følg barnevaksinasjonsprogrammet!
- Symptomer og tegn.
- Se etter spesielle forhold/organmanifestasjoner som er beskrevet ved syndromet
- Være obs på å forebygge feilutvikling (for eksempel skjev rygg) før komplikasjonene kommer.
- Tenke bredt, men også enkelt! Glem ikke at man kan være utsatt for å få "vanlige ting" også!



Komorbiditet (= samsykelighet):

- = tilstander/lidelser/sykdommer som opptrer samtidig med hovedsykdommen eller grunnlidelsen, men som ikke nødvendigvis har samme årsak.
- Mange av de sjeldne diagnosene på Frambu har mye komorbiditet knyttet til seg, som må vurderes for hva det påfører personen av ekstra lidelse, plager, bekymring og utfordringer.

Mulige følgetilstander av muskulær hypotoni og nedsatt muskelkraft:



- Skjeling
- Nedsatt grov og finmotorikk
- Gangvansker/bevegelsesvansker/ustøhet
- Overstrekkebarhet (hypermobile ledd)
- Ryggskjevhet (skoliose og kyfose)
- Tygge- og spisevansker
- Sikling
- GØR (= Gastro-Øsofageal Refluks)
- Respirasjonsutfordringer med puste- og hostevansker
- Noen får etter hvert «strammere» muskulatur og et stivere bevegelsesmønster
- Søvnvansker

Gastroøsofageal refluks (GØR):



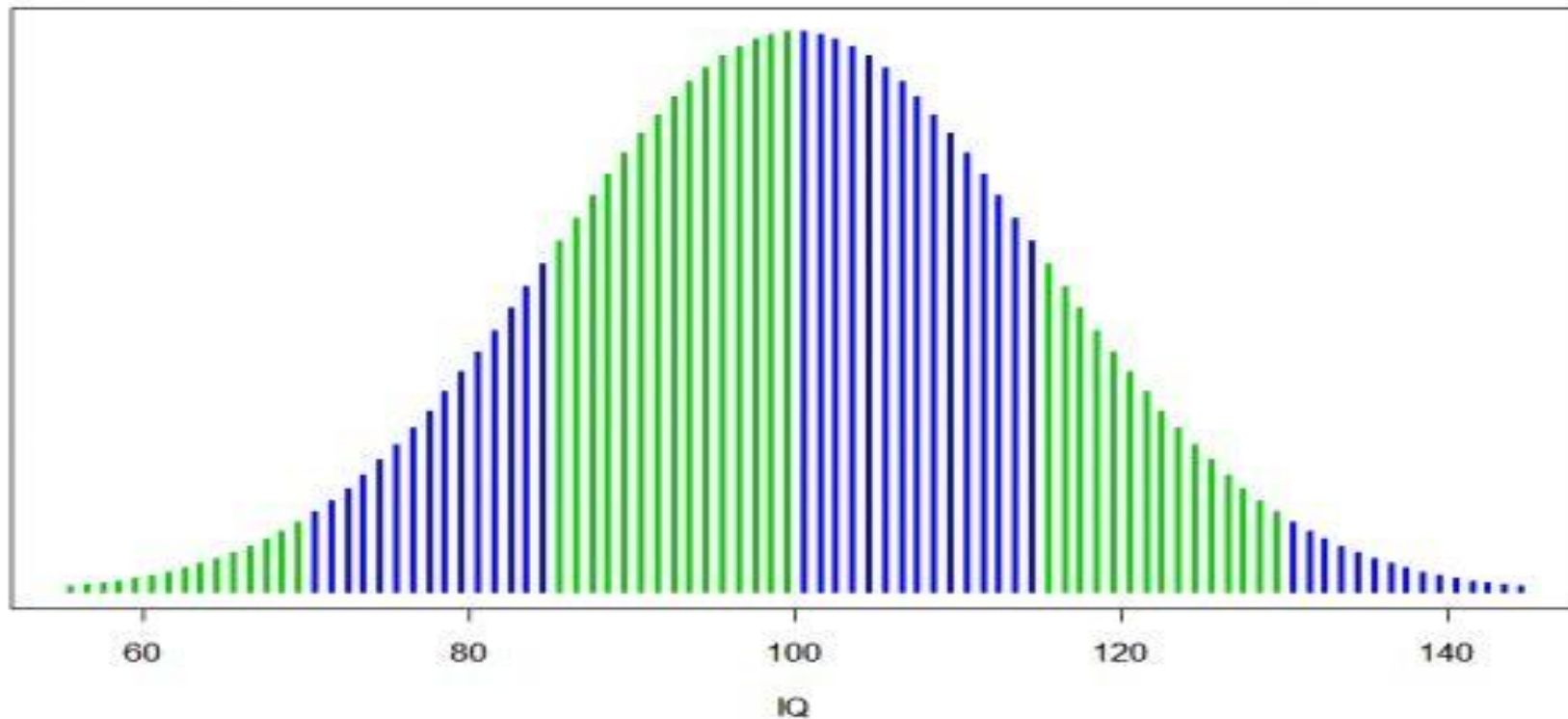
= tilbakestrømning av (surt) mageinnhold til spiserør/svelg/munn
kan vedvare fra nyfødtalder eller oppstå når som helst:

- Sure oppstøt, bryst-/halsbrann, gulping, oppkast
- OBS! Syreskade på tennene!
- NB! Kan bidra til kronisk mellomørebetennelse!
- NB! Kan komme over i luftveiene, gi surkling og føre til lungebetennelser
- Ofte smertefullt og kan skape utfordrende atferd!
- Økt sikling og suging/tygging på ting
- Oppsøke mat og drikke
- Stikke fingrene i munnen/halsen
- Nattlig "uro"/søvnvansker
- "Spesielle anfall" med grimasering, fakter etc.
- Kan «trigge» epilepsi/kramper
- Utredning: 24-timers pH-registrering eller medikamentutprøving

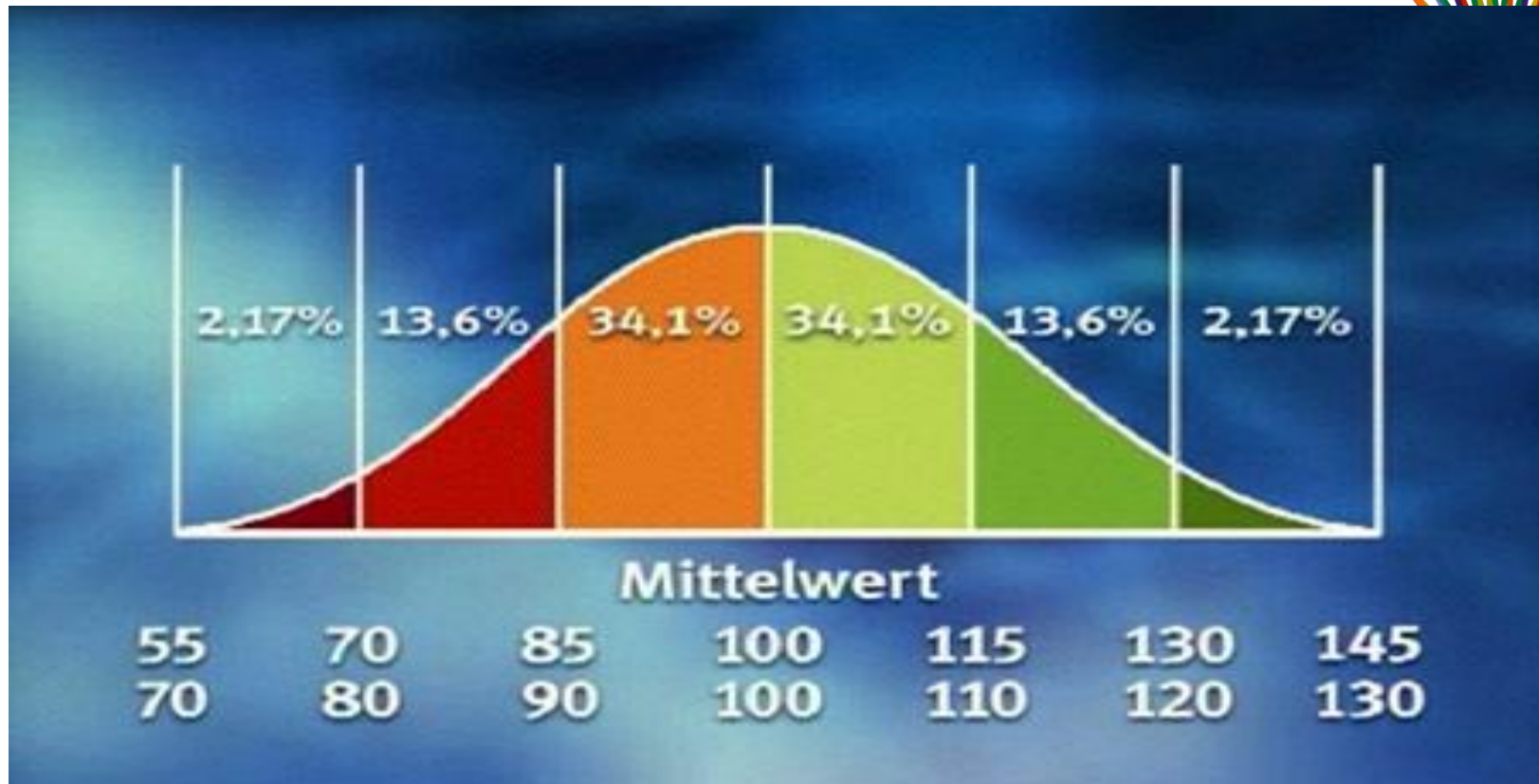
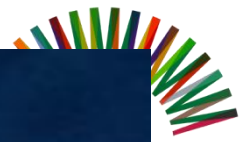
Epilepsi og anfall hos barn og ungdom:



- Alle kan få epilepsi og anfall i løpet av livet
- Varierende grad og intensitet, fra hyppige til sjeldne anfall.
- Noen har kanskje stått på epilepsi-medisin tidligere og kan slutte med den. Andre må begynne igjen.
- Alle typer mulig!
- Noen kan få en mer plagsom og aggressiv epilepsi enn de hadde før.
- NB! Viktig med utredning og kartlegging:
 - Mål fastende medikamentspeil
 - Langtids-EEG (24-timer)
 - Videometri (EEG + samtidig video)
 - Vurder 24-timers pH-registrering (evt. kombinert med EEG og videometri)
 - Evt. henvis til SSE (Spesialsykehuset for epilepsi)



Bilde fra: [hubpages.com](https://www.hubpages.com)



Bilde fra: foerderverein-der-europaschule-e-v.online.de

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Diagnostisk inndeling av psykisk utviklingshemning (Def. IQ<70) (intellektuell funksjonsnedsettelse):



Spesifisert:

- Lett; IQ mellom 50-69, (hos voksne, mental alder ca 9-12 år)
- Moderat; IQ mellom 35-49, (hos voksne, mental alder ca 6-9 år)
- Alvorlig; IQ mellom 20-34, (hos voksne, mental alder ca 3-6 år)
- Dyp; IQ under 20, (hos voksne, mental alder under 3 år)

Uspesifisert: Ikke testbar (teknisk eller aldersmessig)



Barneautisme (= Klassisk autisme):

- Gjennomgripende utviklingsforstyrrelse som defineres ved:
 - a) avvikende eller forstyrret utvikling som er synlig før tre års alder
 - b) karakteristisk unormal fungering som ytrer seg ved
 - forstyrrelser i sosialt samspill og kommunikasjon
 - samt begrenset, stereotyp, repetitiv atferd
 - I tillegg til disse spesifikke diagnostiske trekkene er det vanlig med en rekke andre ikke-spesifikke problemer som søvn- og spiseforstyrrelser, fobier, raserianfall og selvdestruktiv atferd (F 84.0 i ICD-10)



Autismespekterforstyrrelser (ASF/ASD):

- En høyst uensartet gruppe!
 - Fra familiær arvelighet til spontan mutasjon
 - Fra dyp psykisk utviklingshemning til uvanlig høy IQ
 - Fra språkløshet til fremragende språk
 - Fra ekstrem klossethet til normalt god motorikk
 - Fra medisinske funn (anatomiske, genetiske m.fl.) til ingen funn
 - Fra ekstrem sosial tilbaketrekking til lettere avvik
 - Fra ingen spesielle ferdigheter til fremragende
- Særtrekk kan også forandres over tid

Atferdsforstyrrelser ved noen av de sjeldne syndromene:



- Kan for mange nå et platå i tidlig barnealder, men fortsetter vanligvis til ungdomsårene og for noen inn i voksen alder.
- For noen kan atferdsforstyrrelsene komme med aldring og alderdom (kognitiv svekkelse).
- Det er en sammenheng mellom kommunikasjonsvansker, smerter og atferdsforstyrrelser.
- Viktig å utrede for mulige smerter og plager! (smerteprofil)!
- Arbeid med kommunikasjon er viktig!
- Vedlikehold av kommunikasjonsferdigheter er vel så viktig!

Utfordrende atferd ved flere sjeldne syndromer:



- Oppførsel/atferd som er vanskelig å takle, uønsket eller skadelig. Kan det være noe personen prøver å formidle? Lær å lese signalene! Vurder:
 - Fysisk tilstand
 - Situasjon
 - Tidligere erfaring fra personens væremåte
- Selvstimulering
- Selvskading/håndbiting.
- Lugging/hodedunking
- Humørsvingninger
- Lettere å forandre omgivelsene/miljøet enn personens atferd.

Utfordringer kan være felles for flere tilstander og diagnoser:



- Variabelt og svingende funksjonsnivå
- Nedsatt fin- og grovmotorikk, koordinasjonsvansker, ustøhet
- Muskulær slapphet (hypotoni) eller stivhet (hypertoni)
- Spise- og ernæringsvansker, forstoppelse
- Forstyrret søvn mønster og ofte lite søvn
- Gjentatte infeksjoner, feber og utfordringer med temperaturregulering
- Organmisdannelser (hjerne, hjerte, lunger, mage-tarm, nyrer/urinveier, skjelett, osv.)
- Sansedefekter (syn, hørsel, følesans, leddsans, temperatursans, med mer)
- Sanseintegrasjonsvansker
- Forstyrrelser i det autonome nervesystem
- Anfall, kramper, epilepsi
- Konsentrasjon og oppmerksomhet
- Språk- og kommunikasjonsvansker
- Forståelsesvansker og latenstid
- Atferdsutfordringer, hyperaktivitet, impulsivitet, autismspekterforstyrrelser, med mer.
- Sårbarhet for sosial utestengelse, ensomhet, angst, psykisk lidelse, mm.

Andre viktige områder:



- Trivsel
- Ernæring
- Avføring
- Søvn
- Motorikk
- Språk/kommunikasjon
- Sosial utvikling
- Emosjonell utvikling
- Mentalt/kognitivt nivå
- Konsentrasjon/oppmerksomhet
- Aktivitet (hyper-/hypo-) og impulsivitet
- Atferd/utagering
- Utfordrende atferd/selvskading
- Flere?



Hva kan bli gjort?

- «Hvor trykker skoen mest?»
- Ta de diagnostiske utfordringene på alvor!
- Gjenta undersøkelser og vurderinger!
- Prøv å finne «årsaken» så tidlig som mulig!
- Sett inn tiltak og behandling!
- Forebygg der det er mulig!
- Planlegg kontroller for å oppdage «ting».
- Vær i forkant!

Viktige momenter ved oppfølging av personer som har en av Frambus diagnoser, f.eks. Kleefstras:



- Ansvarsgruppe som fungerer
- Fastlege som er interessert
- Kontakt med barne-/voksenhabilitering kan være nyttig
- Barnehage og skoletilbud som stimulerer
- Arbeidsplass/dagsenter/dagvirksomhet som inkluderer
- Fritidsaktiviteter som engasjerer
- Mosjon som ivaretar fysisk og mental helse
- Bidra til oversikt og kontroll gjennom dagsplan og struktur
- Kommunikasjon som er gjensidig og forståelig
- Omgivelser som trygger og gir fellesskap
- Omsorgspersoner og tjenesteytere som forstår!
- Samfunn som legger til rette for deltakelse og inkludering.



Kilder, referanser, mer info:

- www.kleefstrasynndrome.org
- www.orpha.net
- Uniniqu: rarechromo.org
- GeneReviews
- Human Phenotype Ontology (HPO)
- Frambu.no



Nyttige nettsteder med info om Kleefstras syndrom

- <https://www.orpha.net/en/disease/detail/261494?name=Kleefstra%20syndrome&mode=name>
- <https://omim.org/entry/610253>
- <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/kleefstra-syndrome/606-kleefstra-syndrome/file.html>
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/kleefstra-syndrome/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK47079/>
- <https://www.kleefstraworldmap.org/no/>