



## TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning

### Beskrivning av diagnosen

TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning är ett mycket sällsynt genetisk medfött, ärftligt neurologiskt syndrom som orsakas av en förändring på TBCK genen. Syndromet kännetecknas vanligtvis av intellektuell funktionsnedsättning, utvecklingsförsening, medfödd låg muskelspänning, svaga/uteblivna reflexer, epilepsi, uteblivet eller mycket försenat tal och skelning. Röntgen av hjärnan kan påvisa förändring av den vita hjärnsubstansen/massan, tunn hjärnbalk (corpus callosum) och förtvining av hjärnan. Corpus callosum(hjärnbalken) förbinder hjärnhalvorna med varandra. Andra symtom som kan förekomma är låg bentäthet(osteoporos), sväljsvårigheter, urinvägsinfektioner, njursten, andningssvårigheter och underfunktion av sköldkörteln(hypotyreoos) som leder till minskad produktion av hormoner. Andningssvårigheterna relateras till den låga muskelspänningen och personer med syndromet kan behöva hjälp med andningen. Symtom som ätsvårigheter, höga blodfettvärden i blodet, syn och/eller hörselpåverkan, psykiatriska diagnoser, autism och sned rygg(skolios) finns också beskrivna hos personer med syndromet. Det är inte ovanligt att barnen med TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning tuggar på sina händer. Symtomen vid syndromet varierar mycket både vad det gäller svårighetsgrad och fysiska symtom. Personer med syndromet kan ha gemensamma utseendedrag såsom t ex grova ansiktsdrag, platt bakhuvud, kort, brett huvud, sluttande panna, högt välvda ögonbryn, djupt och brett sittande ögon, hög näsrygg, rund uppnäsa, hög gom, förstorat/överväxt tandkött, tältformad överläpp, och stor tunga. Prognosen för syndromet är relaterat till symtomens omfattning och svårighetsgrad. Andra namn för syndromet kan vara t ex TBCK-relaterat syndrom och Hypotonia, Infantile, with Psychomotor Retardation.

### Förekomst

Mutation i TBCK är mycket sällsynt och det är inte helt klarlagt hur vanligt förekommande det är men beskrivs vara färre än 1/1.000.000 och det finns färre än 100 fall beskrivna i internationell medicinsk litteratur.

### Symtom

Alla personer med diagnosen har inte alla symtom, de symtom som visas är några av de som kan förekomma.

intellektuell funktionsnedsättning

njursten

utvecklingsförsening

andningssvårigheter

låg muskelspänning

underfunktion av sköldkörteln

svaga/uteblivna reflexer

ätsvårigheter

epilepsi

höga blodfetter

försenat/uteblivet tal

syn och/eller hörselpåverkan

skelning

psykiatriska diagnoser

låg bentäthet

sned rygg

urinvägsinfektioner

tuggar på sina händer

sväljsvårigheter

gemensamma utseendedrag

## Genetik och ärftlighet

TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning orsakas av en genetisk förändring på genen TBCK som finns på kromosom 4.

TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning nedärvs enligt ett autosomt recessivt nedärvningsmönster. Detta innebär att det oftast krävs att förändringen finns hos båda föräldrarna och nedärvs från båda föräldrar till barnet för att barnet skall utveckla sjukdomen. Om barnet endast ärver förändringen från ena föräldern innebär det att barnet blir frisk bärare av den genetiska förändringen.

Genetisk vägledning rekommenderas.

## Behandling

Det finns för närvarande ingen botande behandling för TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning. Vården och behandlingen är individuell och utgår från varje enskild persons symtom och besvär vilket medför stora variationer i behandlingen. Personer med syndromet har ofta behov av många olika typer av specialister och ett multidisciplinärt omhändertagande rekommenderas. Studier kring viss terapi pågår i nuläget.

Uppföljning av t ex syn, hörsel, bentäthet, sköldkörtelfunktion och njurar kan göras genom klinisk undersökning, blodprover, röntgen m m. Vid andningsbesvär kan personer med TBCK-relaterad intellektuell funktionsnedsättning behöva hjälp med andningen och ett inopererat rör på halsen som kopplas till andningsstöd kan vara aktuellt. Dietisten kan vara ett stort stöd vid ättsvårigheter och vid stora svårigheter och otillräckligt energiintag kan rör via buken till magsäcken behöva inopereras för tillförsel av energi. Vid njursten kan stötvågsbehandling eller titthålsoperation vara aktuellt. Epilepsi, underfunktion av sköldkörteln, låg bentäthet, urinvägsinfektioner och höga blodfettsvärden i blodet kan behandlas med läkemedel. Habiliteringsinsatser kan vara en del i behandlingen. Habiliteringsinsatserna grundar sig på den enskilda individens behov av hjälp kring t ex kommunikation, sjukgymnastik, hjälpmedel, psykologiskt stöd för att bevara och utveckla sina egna förmågor så långt som möjligt. Habilitering kan också bistå med information om samhällsstöd för såväl hemmet som i förskola, skola och daglig verksamhet. Psykologiskt stöd kan också behöva erbjudas till familjemedlemmar.

## Specialister

Det är inte säkert att alla patienter behöver träffa dessa specialister och det kan också finnas andra specialister som kan vara aktuella. Dessa är några exempel på de som kan bli aktuella.



## Patientorganisationer

Riksförbundet för sällsynta diagnoser

<https://www.sallsyntadiagnoser.se/>

TBCK Foundation

<https://tbckfoundation.org/>

## Referenser

Orphanet <https://www.orpha.net/>

Unique <https://rarechromo.org/>

Childrens Hospital of Philadelphia

<https://www.chop.edu/conditions-diseases/>

<https://omim.org/entry/616900>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36273129/>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929716300519?via%3Dihub>

*Alla diagnoser har inte egna patientföreningar men man kan söka stöd hos andra med sällsynta diagnoser men också söka efter andra med samma diagnos på följande sidor:*

*Our normal* <https://ournormal.org/>

*Rare connect* <https://www.rareconnect.org/en>