



20p- duplikationssyndromet

20p-duplikationssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning och en del har missbildningar av olika organ. Många har också andra kromosomala förändringar. Symtomen varierar därför mellan personer med syndromet.

20p-duplikationssyndromet uppkommer oftast som en ny mutation. I Sverige känner man till ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Den motoriska utvecklingen brukar vara sen hos barn med 20p-duplikationssyndromet. Muskelspänningen kan vara låg. En del kan ha svårt att samordna sina rörelser och en del kan ha skakningar i armarna och benen. Även tal- och språkutvecklingen brukar vara sen. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som varierar från lindrig till svår.

Några barn har medfött hjärtfel. En del har förändringar i ryggraden som kan leda till att brösttryggen får en ökad böjning. Barnen kan också ha navelbräck och/eller ljumskbräck. Många med syndromet skelar.

Missbildningar i njurarna kan förekomma hos en del personer som har en 20p-duplikation och ytterligare kromosomavvikelse.

ORSAK

20p-duplikationssyndromet orsakas av att en del av den korta armen av kromosom 20 finns i dubbel upplaga. Symtomen beror på vilken del av kromosomarmen som är dubblerad och om det finns andra kromosomavvikelse.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och rehabilitering samordnas. Insatserna anpassas efter varje barns behov och fortsätter i vuxen ålder. Behovet av stöd varierar mellan personer med syndromet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse

Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om 20p-duplikationssyndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2018.



ÅGRENSKA