



16p11.2-deletionssyndromet

16p11.2-deletionssyndromet är en medfödd kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Symtomen varierar, men många har låg muskelspänning, intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi och övervikt.

Syndromet kan vara nedärvt men beror i de flesta fall på en nymutation. Ungefär 30 av 100 000 personer har 16p11.2-deletion. Eftersom symtomen kan vara mycket lindriga finns det sannolikt personer som inte får diagnosen.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mellan personer med 16p11.2-deletionssyndromet. Vissa personer har inga eller mycket lindriga symtom.

Låg muskelspänning gör att nyfödda ofta har svårt att suga och få i sig mat. Under barndomen får de ökad aptit som ofta leder till övervikt och som sedan utvecklas till fetma i tonåren eller vuxen ålder.

Tal- och språkutvecklingen är ofta påverkad liksom den motoriska utvecklingen.

Många med 16p11.2-deletion har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

Adhd förekommer och upp till en tredjedel har autism.

Omkring en fjärdedel med 16p11.2-deletionssyndromet har epilepsi.

Sned rygg (skolios) förekommer, vilket ofta är en följd av låg muskelspänning (hypotonus). Några har medfött hjärtfel.

Man brukar dela in 16p11.2-deletioner i tre olika grupper (grupp 1, 2a/b och 3), beroende på storlek och omfattning av deletionen. Det finns ett samband mellan vissa specifika symtom och var deletionen finns.

Orsak

16p11.2-deletionssyndromet orsakas av en medfödd kromosomavvikelse som innebär att en del av den korta armen saknas (deletion) på en av kromosomerna i kromosompar 16. Syndromet beror i de flesta fall på en nymutation.

Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Initiala ättsvårigheter, liksom senare övervikt utreds av ett tvärprofessionellt team som ger råd om kost och träning.

Tal-, språk- och kommunikationsförmågan hos barn med syndromet varierar. Det är viktigt att tidigt arbeta med språklig stimulans och alternativ kommunikation (AKK).

Epilepsi behandlas med läkemedel. Många blir anfallsfria i tonåren. Hjärtat undersöks av en hjärtläkare. Skolios kontrolleras och behandlingsbehov bedöms av ryggkirurg.

Vissa personer med 16p11.2-deletion har inga eller mycket lindriga symtom som inte kräver några medicinska insatser.

Resurser

Klinisk genetik vid universitetssjukhusen. Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns vid alla universitetssjukhus. CSD tar emot frågor och kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

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

Intresseorganisationer

- Riksföreningen för 16p11.2-kromosomdeletion och duplikation
- NOC
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.
E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se,
agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2021.