



16p11.2- duplikationssyndromet

16p11.2-duplikationssyndromet är en medfödd kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Symtomen varierar, men många har intellektuell funktionsnedsättning, autism, adhd, undervikt och försenad språkutveckling.

Syndromet är ärftligt och kan ibland bero på en nymutation. Ungefär 30 av 100 000 personer har 16p11.2-duplikation. 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-duplikationssyndromet. Vissa personer har inga eller mycket lindriga symtom.

Låg muskelspänning gör att nyfödda ofta har svårt att suga och få i sig mat. Många utvecklar senare undervikt, detta kan bero på en förändrad reglering av vissa hormoner.

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

En del med syndromet har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Upp till en tredjedel har autism. Adhd förekommer.

Omkring 15 procent av alla med 16p11.2-duplikationssyndromet har av epilepsi.

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

Psykisk sjukdom som exempelvis schizofreni, ångest, depression och bipolär sjukdom förekommer oftare hos personer med 16p11.2-duplikationssyndromet än hos den övrig befolkningen.

Orsak

16p11.2-duplikationssyndromet orsakas av en medfödd kromosomavvikelse som innebär att en del av den korta armen av en av kromosomerna i kromosompar 16 finns i en extra kopia (duplikation).

Behandling

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

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

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. Skolios kontrolleras och behandlingsbehov bedöms av ryggkirurg.

Psykiska sjukdomar behandlas med läkemedel och terapi, i samråd med barn- och ungdomspsykiatri samt vuxenpsykiatri.

Vissa personer med 16p11.2-duplikation 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.