

20p-duplikations- syndromet

20p-duplikationssyndromet är en kromosom-
avvikelse 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
nymutation. 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 ljumsk-
bräck. 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
dubblad 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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med
utvecklingsstörning

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.