



# MECP2-duplikations- syndromet

**MECP2-duplikationssyndromet är en medfödd kromosomavvikelse. Syndromet medför intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, symtom från mag-tarmkanalen och återkommande luftvägsinfektioner. Syndromet är vanligast hos pojkar.**

I Sverige känner man till omkring 20 pojkar med MECP2-duplikationssyndromet.

## Symtom

Symtomen och svårighetsgraden varierar mellan olika personer med MECP2-duplikationssyndromet, men pojkar får i regel svåra symtom.

Vid födseln har pojkar med syndromet låg muskelspänning (hypotonus). Det gör att de vanligen har svårt att suga, svälja och få i sig näring. Med tiden blir muskelspänningen i stället hög (hypertonus). Den motoriska utvecklingen är påverkad, och de flesta pojkar med syndromet lär sig inte sitta, stå och gå.

De flesta pojkar med syndromet har en svår intellektuell funktionsnedsättning, och utvecklar inte något talat språk.

Över hälften av pojkarna har epilepsi, som hos en del kan bli mycket allvarlig och svårbehandlad. Svår förstoppning och andra symtom från mag-tarmkanalen är vanligt. Många har gemensamma utseendemässiga drag.

Livslängden kan vara förkortad då syndromet ofta medför svåra neurologiska och medicinska komplikationer.

De flesta flickor med MECP2-duplikation får inga symtom. En del kan få depression, ångest, autism eller inlärningssvårigheter. I sällsynta fall får flickor lika allvarliga symtom som pojkar med syndromet.

## Orsak

MECP2-duplikationssyndromet beror på att en specifik del av X-kromosomen, som innefattar genen MECP2, förekommer i dubbel upplaga. X-kromosomen är en av de könsbestämmande kromosomerna. Pojkar har bara en X-kromosom och får svårare symtom.

## Behandling

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

Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

Barn som har ätsvårigheter kan behöva nutritionsbehandling. Symtom från mag-tarmkanalen behandlas med kost, läkemedel och i vissa fall operationer.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Pojkar med syndromet behöver habiliteringsinsatser, som också omfattar psykologiskt och socialt stöd. Det är viktigt att tidigt arbeta med alternativ och kompletterande kommunikation (AKK). Pojkarna behöver den särskilda pedagogik som används i den anpassade grundskolan och gymnasieskolan.

Vuxna män med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

I livets slutskede kan det bli aktuellt med palliativ vård, för att barnets sista tid ska bli så trygg och smärtfri som möjligt.

Flickor som har symtom behandlas på samma sätt som pojkar.

## Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)  
Webbplats: [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad februari 2026.