

8q-duplikations- syndromet

8q-duplikationssyndromet är en kromosom-
avvikelse som påverkar kroppen på flera sätt.
Barn med syndromet föds med olika missbild-
ningar. De flesta har också en intellektuell
funktionsnedsättning. Symtomen kan variera
mellan personer med syndromet.

8q-duplikationssyndromet uppkommer oftast som en
nymutation. I Sverige känner man till ett fåtal personer
med syndromet.

SYM TOM

Nyfödda med syndromet kan ha svårt att suga. Det brukar
bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av
barnen har läpp-, käk- och/eller gomspalt som kan göra att
de har svårt att äta. En del har bråck i mellangärdes-
muskeln, matstrupen eller ljumskarna.

Barn med syndromet kan ha hjärtfel. En del har miss-
bildningar i hjärnan och några har epilepsi.

Ibland har barnen missbildningar i urinvägarna som kan
öka risken för urinvägsinfektioner. Pojkar med syndromet
kan ha underutvecklade könsorgan och ibland har testiklarna
inte vandrat ner i pungen.

Det är vanligt med förändringar i skelettet som att fötterna
är snedställda och att knäskålarna inte är fullt utvecklade.
Bröstkorgen är ofta långsmal och ibland insjunknen. Hos
några är ryggen sned.

En del barn med syndromet skelar. Synen kan också
påverkas av grå starr och olika missbildningar i ögonen.

Små barn med syndromet har ibland övergående andnings-
svårigheter, som beror på att luftvägarna är mjuka och inte
håller luftstrupen tillräckligt öppen.

De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som
brukar vara lindrig eller måttlig.

ORSAK

8q-duplikationssyndromet orsakas av att en del av den
långa armen av kromosom 8 finns i dubbel upplaga.
Symtomen beror på vilken del av kromosomarmen som är
dubblerad.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och habilitering
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 kromosomavvikelser
FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med
utvecklingsstörning
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om
8q-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
juni 2018.