

MECP2-duplikations- syndromet

MECP2-duplikationssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Symtomen kan se olika ut hos personer med syndromet. Pojkar med syndromet har svåra symtom. De flesta av dem har en svår intellektuell funktionsnedsättning. Hos flickor är symtomen för det mesta lindriga.

MECP2-duplikationssyndromet uppstår oftast som en nymutation. I Sverige känner man till omkring 20 pojkar med syndromet.

SYM TOM

Nyfödda pojkar med syndromet brukar ha svårt att suga. Det beror på att muskelspänningen i kroppen är låg. Med tiden blir muskelspänningen istället för hög. Det påverkar förmågan att gå och röra sig.

De flesta av pojkarna har en svår intellektuell funktionsnedsättning. De utvecklar sällan talat språk. Även den motoriska utvecklingen påverkas. Tillsammans med den höga muskelspänningen medför det att pojkar med syndromet sällan lär sig att sitta, stå eller gå.

Många får så småningom epilepsi. Sned rygg är vanligt. Några har låg bentäthet och ökad risk för benbrott. Återkommande luftvägsinfektioner och lunginflammationer är en vanlig anledning till att pojkar med syndromet dör tidigt.

Flickor med syndromet har vanligtvis lindriga symtom eller inga alls. I sällsynta fall kan de ha lika svåra symtom som pojkarna.

ORSAK

MECP2-duplikationssyndromet beror på att en del av X-kromosomen förekommer i dubbel upplaga. Kromosomavvikelsen uppkommer oftast som en nymutation hos

barnet. Ibland är kromosomavvikelsen nedärvd från någon av föräldrarna. Vilka symtom man får beror på hur stor del av X-kromosomen som finns i dubbel upplaga.

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 avdelningar för klinisk genetik på 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 MECP2-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 april 2018.