



# 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 insjunkna. 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  
Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell  
funktionsnedsättning  
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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad  
juni 2018.