



9q34- duplikationssyndromet

9q34-duplikationssyndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Tal- och språkutvecklingen brukar vara sen liksom den motoriska utvecklingen. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som kan variera från lindrig till svår. Andra symtom kan vara hjärtfel, sned rygg, nedsatt rörlighet i höftlederna och hörselnedsättning.

Syndromet kan vara nedärvt genom att någon av föräldrarna har en kromosomavvikelse, oftast utan symtom. Det finns inga uppgifter om hur många personer som har 9q34-duplikationssyndromet i Sverige.

SYM TOM

Som nyfödda har barn med syndromet ofta låg muskelspänning och svårt att suga och äta. Det är vanligt att ättsvårigheterna fortsätter under de första åren. Barnen brukar därför växa långsamt och en del blir kortväxta.

Tal- och språkutvecklingen brukar vara sen, framför allt förmågan att uttrycka sig. Oftast är den motoriska utvecklingen också sen. Barnen brukar kunna sitta när de är cirka 12 månader och gå när de är 18 till 30 månader. De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som varierar från lindrig till svår. Hyperaktivitet är vanligt och några av barnen har autism.

En del med syndromet har medfödda hjärtfel. Hjärtfelet är oftast lindriga. Några barn har sned rygg eller sammanväxta kotor i ryggen och höftlederna kan ha nedsatt rörlighet. Hos en del pojkar med syndromet har testiklarna inte vandrat ned i pungen. Missbildningar i mag-tarmkanalen eller i njurarna förekommer. Ibland är synen påverkad och några har en hörselnedsättning. Många med syndromet har gemensamma utseendemässiga drag.

ORSAK

9q34-duplikationssyndromet orsakas av att en del av den långa armen på kromosom 9 finns i dubbel upplaga (duplikation). Vilka symtom som uppkommer beror på hur stor duplikationen är och vilka gener som ingår.

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 9q34-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 februari 2020.