

MECP2-duplikationssyndrom

FÖREKOMST

Uppskattningsvis förekommande hos mindre än 1 av 100 000 barn. År 2019 fanns ett 20-tal diagnostierade i Sverige. Oftast får bara pojkar kliniska syndrom.

ORSAK

Vid syndromet finns en extra kopia av MECP2-genen som ansvarar för bildningen av protein, med samma namn. Överproduktion av protein påverkar hjärncellernas utveckling och funktion. Ärvs oftast av mamman.

SYM TOM

Avvikande huvud- och ansiktsform, intellektuell funktionsnedsättning, motoriska svårigheter, kommunikationssvårigheter, autism, problem med luftvägarna, nedsatt immunförsvar och epilepsi är några av de vanligaste symtomen.

BEHANDLINGAR OCH ÅTGÄRDER

Engagerande aktiviteter och ett gott samspel är viktigt för god livskvalitet.