



# Isokromosom 12p-syndromet

Isokromosom 12p-syndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. Många får epilepsi. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

Isokromosom 12p-syndromet uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds ett barn vartannat år med syndromet.

## SYM TOM

Nyfödda med syndromet har ofta svårt att suga. Det brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. En del av barnen har gomspalt som också kan göra att de har svårt att äta.

Många med syndromet har hjärtfel. Det är också vanligt med diafragmabräck som påverkar andningen och tarmens funktion. Många har en förträngning av ändtarmsöppningen. Hos en del pojkar har testiklarna inte vandrat ned i pungen och urinröret kan mynna ut på undersidan av penis.

Armarna brukar vara korta och ibland även benen. Barn med syndromet kan också ha extra fingrar eller fingrar som sitter ihop. En del har sned rygg.

De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning, även om svårighetsgraden kan variera mellan personer med syndromet.

Många barn med syndromet får epilepsi under de första fyra åren.

Hörselnedsättning och synnedsättning är vanligt.

## ORSAK

Isokromosom 12p-syndromet orsakas av en extra kromosom som består av två kopior av den korta armen på kromosom 12. Det leder till olika symtom.

## BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar isokromosom 12p-syndromet. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar som syndromet leder till. 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 universitetssjukhusens avdelningar för klinisk genetik.

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 isokromosom 12p-syndromet 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 april 2019.



ÅGREN SKA