



# Potocki-Lupskis syndrom

Potocki-Lupskis syndrom är en medfödd kromosomavvikelse som innebär att en liten del på kromosom 17 är dubblerad. De flesta personer med syndromet har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning med beteendeavvikelser, påverkad motorisk utveckling samt tal- och språksvårigheter.

I Sverige föds det cirka 4 barn med syndromet varje år. Uppskattningsvis finns ett sjuttiotal barn och ungdomar upp till 18 år med syndromet i landet.

## Symtom

Symtomen vid Potocki-Lupskis syndrom är av olika svårighetsgrad och varierar mellan olika personer.

Nedsatt muskelspänning (hypotonus) är mycket vanligt under spädbarnstiden. Barn med syndromet har ofta svårt att suga, med matningssvårigheter och dålig tillväxt som följd.

Ungefär hälften av barnen med syndromet har en medfödd hjärtmissbildning. Risken att utveckla sned rygg (skolios) under uppväxten är också ökad jämfört med hos andra barn. Många har överrörliga leder och felställningar i fötterna.

Den nedsatta muskelspänningen påverkar finmotoriken. Barn med Potocki-Lupskis syndrom har inlärnings-svårigheter av varierande grad. De flesta har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning.

Påverkad tal- och språkutveckling förekommer hos nästan alla med syndromet. Uttalssvårigheter är vanligt och några saknar helt talat språk.

De flesta har autistiska drag eller autism. Många med syndromet har adhd samt ökad ångslan och oro.

Hörselnedsättning av ledningstyp är vanligt, liksom översynthet och skelning.

## Orsak

Potocki-Lupskis syndrom orsakas av en dubblering (mikroduplikation) av en liten del på den korta armen (p) på kromosom 17 (17p11.2). Ett annat namn är därför 17p11.2-duplikationssyndromet.

Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen och bekräftas med DNA-analys. Kromosomavvikelsen är så liten att den vanligen inte syns med traditionell kromosomanalys.

## Behandling

Behandlingen vid Potocki-Lupskis syndrom inriktas på att behandla och lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna. Det är viktigt att insatserna för utredning, behandling, uppföljning och habilitering samordnas.

Då de flesta personer med Potocki-Lupskis syndrom har symtom från flera organ behövs regelbunden kontakt med olika specialistläkare, till exempel neurolog, hjärtläkare, mag-tarmspecialist, ögon- och öronläkare och ortoped.

Barn med syndromet kan behöva habiliteringsinsatser från tidig ålder. Habiliteringen omfattar även psykologiskt och socialt stöd. Vid ätsvårigheter behövs kontakt med ett nutritionsteam.

I vuxen ålder kan personer med syndromet behöva fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården samt fortsatta habiliteringsinsatser och stöd.

## Resurser

Kunskap om Potocki-Lupskis syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Medfödda hjärtfel opereras vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad i november 2024.