



22q11-deletionssyndromet

22q11-deletionssyndromet är ett medfött syndrom som påverkar flera organ och funktioner i kroppen. Det är vanligt med missbildningar och symtom från hjärtat, gommen, immunsystemet och det centrala nervsystemet. Symtomen och deras svårighetsgrad varierar.

I Sverige föds cirka 45 barn om året med 22q11-deletionssyndromet.

Symtom

Syndromet kan påverka många organ. Drygt hälften av personer med syndromet har olika typer av hjärtfel. Symtomen brukar visa sig tidigt, oftast några dagar eller veckor efter födseln.

Gomfunktionen kan vara påverkad, vilket medför ätsvårigheter hos spädbarn med syndromet. Ibland förekommer läpp-, käk- och gomspalt.

Immunbrist är vanligt hos barn med syndromet. Det leder till ökad mottaglighet för infektioner. Många har upprepade luftvägsinfektioner och öroninflammationer. De få barn som har allvarlig immunbrist upptäcks tidigt tack vare nyföddhetscreeningen (PKU-provet).

De flesta med syndromet har inlärningssvårigheter och ungefär hälften har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Tal- och språkutvecklingen är ofta påverkad. Även den ned-satta gomfunktionen kan påverka talet så att det blir otydligt.

Många har adhd och en del har autism. I vuxen ålder ökar risken att utveckla schizofreni.

Hörsel- och synnedsättning förekommer.

Symtomen varierar med åldern. Hos yngre barn märks oftast hjärtsymtom, ätsvårigheter, upprepade infektioner samt tal- och språksvårigheter. Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska symtom brukar märkas senare.

Orsak

22q11-deletionssyndromet orsakas av en medfödd kromosomavvikelse som innebär att en del av den långa armen saknas på en av kromosomerna i kromosompar 22.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar 22q11-deletionssyndromet. Insatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Hjärtat undersöks och svåra hjärtfel opereras.

Barn och vuxna som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få näring genom en sond eller en så kallad knapp. Hos många kan en operation av gommen förbättra gomfunktionen och talet.

Personer som ofta får infektioner kan behöva tillfällig läkemedelsbehandling eller mer långvarig förebyggande behandling. I enstaka fall behövs behandling med immunoglobulin. Vid svår immunbrist kan thymustransplantation övervägas i nyföddhetsperioden.

Hörseln och synen undersöks tidigt hos alla barn med syndromet. En del behöver hörselhjälpmedel.

Barn med bestående funktionsnedsättningar behöver habiliteringsinsatser. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om 22q11-deletionssyndromet finns vid universitetssjukhusen.

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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Föreningen 22q11
- 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/sallsynta-halsotillstand

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2024.