

## 22q11-deletions- syndromet

22q11-deletionssyndromet är en kromosom-  
avvikelse som påverkar kroppen på flera sätt.  
Symtomen varierar men de flesta har ätsvårig-  
heter, påverkat tal och inlärningssvårigheter  
eller lindrig intellektuell funktionsnedsättning.  
Hos många är immunsystemet påverkat.  
Hälften har medfött hjärtfel.

22q11-deletionssyndromet kan vara ärftligt men uppkommer  
oftast som en nymutation. I Sverige föds ungefär 25 barn  
med syndromet varje år.

### SYM TOM

Många med syndromet föds med nedsatt gomfunktion som  
beror på gomspalt eller andra förändringar i gommen. Det  
gör att barnen har svårt att suga och svälja och lätt får upp  
mat i näsan. Barnen kan också ha ätsvårigheter som beror  
på att hjärtfunktionen är påverkad. Ätsvårigheter kan också  
bero på nedsatt muskelspänning och muskelsvaghet. En  
del har gastroesofageal reflux som innebär att magsäckens  
innehåller kommer tillbaka upp i matstrupen. Det kan  
orsaka kräkningar och smärta.

Hälften av barnen har hjärtfel som ger symtom tidigt.  
Hos en del barn är hjärtfelen lindriga, andra har svåra  
hjärtfel. Återkommande luftvägsinfektioner och öron-  
inflammationer är vanligt.

Den motoriska utvecklingen brukar vara påverkad men  
de allra flesta lär sig gå vid två års ålder.

När barnen blir äldre och börjar skolan märks ofta fler  
symtom, som inlärningssvårigheter och svårigheter med  
socialt samspel. Ungefär hälften har en intellektuell  
funktionsnedsättning som brukar vara lindrig.

### ORSAK

22q11-deletionssyndromet orsakas av en förlust av en  
liten del av den långa armen på en av kromosomerna i  
kromosompar 22.

## BEHANDLING

Svåra hjärtfel opereras. Ibland görs operationerna i flera  
steg vid olika tillfällen.

Ätsvårigheter utreds av ett nutritionsteam som ger råd  
om kost, träning och hjälpmedel som kan underlätta och  
stimulera ätandet. En del barn behöver få näring via en  
sond eller så kallad knapp.

Ibland behöver gommen opereras.

Immunsystemets funktion utreds hos nyfödda med  
syndromet eftersom svår immunbrist kan vara livshotande.  
Barn som har många infektioner kan behöva både tillfällig  
och förebyggande behandling med antibiotika.

De flesta med 22q11-deletionssyndromet behöver  
habilitering som samordnas med den medicinska utred-  
ningen och behandlingen. Insatserna anpassas efter varje  
barns behov och fortsätter i vuxen ålder.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

I Göteborg, Lund och Stockholm finns specialistteam  
som ställer diagnos, utreder och behandlar personer med  
22q11-deletionssyndromet.

Vid universitetssjukhusen finns 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

Föreningen 22q11

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om  
22q11-deletionssyndromet 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  
mars 2019.