

# Ringkromosom 22- syndromet

Ringkromosom 22-syndromet är en medfödd kromosomavvikelse som kännetecknas av intellektuell funktionsnedsättning, nedsatt muskelspänning under nyföddhetsperioden, sen motorisk utveckling, utebliven eller kraftigt påverkad tal- och språkutveckling samt autismliknande symtom.

Det finns inga säkra uppgifter om hur många som har ringkromosom 22-syndromet. Ett hundratal personer finns beskrivna internationellt. I Sverige har ett fåtal personer syndromet.

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar. Gemensamt är intellektuell funktionsnedsättning, som hos de flesta är måttlig till svår. Det påverkar därmed deras förmåga att kommunicera och samspeja med andra och att klara av vardagslivet i varierande grad.

Nyfödda med syndromet har nedsatt muskelspänning, och deras motoriska utveckling är försenad. Tal- och språkutvecklingen är påverkad. Till syndromet hör också autismliknande symtom.

Ungefär en fjärdedel av barnen har någon form av epilepsi. Det finns också en ökad risk för godartade tumörer i hjärnan.

Syndromet kan ibland även medföra missbildningar av njurar och urinvägar och i sällsynta fall hjärtfel.

En del personer har nedsatt förmåga att reglera kroppstemperaturen genom svettning, vilket ökar risken för överhettning.

## ORSAK

Syndromet orsakas av att den ena kromosom 22 har omformats till en ringkromosom och att kromosommaterial då har gått förlorat. Hur mycket material som saknas varierar mellan olika personer. Syndromet är vanligtvis inte nedärvt utan uppstår som en nymutation.

Diagnosen ställs med kromosomanalys och/eller gendosanalys. Föräldrarna kan erbjudas utredning för att utesluta

att avvikelsen är nedärvd, eftersom sannolikheten då är högre för att få fler barn med syndromet.

## BEHANDLING

Det finns ingen botande behandling för ringkromosom 22-syndromet. Mycket kan göras för att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna. Beroende på vilka organ som är påverkade deltar olika specialister i utredningen och behandlingen.

Hos personer med syndromet är det viktigt att vara observant på symtom som svår huvudvärk och morgonkräkningar, eftersom detta kan tyda på tumörer i hjärnan.

Barnet och familjen behöver habiliteringsinsatser. Det är viktigt att familjens behov av psykologiskt och socialt stöd samt avlösning tillgodoses. Vuxna med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser samt stöd i det dagliga livet.

## RESURSER

Diagnostik görs vid de kliniskt genetiska avdelningarna vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns 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

- Autism- och Aspergerförbundet
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Svenska Epilepsiförbundet

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om ringkromosom 22-syndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](http://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand).

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](http://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad februari 2021.