Gäller för: Verksamhet AnOpIva neonatal barn, Verksamhet Medicin barn, Barnhjärtcentrum
Giltig från: 2026-09-17
Giltig till: 2028-09-16
Innehållsansvar: Annika Malmgren, (annma177), Specialistläkare
Granskad av: Solveig Oskarsdottir, (solos1), Överläkare
Godkänd av: Thorsteinn Gunnarsson, (thogu14), Verksamhetschef

22q11-deletionssyndrom

Förändringar sedan föregående version

Språkliga revideringar har utförts. Korrigering av rekommendationer för provtagning samt uppföljning. Uppdatering av patientinformation.

Syfte

Lokal riktlinje för handläggning vid misstanke om 22q11-deletionssyndom (22q11DS) samt omhändertagande av barn med fastställd diagnos.

Fördjupad läsning

Nationella riktlinjer: Nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet
Internationella pediatriska riktlinjer: Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome - ScienceDirect

Bakgrund

Tidigare benämningar på syndromet som VCFS (velokardiofacialt syndrom), DiGeorge syndrom samt CATCH 22 har ersatts. I Sverige används benämningen 22q11DS. Syndromet orsakas av en hemizygot deletion av området 22q11.2, innefattande ungefär 50 gener. Nedärvningsmönstret är autosomalt dominant, men cirka 90 % beror på nymutation. Ungefär 45 per 100 000 nyfödda har 22q11DS.

Symtom

Symptombilden omfattar många organsystem. Svårighetsgraden varierar mellan individer och över tid, se lasagneplot i pediatrisk internationella riktlinjer (referens nedan i kunskapsöversikt). Under första levnadsåret dominerar hjärtfel eller andra missbildningar, matningssvårigheter eller

skakningar på grund av hypokalcemi. Senare dominerar försenad utveckling, talsvårigheter och frekventa infektioner.

Hjärtfel: Ungefär hälften föds med hjärtfel. Vanligast är konotrunkala avvikelser: avbruten aortabåge, truncus arteriosus communis, Fallots anomali, pulmonalisatresi med VSD och isolerad VSD. Inte sällan upptäcks vid hjärtoperationen avsaknad/hypoplasi av thymus, vilket stärker misstanken om 22q11DS. Hjärtfelets dignitet styr prognosen och uppföljningstakten.

Immunbrist: Underutveckling av tymus förekommer hos ungefär 80% av individer, och leder till T-cellslymfopeni. Total tymusaplasi med svår livshotande immunbrist (liknande SCID) är mycket ovanligt. Trots detta leder utfall i neonatal screening för SCID (TRECs) till misstanke om diagnos i enstaka fall. Vanligare är att tymus är liten eller inte har vandrat ner. Detta, samt avvikande anatomi resulterar i att upprepade luftvägsinfektioner och öroninflammationer är vanliga. Svårare infektioner är inte lika vanliga. Risken för utveckling av autoimmuna sjukdomar är ökad.

Hypokalcemi: Orsakas av hypoparathyroidism. Neonatal hypokalcemi förekommer hos ca 60%, vilken ofta normaliseras efter nyföddhetsperioden. Hypokalcemi kan även uppstå senare, till exempel i samband med stressreaktioner som infektion eller operation.

Ätsvårigheter och talsvårigheter: Ätsvårigheterna, som är mycket vanliga, orsakas i första hand av otillräcklig gomfunktion (velofarynxinsufficiens) eller gomspalt (kan vara dold), men kan även påverkas av nedsatt hjärtfunktion och avvikande motorik i mag-tarmkanalen. Otillräcklig gomfunktion medför senare talsvårigheter med öppet nasalt tal.

Neurologiska avvikelser: Utveckling av **t**al- och språk samt motorik är ofta sen. Kognitiva svårigheter och neuropsykiatriska avvikelser förekommer ofta. Förekomsten av epilepsi är lätt ökad. Missbildningar i CNS kan förekomma, t ex polymicrogyri.

Karakteristiska drag: Dragen kan vara diskreta och svårupptäckta. De kan innefatta platta kindben, liten haka, rund nästipp, korta ögonspringor, fylliga ögonlock, valvformad och tunn överläpp, lätt avvikande ytteröron (t.ex. små och runda eller lätt dysplastiska) och långa avsmalnande fingrar.

Övriga avvikelser: Diverse andra missbildningar kan förekomma, till exempel i urinvägar och skelett. Påverkan på tänder, syn och hörsel är vanligt.

Utförande

Vid misstanke om 22q11DS

För alla:

- ❑ **Initiera genetisk utredning**: Beställ microarray. Skicka två EDTA-mikrotainerrör med 0,5 ml blod i varje för mindre barn och EDTA-rör med 2–3 ml blod för större barn, rumsvarma och akutmärkta.
  Vid frågor ring läkare på Klinisk genetik 031-343 57 70 (dagjour).

Ytterligare för barn <1 års ålder:

- ❑ **Gör dokumentation i Melior under Observandum**: ”Misstänkt 22q11-deletionssyndrom. Vid behov av blodprodukter skall dessa vara bestrålade (25 Gy). Dessa beställs via särskild blankett till blodcentralen. Vid svår sjukdom och operation är hypokalcemi vanlig. Provtagning bör vara frikostig.”
- ❑ **Beställ analys “utvidgad lymfocytpanel”**: EDTA rör, minst 1 ml, rumsvarmt.
- ❑ **Kontrollera joniserat calcium:** Utökad blodgas. Vid behandlingskrävande hypokalcemi, ta blodprov för analys av PTH, helst innan behandlingsstart.

Vid frågor, kontakta IMMRA-konsult, tel 031-343 61 96 eller koordinator för 22q11-teamet, tel 031-343 50 25.

Vid fastställd diagnos, remittera individen till expertteamet för 22q11-deletionssyndromet, Sektionen för immunologi och reumatologi, DSBS, för information och vidare handläggning. Om det finns möjlighet önskar teamet träffa familjen redan innan hemgång från eventuellt aktuellt vårdtillfälle. Ta gärna kontakt med teamet via IMMRA-konsult, eller via teamkoordinator, tel 031-343 50 25.

Vid konstaterad 22q11DS

Primär utredning och information sker hos 22q11DS-expertteamet (ingår i centrum för sällsynta diagnoser, väst), alternativt i samarbete med teamet. Teamet organiseras genom sektionen för immunologi och reumatologi vid DSBS.

Helena Ly	Expertteamläkare, barnendokrinolog	031-343 82 16
Annika Malmgren	Expertteamläkare, barninfektionsläkare	031-343 59 38
Sólveig Óskarsdóttir	Expertteamläkare, barnimmunolog och barnreumatolog	-
Elin Bohlenius Mellring	Teamkoordinator	031-343 50 25

Första besöket hos expertteamet

Första besöket sker snarast efter fastställande av diagnos. Detta syftar till att informera om syndromet samt att initiera utredningar och vårdkontakter som är aktuella för individen. Familjen förses med "Patientinformation om 22q11-deletionssyndrom", sist i detta dokument.

Provtagning och utredning

- **Immunologisk utredning**:
  - Hb, LPK med diff, TPK
  - Utvidgad lymfocytpanel, TRECs
  - IgG, IgA, IgM, IgE (>6 mån ålder)
  - Vaccinationsantikroppar mot pneumokocker (>2 års ålder) och tetanus samt difteri (>1 års ålder)
- **Endokrinologisk utredning**:
  - j-Ca, s-PTH, s-fosfat, s-magnesium, 25-OH-vitamin D
  - TSH, fritt T4.
  - Överväg IGF-1, IGFBP3 om avvikelse från syndromspecifik längdtillväxtkurva*

- ❑ **Utredning av njurfunktion**:
  - s-kreatinin

- ❑ **Remiss för ultraljud av njurar och urinvägar**
  Frågeställning: Missbildningar i njurar och/eller urinvägar?

*22q11-syndromspecifik tillväxtkurva: Growth Charts — Max Appeal

Samtliga barn bedöms av följande specialister

- ❑ **Barnkardiolog**
  Frågeställning: Strukturellt hjärtfel?
- ❑ **Barnimmunolog** (Sektionen för immunologi och reumatologi, DSBS)
  Frågeställning: Immunologiska avvikelser? Infektionsproblem? Planering av vaccination?
- ❑ **Audiolog** (Öron-Näs- och Halsmottagning, Sahlgrenska)
  Frågeställning: Hörselnedsättning, öronmissbildning, sekretorisk mediaotit?
- ❑ **Ögonläkare** (Ögonmottagningen DSBS)
  Frågeställning: Skelning, brytnings- och synfel, strukturella förändringar (exempelvis sclerokornea)?
- ❑ **Genetiker** (Klinisk genetik, Sahlgrenska)
  Frågeställning: Genetisk konsultation för föräldrar och/eller ungdomen.
- ❑ **Barntandvårdsspecialist** (Pedodonti, Odontologen, Sahlgrenska)
  Frågeställning: Odontologisk bedömning och omhändertagande från 12 månaders ålder.
- ❑ **Specialistlogoped** (LKG-teamet, Sahlgrenska)
  Frågeställning: Läpp-käk-gomspalt, velofarynxinsufficiens, tal- och språkavvikelser? Information om och introduktion av tecken som stöd (TAKK).
- ❑ **Psykolog/neuropsykolog.** (DSBS, BVC eller skolan).
  Frågeställning: Utvecklingsbedömning, kognitiv nivå, språklig förmåga. Görs från 3–6 års ålder.

Ytterligare bedömningar vid behov

- ❑ **Nutritionsteam** – vid matningssvårigheter.
- ❑ **Ortoped** – vid skelettdeformiteter och/eller skolios.
- ❑ **Endokrinolog** – vid konstaterad hypokalcemi, hypo-/hyperthyreos eller misstänkt GH-brist.

- **Fysioterapeut** – vid sen motorik, hypotoni och andra motoriska avvikelser.
- **Habilitering** – vid intellektuell funktionsnedsättning och/eller andra stora svårigheter. Ange vilken personalkategori barnet har behov av (arbetsterapeut, fysioterapeut, logoped, specialpedagog, psykolog, kurator m.fl.).
- **Kurator** – vid behov av information gällande samhällsstöd alternativt stöd för familjen.
- **BNK eller BUP** – vid misstänkta neuropsykiatriska avvikelser.
- **BUP** – vid psykiatriska symtom t.ex. ångest, depression, psykotiska symtom.

Andra besöket

Andra besöket hos expertteamet sker ett par månader efter första besöket, för sammanställande av resultat av utredningar.

Uppdatering av journal

Information under ”observandum” korrigeras:

- ❑ Diagnosen ändras till fastställd
- ❑ Informationen gällande bestrålade blodprodukter tas bort om $CD4^+ \geq 0{,}4x10^9/L$.
- ❑ Informationen gällande kalcium kvarstår.

Information till BVC

- ❑ Diagnos samt funna avvikelser
- ❑ Aktuella vårdkontakter
- ❑ Teamets ställningstagande till levande vaccinationer: Rotavirus, TB samt MPR. Dessa skall endast ges om $CD4^+ \geq 0{,}4x10^9/L$. Nytt ställningstagande vid 1 års ålder.

Planering för årskontroller

Efter andra besöket planeras årskontroller hos expertteamet, Sektionen för immunologi och reumatologi, DSBS, alternativt i samarbete med teamet. Allmänpediatriska problem sköts lämpligen av barnläkare i öppenvård.

Barn med 22q11DS behöver samordnade insatser inom flera olika specialistområden. De flesta med syndromet behöver psykologiskt och socialt stöd, och flertalet behöver också habiliterande insatser.

Årskontroller

Årskontroller har olika fokus beroende på ålder, var god se nationell riktlinje.

- ❑ Uppdatering av fysiskt och psykiskt mående samt sociala förhållanden.
- ❑ Uppdaterat status, inklusive skolioskontroll.
- ❑ Provtagning enligt nationellt vårdprogram (se kunskapsöversikt)

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i journalsystemet om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från styrdokumentet rapporteras i MedControl PRO.

Kunskapsöversikt

Syndromspecifik tillväxtkurva: Growth Charts — Max Appeal

Nationella riktlinjer: Nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet

Internationella pediatriska riktlinjer: Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome - ScienceDirect

Socialstyrelsens databas över ovanliga diagnoser: 22q11-deletionssyndrom 22q11-deletionssyndromet - Socialstyrelsen

Riktlinjer för utredning, diagnostik och behandling av immunbrister, SLIPI: Riktlinjer (slipi.nu)

Godkänd av

Thorsteinn Gunnarsson, verksamhetschef, Verksamhet Barncancercentrum samt tf verksamhetschef, Verksamhet Medicin barn

Cathrine Gatzinsky, verksamhetschef, Verksamhet Barnhjärtcentrum och Kirurgi barn

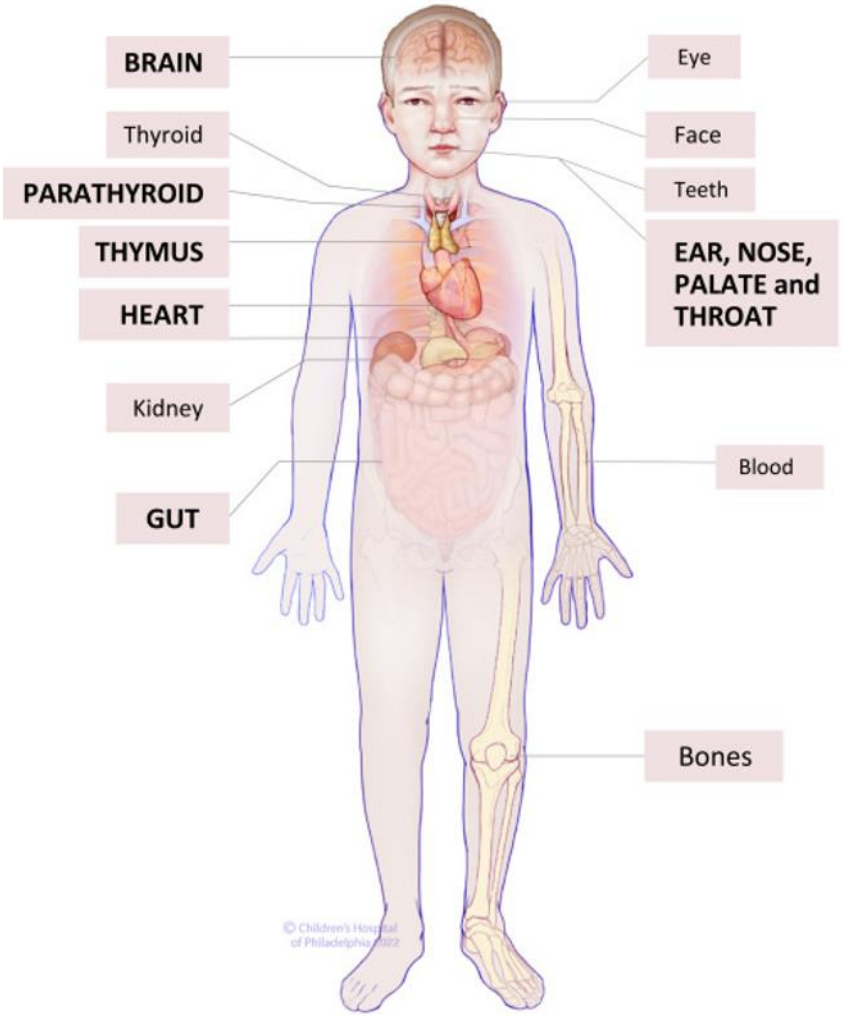
Angela Hanson, verksamhetschef, Verksamhet AnOpIva neonatal barn

Patientinformation om 22q11-deletionssyndrom

22q11-deletionssyndrom är det nya namnet på det som tidigare kallats VCFS (velokardiofacialt syndrom), DiGeorge syndrom och CATCH22. Det orsakas av att en liten del av kromosom nummer 22 saknas. Vad som händer i kroppen är olika hos olika individer, och vilka problem som dominerar ändras lite över tid.

Hos expertteamet för 22q11-deletionssyndromet skapar vi oss först en bild av hur hela kroppen mår, och anpassar därefter uppföljningen.

Detta informationsblad är en översyn av utredningar och provtagningar som kan vara aktuella när man fått diagnosen 22q11-deletionssyndrom, samt vad man brukar följa upp vid årskontroller. Utredningar och provtagningar baseras på det nationella vårdprogrammet.



Första besöket

Vid första besöket pratar vi om vilka organ som skulle kunna påverkas, tar prover och skickar flera remisser för att få en helhetsbild. Prover och remisser som kan bli aktuella är:

- ❑ Remiss för hjärtbedömning med ultraljud
  Ungefär hälften har medfödd hjärtmissbildning.
- ❑ Remiss till audiologen för hörselkontroll
  Vissa har hörselnedsättning, ofta på grund av vätska i mellanörat.
- ❑ Remiss till ögonläkare för ögonkontroll
  En del behöver glasögon för brytningsfel/synfel eller skelning.
- ❑ Remiss för undersökning av njurar och urinvägar med ultraljud
  Avvikelser på njurarna och urinvägarna kan ibland förekomma.
- ❑ Remiss till barntandvårdsspecialist för bedömning av tänder och munhälsa - från 12 månaders ålder
  Problem med tandmineralisering, karies och avsaknad av tandanlag förekommer.
- ❑ Remiss till specialistlogoped på mottagningen för logopedi och foniatri på Sahlgrenska sjukhuset (Läpp-Käk-Gomspaltteamet) för bedömning av tal och språk samt gomfunktion hos - från 12 månaders ålder. Tidigare om spalt föreligger.
  Tal- och språkutveckling är ofta försenad. Dessutom kan talet påverkas vid otillräcklig gomfunktion. Många behöver hjälp med ”tecken som alternativ och kompletterande kommunikation” (TAKK).
- ❑ Remiss för utvecklingsbedömning av psykolog/neuropsykolog - från 3–6 års ålder.
  Utvecklingsförsening och inlärningssvårigheter förekommer, i olika grad.
- ❑ Remiss till klinisk genetik för genetisk konsultation för föräldrar och/eller ungdomen
  Information kring nedärvning och upprepningsrisk för framtida barn
- ❑ Blodprovtagning för utredning av immunförsvaret, njurar, hormoner och salter
  Immunförsvaret är ofta påverkat. Förkylningar och öroninflammationer är vanliga. Bedömning görs inför vaccination med levande vaccin. Kalket i blodet kan vara lågt.

Ibland behövs ytterligare undersökningar och uppföljningar

- ❑ Nutritionsteamet hjälper till vid svåra matningssvårigheter
- ❑ Ortopeden ser över skelettdeformiteter och/eller sned rygg
- ❑ Endokrinologen utreder och behandlar hormonella- eller tillväxtavvikelser
- ❑ Fysioterapeuten ger övningar vid tecken till muskelsvaghet eller sen motorisk utveckling
- ❑ Neuropsykiater eller barnpsykiater på BNK eller BUP hjälper till vid beteendeavvikelser eller psykiska problem, tidigast vid 3-6 års ålder
- ❑ Habiliteringen kan ibland ge extra stöd och behandling utifrån individuella förutsättningar.
- ❑ Vid avvikelser från syndromspecifik tillväxtkurva (se nedan) tas prover som kan indikera tillväxthormonbrist.
  Barn med 22q11-deletionssyndrom har en egen tillväxtkurva (http://www.maxappeal.org.uk/downloads/GROWTH_CHARTS_FOR_22q11.pdf). Avvikelser beror sällan på tillväxthormonbrist.

Årskontroller hos Expertteamet

- ❑ Avstämning gällande fysiskt och psykiskt mående, skolgång, hemmasituation med mera.
- ❑ Genomgång av uppföljningar hos andra sjukvårdsinstanser. Behov av extra insatser?
- ❑ Undersökning av hela kroppen, inklusive kontroll av rygg och fötter.
- ❑ Blodprover enligt det nationella vårdprogrammet.

Kom ihåg!

- ❑ Immunologisk bedömning skall vara gjord innan levande vaccin ges, t.ex. mot mässling, tuberkulos (BCG) och rotavirus
- ❑ Informera gärna sjukvården om risken för lågt kalkvärde vid svåra infektioner och kirurgiska ingrepp.

Lästips

- ❑ Föreningen 22q11 (i Sverige): https://www.22q11.se/
- ❑ International 22q11.2 Foundation: https://22q.org/
- ❑ Nationella riktlinjer: Nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet

OBS! Utskriven version kan vara ogiltig. Verifiera innehållet.

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet AnOpIva neonatal barn, Verksamhet Medicin barn, Barnhjärtcentrum

Innehållsansvar: Annika Malmgren, (annma177), Specialistläkare

Granskad av: Solveig Oskarsdottir, (solos1), Överläkare

Godkänd av: Thorsteinn Gunnarsson, (thogu14), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9774-1570060579-455

Version: 8.0

Giltig från: 2026-09-17

Giltig till: 2028-09-16