

22q11 deletionssyndrom medicinska riktlinjer, barn

Innehåll

22q11 deletionssyndrom medicinska riktlinjer, barn.....	1
Bakgrund.....	2
Utredning och specialistbedömningar i samband med diagnos	2
Initialt omhändertagande	2
Vaccination.....	3
Medicinsk uppföljning	3
Genetisk information	3
Längd och vikt	3
Provtagning	3
Syn, ögon	3
Hörsel, öron.....	3
Skelett, leder	4
Autoimmuna tillstånd	4
Neuropsykiatri	4
Tandvård	4
Habiliteringsinsatser	4
Referenser.....	5
Dokumenthistorik.....	5

Bakgrund

Detta dokument baserar sig på publicerade guidelines i Journal of Pediatrics 2011 (1), European Journal of Pediatrics 2014 (2) och Updated guidelines i Genetics in Medicine 2023. Texten har anpassats efter svenska förhållanden. För mer detaljerad beskrivning se respektive referens.

För information om när diagnosen 22q11-deletionssyndrom kan övervägas hänvisas till Socialstyrelsens databas för sällsynta diagnoser.

[Sällsynta hälsotillstånd. Socialstyrelsen.se.](https://www.socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

[GeneReviews® - NCBI Bookshelf \(nih.gov\).](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pub/books/.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28186731)

Diagnos fastställs med genetisk analys. MLPA (multiplex ligation-dependent probeamplification), gendos-array eller specifik FISH-analys (denna detekterar inte kring 5 % av fallen).

Utredning och specialistbedömningar i samband med diagnos

Blodstatus inklusive differentialräkning.

Immunglobulinnivåer (IgA, IgG, IgM), total IgG med subklasser.

Lymfocytfenotypning.

Lymfocytproliferationstest vid lågt T-lymfocytsantal.

Calcium, Fosfat, PTH, TSH, T3, T4.

Ultraljud njurar för upptäckt av singelnjure, cystor, hydronefros.

Remiss till barnkardiolog, bedömning med EKO och EKG.

Remiss till klinisk genetiker, för genetisk vägledning och information om diagnosen.

Remiss till barnneurolog, utvecklingsbedömning och uppföljning.

Ställningstagande till remiss till habiliteringsteam.

Initialt omhändertagande

För barn i nyföddhetsperioden med okänd immunstatus eller svår immundefekt ska eventuella blodprodukter som ges vara CMV-negativa.

Direkt kontakt med regionsjukhusets barnspecialist i immunologi om låga eller till synes obefintliga T-lymfocyter.

Vaccination

Primär vaccination bör ges enligt det svenska vaccinationsprogrammet, inkluderande mässling-påssjuka-röda hund (MPR), även om T-cell-CD4 är lågt. Vaccin mot vattkoppor ges inte om CD4 <200/ml. Undvik BCG. Kontakta regionsjukhusets barnspecialist i immunolog vid behov.

Medicinsk uppföljning

Det är viktigt att barnet har en patientansvarig barnläkare eller barnneurolog. Besök sker med täta intervall initialt och glesas ut till årliga besök från 2-3 års ålder.

Genetisk information

Ges vid diagnos och upprepat när behov uppstår hos familj och växande ungdom. Remiss till klinisk genetiker.

Längd och vikt

Mäts var tredje månad upp till 2 års ålder, därefter årligen. Avtagande tillväxt skall föranleda utredning avseende tyreoidafunktion, eventuell GH-brist och bedömning av nutritionsstatus. Vid behov remiss till barnendokrinolog och/eller dietist. Överväg esofagus dysmotilitet eller gastroesofageal reflux vid ätsvårigheter. Sond eller gastrostomi kan behövas för adekvat intag.

Provtagning

Provtagning sker vid årligt läkarbesök och utvidgas vid behov.

Blodstatus med differentialräkning.

Calcium, Fosfat, PTH.

TSH, T3, T4.

Vid behov utreds B-cells eller T-cells funktion.

Syn, ögon

Synen testas vid diagnos. Undersökning avseende brytningsfel och astigmatism vid 3 års ålder. Vidare undersökning av ögonläkare om indicerat.

Hörsel, öron

Hörseln testas vid diagnos. Gominnsufficiens bör bedömas av foniater. Uppföljning avseende ökad frekvens av otit eller otosalingit och eventuellt behov av rör genom trumhinnan.

Skelett, leder

Skoliosundersökning vid diagnos, vid 10 till 12 års ålder och vid pubertal tillväxtsput. Vid behov remiss till barnortoped. Ledundersökning för att upptäcka ledvärk, stelhet, svullnad; artrit kan debutera som försenad motorisk utveckling hos små barn. Beroende på kliniska fynd innefattar utredningen inflammationsmarkörer, autoimmun serologi och ultraljud. Vid behov remiss till barnreumatolog.

Autoimmuna tillstånd

Utreds vid klinisk misstanke.

Neuropsykiatri

Hos barn med 22q11- deletion ses en ökad förekomst ADHD och autism. I tonåren finns en ökad förekomst av depressions- och ångestproblematik. Hos unga vuxna finns en ökad risk för psykosinsjuknande. Denna neuropsykiatriska problematik sköts ofta av barnneurolog kopplad till habiliteringsteam. Vid behov bör barnpsykiater konsulteras och ibland bör barnet eller ungdomen remitteras till barnpsykiatri för fortsatt omhändertagande.

Tandvård

Alla barn remitteras till specialiserad tandvård och kan oftast därefter gå över till regelbunden kontroll i Folktandvården.

Habiliteringsinsatser

Tidig bedömning av barnets motoriska, språkliga, sociala och kognitiva utveckling. Om barnet har en generell utvecklingsförsening skrivs remiss till Habiliteringen.

Språklig försening och artikulationssvårigheter bör föranleda kontakt med logoped. Barnen har ofta en gominsufficiens med öppen nasalering. Om så är fallet kan adenoidektomi försämra artikulering. Sådan operation ska endast övervägas efter utvärdering av foniatrer och öronläkare.

Motorisk försening bör föranleda kontakt med sjukgymnast eller fysioterapeut och specialpedagog.

Lindrig intellektuell funktionsnedsättning förekommer i ökad omfattning. Begåvningsbedömning bör därför genomföras av psykolog, senast inför skolstart.

Alla barn behöver inte kontakt med Habiliteringen initialt. Behov kan uppenbara sig under förskoleperioden eller ibland inte förrän i tonåren. Med föräldrarnas medgivande bör förskolan/skolan informeras om tillståndet och de behov som kan uppstå.

Referenser

Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. Vorstman J et al, the International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium. J of Pediatrics, 2011.

Towards a safety net for management of 22q11.2 deletion syndrome: guidelines for our times. Eur. J. Pediatr., 2014.

Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Óskarsdóttir, et al, Genetics in Medicine, 2023, 25, 100338.

Dokumenthistorik

Författare:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare barnneurologi och habilitering. Ansvarsområde Akademiska barnsjukhuset.

Datum:

2018-11-13 Nyskat dokument.

2023-06-29 Ulrika Wester Oxelgren reviderat dokument.

2023-0629 Carin Pommer DocPlusredaktör, uppdaterat format och tillgänglighetsanpassat, samt ändrat ansvarig från Jenny Boija Bennbom till Gunnar Liminga, sektionschef barnneurologi. Ansvarsområde Akademiska barnsjukhuset.