

Fråga Doktor Sólveig



Hej Doktor Sólveig!

Sedan vår pojke fick diagnosen CATCH 22 för ett år sedan har jag funderat över hur det kunde hända. Jag kan inte släppa tanken på att det kanske är jag som har gjort något ”fel”. Jag har försökt att tänka tillbaka till början av graviditeten för att hitta en orsak. Jag vet att jag åt starka värktabletter för ett ont knä under en period och är nu orolig för att detta kan ha påverkat fostret negativt. Finns det någon yttre påverkan som kan ge CATCH 22?

Hälsningar Eriks mamma.

Nej, kromosomskadan, 22q11 deletion, som är orsaken till 22q11-deletionssyndrom eller CATCH 22 som det också kallas har inte orsakats av något som hänt under din graviditet. Kromosomfelet, fanns redan före befruktningen i den 22dra kromosomen i ägget eller spermat som gav upphov till barnet. I könscellerna finns en kromosom av varje nummer och när dessa två celler förenas blir det ett par av varje kromosom. I varje cell finns 23 kromosompar, där ett par är könskromosomerna, XX hos flickor och XY hos pojkar.

Syndrom eller sjukdomar, som orsakas av fel eller skada i kromosomerna kan bero på för mycket eller för litet kromosommaterial eller att gener förändras. Det sistnämnda kallas för mutation. När mutationen inte har ärvts från någon av föräldrarna är mutationen en nymutation. Deletion betyder att en liten del av en kromosom är borttappad, förlorad. Det betyder att några gener saknas på en viss plats i en kromosom. Vid 22q11-deletion har en liten del av den långa armen (q armen) i en av kromosomerna i det 22dra kromosomparet fallit bort. Barn som har detta kromosomfel har oftast en

”ny-deletion”, dvs. ingen av föräldrarna har samma kromosomfel. I ungefär 15 % av fallen då barn föds med 22q11-deletion har dock en av föräldrarna också 22q11-deletion. Eftersom man inte kände till detta kromosomfel när föräldrarna var barn, får föräldrarna ofta först reda på detta när de fått barn med 22q11-deletion.

”Varför har då detta hänt” undrar du och de flesta andra föräldrar. Oftast känner man inte till orsaken till genetiska sjukdomar. Varför föds så många som ett av 4000 barn med 22q11 deletion? Det finns forskargrupper som forskar på detta. Det man kommit fram till är helt enkelt att detta område på kromosom 22 är ett bräckligt område och därför kan det hända att en liten del tappas bort vid omstrukturering av generna vid celledelningen när könscellerna bildas. Man känner inte till någon yttre påverkan till kromosomskadan och forskarna tror inte heller att det beror på en yttre påverkan. Kromosom nummer 22 är helt enkelt svag på detta område och då kan det hända en olycka, en liten del av kromosomen råkade tappas bort.

Med vänlig hälsning Doktor Sólveig Óskarsdóttir.