



# Fråga Doktorn

Hej!

Min dotter undrar över varför just hon fick 22q11 diagnosen. Hon har två syskon som är friska, en syster och en bror, och hon tycker att livet är orättvist. Hon är 17 år och funderar mycket över sin sjukdom.

Vad är 22q11? Hur får man det? Varför ser det så olika ut, varför får inte alla tex hjärtfel?

Vad finns det för möjligheter om hon själv en dag vill skaffa barn?

Jag kan inte förklara detta för henne på ett bra sätt eftersom jag själv inte förstår det till fullo. Kan du hjälpa mig att förklara på ett begripligt sätt?

/Hannas mamma.

Vi lämnar över frågan till:

**Britt-Marie Anderlid**  
barnläkare och klinisk genetiker från  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus.



Många organsystem kan drabbas vid 22q11 deletionssyndromet. De vanligaste symtomen är medfödda hjärtfel, gomdefekter såsom gomspalt, öppen nasalering, samt svårigheter att suga. Infektionskänslighet är vanligt. Dålig utveckling eller avsaknad av bisköldkörtlar kan också leda till kalkbrist, som kan ge symtom i form av skakighet eller kramper, framför allt under nyföddhetsperioden. En stor andel av patienter med 22q11-deletion har inlärningssvårigheter och ca hälften av patienterna har ett begåvningshandikapp, oftast mildt. Det är också vanligt med beteendevikelser och psykiska problem, framför allt hos vuxna patienter. Många har koncentrationssvårigheter, problem med att organisera, planera och blir lätt uttröttade. De flesta patienter med 22q11-deletion har gemensamma utseendemässiga drag, diskreta men igenkänningsbara, för de som träffat flera individer med syndromet.

Den genetiska bakgrunden till syndromet är en deletion, en förlust av genetiskt material, i kromosomregionen 22q11. Deletionen är så pass liten att den inte kan ses med en vanlig kromosomanalys, men ändå så pass stor att 20 - 30 gener påverkas av deletionen. Deletioner i

denna storleksordning kallas mikrodeletioner. För att påvisa dessa små deletioner använder man vanligen FISH-, MLPA- eller arrayteknik. Sannolikt är det inte endast en gen som orsakar syndromet, utan en samverkan av olika gener i denna region. Att symtombilden kan variera så uttalat beror sannolikt på faktorer i den övriga arvsmassan. Någon koppling mellan storleken på deletionen och graden av symtom har hittills inte kunnat göras.

22q11-deletionssyndromet kan alltså innefatta många olika symtom från olika delar av kroppen och kan variera även inom familjer. Det är relativt vanligt och förekommer hos 1 av 3000-4000 födda barn. Hos de allra flesta har den genetiska förändringen uppstått helt spontant, men i en mindre andel av fallen är den nedärvd från en förälder, som då också har 22q11 deletionssyndromet. Den som har deletionen har 50 procent risk att föra deletionen vidare till vart och ett av sina barn, det är dock omöjligt att förutsäga hur allvarliga symtom som barnet i så fall kommer att uppvisa. Om man så önskar finns flera olika möjligheter till fosterdiagnostik.