

Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging av barn og unge med 22q11.2DS

Vurderinger og håndtering	Diagnose	Årlig	0-1 år	1-5 år	6-12 år	13- 18 år
Generelt						
Rutinemessig oppfølging (fastlege, annen relevant fagperson), som bør inkludere • Grundig anamnese, med «topp til tå» gjennomgang av organsystemer • Vekst og utvikling (lengde, vekt og milepæler) • Klinisk undersøkelse (inkludert columna) • Vurdering om adekvat/tilstrekkelig oppfølging	☐	☐				
Genetikk						
Genetisk testing	☐					
Genetisk veiledning	☐					☐
Hjerte						
Kardiologisk vurdering (ekkokardiografi og EKG)	☐					
Langvarig oppfølging for alle med medfødt hjertefeil (oppfølging i henhold til nasjonale retningslinjer)		☐				
Regelmessig EKG screening av risikopasienter (antiepileptika/nevropsykiatrisk behandling, hypokalsemi, stoffskiftesykdom)		☐				
Gane, tale og språk						
Vurdering av gane	☐					
Henvisning til vurdering ved pedagogisk kompetansesenter	☐					

Evaluering av ernæringsstatus; Spisevansker, svelgvansker, refluks, forstoppelse?	☐	☐				
Vurdere behov spiseteam, svelgundersøkelse			☐	☐		
Andre undersøkelser						
Ultralyd nyrer/urinveier	☐					
Screening for skoliose (fra 6 års alder), rtg columna ved behov					☐	☐
Evaluering av søvn (vurder polysomnografi før og etter inngrep for VPI), anbefalinger om god søvnhygiene				☐	☐	

Tabell 8: Sjekkliste med anbefalinger for oppfølging og utredning av barn og ungdom med 22q11.2DS. Boksene i kolonnene på høyre side av tabellen angir anbefalt tidspunkt for de ulike undersøkelsene. Sjekklisten er ment å kunne brukes som et hjelpemiddel i klinisk hverdag, ved oppfølging av pasientgruppen.

¹ Alle med 22q11.2DS kan henvises til pedagogisk kompetansesenter (Statped Sørøst eller Statped Vest) for vurdering rundt 4 års alder. Spesielt viktig med utredning hos de med nasal tale og ved mistanke om avvikende funksjon eller anatomi i gane (skjult ganespalte eller velofaryngeal insuffisiens (VPI)).

² Kalsium, ionisert kalsium, PTH, fosfat, magnesium, 25-OH vitamin D, albumin

³TSH, fritt T4

⁴Kvantitering av immunglobuliner (IgA, IgG, IgM), lymfocyttkvantitering, T- og B-celle subpopulasjoner, vaksinerespons mot difteri og tetanus (vaksinerespons sjekkes når barnet har fullført grunnvaksinasjon mot DPT, dvs etter 1 års alder)

⁵ Hemoglobin, leukocytter med differensialtelling, trombocytter

Bidragstere:

Arbeidet med disse anbefalingene er ledet av overlege Karen Helene Bronken Martinsen under tilsettelse ved Senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer, i samarbeid med overlege Torstein Øverland ved Avdeling for barnemedisin og transplantasjon Oslo universitetssykehus, Trine Waage Rygvold ved Barneavdeling for nevrofag, Oslo universitetssykehus, samt medarbeidere fra Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer og enhet Frambu.

Anbefalingen er ferdigstilt februar 2026.