

# 22q11.2 delesjonssyndrom

En brosjyre for personer med 22q11.2DS,  
også kjent som DiGeorge  
og VCFS (velocardiofacialt syndrom)



## Om brosjyren

Denne brosjyren er ment som en første informasjon for deg som nylig har fått, eller er pårørende til noen som har fått diagnosen 22q11.2 delesjonssyndrom. Brosjyren vil gi deg kortfattet informasjon om hva 22q11.2 delesjonssyndrom er, samt gi en oversikt over hvor du kan søke hjelp dersom du har behov for utredning, tilrettelegging eller trenger hjelp til stønader.

Arbeidet med denne brosjyren startet våren 2025 etter et ønske fra Brukerforeningen 22q11 Norge. Den er laget av en tverrfaglig arbeidsgruppe fra Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, Barneklubben Oslo Universitetssykehus og Brukerforeningen 22q11 Norge. Vi håper at brosjyren blir til god hjelp og at informasjonen oppleves som nyttig for dere.

På vegne av arbeidsgruppen,

vennlig hilsen Karen Helene Bronken Martinsen

|                                                                        |           |
|------------------------------------------------------------------------|-----------|
| Innhold                                                                |           |
| <b>Om brosjyren</b>                                                    | <b>3</b>  |
| <b>Kort om diagnosen og det å få en diagnose</b>                       | <b>5</b>  |
| <b>Lite og sjelden kunnskap om en sjelden diagnose</b>                 | <b>6</b>  |
| <b>Forskjellige navn</b>                                               | <b>6</b>  |
| <b>Hva skyldes 22q11.2 delesjonssyndrom?</b>                           | <b>7</b>  |
| <b>Arvegang</b>                                                        | <b>8</b>  |
| <b>Hvordan og hvorfor diagnostiseres 22q11.2<br/>delesjonssyndrom?</b> | <b>8</b>  |
| <b>Typiske plager og vansker ved 22q11.2DS</b>                         | <b>9</b>  |
| Medfødt hjertefeil                                                     | 10        |
| Ganeseilproblemer                                                      | 10        |
| Utviklingsforstyrrelser                                                | 10        |
| Hormoner                                                               | 11        |
| Kalsium og D-vitamin                                                   | 11        |
| Immunsystemet                                                          | 12        |
| Psykisk helse                                                          | 12        |
| Tiltak som kan hjelpe til med å redusere stress                        | 13        |
| <b>Tilrettelegging</b>                                                 | <b>14</b> |
| Barnehage                                                              | 14        |
| Skole                                                                  | 15        |
| Høyere utdanning                                                       | 15        |
| Folkehøyskole                                                          | 16        |
| Arbeidsliv                                                             | 16        |
| <b>Overgang fra barn til voksenlivet</b>                               | <b>17</b> |
| <b>Stønader og tjenester</b>                                           | <b>18</b> |
| <b>Helseoppfølging</b>                                                 | <b>19</b> |
| <b>Koordinering av helsetjenester</b>                                  | <b>21</b> |
| <b>Nyttige kompetansetjenester og interesseorganisasjoner</b>          | <b>22</b> |
| <b>Nettsteder og artikler som kan være nyttige</b>                     | <b>23</b> |
| <b>Forkortelser og forklaringer</b>                                    | <b>25</b> |
| <b>De som var med</b>                                                  | <b>27</b> |

## Kort om diagnosen og det å få en diagnose

22q11.2 delesjonssyndrom (heretter forkortet 22q11.2DS) er en genetisk tilstand. Forekomsten er anslått å være rundt 1:4000 per fødsel, som vil si at det i Norge fødes rundt 12-15 barn med denne diagnosen årlig.

Å få en genetisk diagnose kan føre til blandede følelser, både for personen som har fått diagnosen og for foreldre/søsken/pårørende. Følelser som kan melde seg kan for eksempel være sorg, redsel, sjokk og sinne. Andre igjen kan føle en slags lettelse over å «endelig få et svar på hvorfor man er litt annerledes enn andre». Alle disse følelsene er naturlige, og det er ingen følelser som er mer «riktig» enn andre.

Alle mennesker er forskjellige, og dette gjelder også personer med 22q11.2DS. Det er veldig variabelt hvordan 22q11.2DS viser seg fra person til person. Noen har lite til ingen plager og klarer seg veldig bra. Andre igjen har betydelige plager og funksjonsnedsettelse, som påvirker hverdagen i stor grad.

Noen får diagnosen som ledd i utredning av ulike helseplager, mens andre kan få stilt diagnosen på grunn av såkalt bærertesting (prøve tatt av foreldre hvor et barn har fått diagnosen). Da man ikke nødvendigvis har noen plager, antar vi at det er flere som har diagnosen uten å vite om det.

Listen over plager og vansker man kan utvikle ved 22q11.2DS er svært lang, og man kan bli både redd og motløs når man leser om tilstanden. Det er imidlertid viktig å huske på at selv om denne listen er svært lang, er det ikke sikkert at dette gjelder for deg eller ditt barn. De fleste med denne diagnosen vil ha noe, men ingen vil ha alt.

Selv om man har fått en genetisk diagnose, som blant annet kan innebære ulike utfordringer i hverdagen, så er det viktig å fortsatt forsøke å leve et vanlig liv sammen med familie og venner. En diagnose er noe man har og ikke noe man er.

Det finnes også to tilstander som heter 22q11.2 duplikasjonssyndrom og 22q11.2 distalt delesjonssyndrom. Disse tilstandene er ikke det samme som 22q11.2DS. Begge tilstandene er sjeldnere og ikke like godt beskrevet som delesjonssyndromet, men kan ha noen likhetstrekk med 22q11.2DS.

Informasjonen i denne brosjyren kan tenkes å være nyttig for personer eller pårørende med både 22q11.2 duplikasjonssyndrom og distalt delesjonssyndrom, men man må da huske på at informasjonen her kun omhandler 22q11.2DS.

## Lite og sjelden kunnskap om en sjelden diagnose

Når man har en sjelden diagnose kan man oppleve at personer i hjelpeapparatet (helsepersonell, lærere og andre) ikke nødvendigvis har møtt andre med diagnosen tidligere. Problemstillingene som kan oppstå som del av 22q11.2DS vil nok uansett de fleste ha jobbet med tidligere.

### Forskjellige navn



**Navnet 22q11.2DS beskriver genfeilen som ligger til grunn for tilstanden.**

Historisk sett har det vært mange ulike benevnelser for 22q11.2DS. De ulike navnene har blitt til enten som følge av ulike plager pasienter har hatt eller som en oppkalling etter legen som først beskrev tilstanden. Noen eksempler på dette er DiGeorge syndrom, velocardiofacialt syndrom (VCFS), Shprintzen syndrom, Conotruncal Anomaly Face syndrom, Takao syndrom og Catch 22.

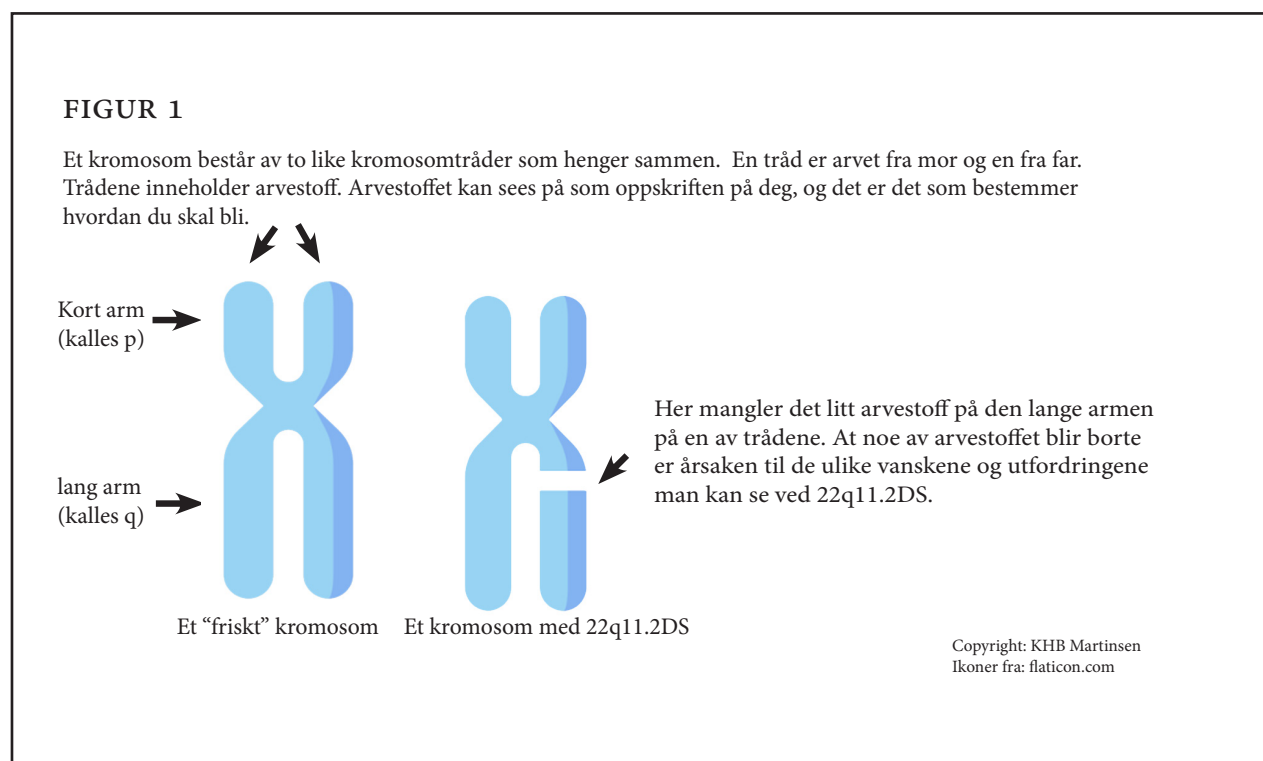
Navnet 22q11.2DS beskriver genfeilen som ligger til grunn for tilstanden og er nå den benevnelsen som er internasjonalt anerkjent. I dette heftet vil vi konsekvent bruke benevnelsen 22q11.2DS. I møte med helsevesenet bør man være forberedt på at man fortsatt vil oppleve at helsepersonell bruker ulike «gamle navn» på tilstanden.

# Hva skyldes 22q11.2 delesjonssyndrom?

22q11.2DS er en genetisk tilstand, som vil si at det har skjedd en endring i genmaterialet. Hos mennesket er arvestoffet vårt (DNA) fordelt på 46 kromosomer. Disse kromosomene deles inn i 23 par, hvor et kromosom i hvert par er arvet fra mor og et fra far. Kromosomparene nummeres fra 1 til 22, og det siste paret er kjønnskromosomene (X og Y). Ved 22q11.2DS mangler det en liten bit (en delesjon) på et av kromosomene på kromosompar 22. Resten av navnet, q11.2, angir akkurat hvor på kromosomet denne biten mangler (se figur 1).

Som oftest (i rundt 90% av tilfellene) er denne genvarianten nyoppstått. Det er ingenting man har gjort galt eller kunne gjort annerledes i graviditeten for å forhindre at barnet fikk 22q11.2DS. Man har heller ikke sett noen sammenheng mellom alder på foreldre og sjanse for å få et barn med 22q11.2DS. I de tilfellene hvor genforandringen er nyoppstått, er det svært liten sannsynlighet for at søsken av dette barnet har samme tilstand.

## Kromosomer



Figur 1: Figur som viser forskjellen mellom et vanlig kromosom (til venstre) og et kromosom med 22q11.2DS. På kromosomet til høyre med 22q11.2DS mangler det en liten bit på den lange armen. Det er den manglende biten gjør at man kan få ulike utfordringer og vansker.

## Arvegang



**Noen ganger er diagnosen arvet, men som oftest ikke.**

Noen ganger (hos ca 10%) er genvarianten nedarvet fra en av foreldrene, og denne forelderen har da 22q11.2DS selv. Ofte er ikke denne forelderen klar over at de har 22q11.2DS, men finner dette ut som ledd i utredning av barnet. Dersom man selv har 22q11.2DS er det 50% sjanse ved hver graviditet for å overføre tilstanden til barnet. Tilstanden kan arves fra både mor og far. Det er viktig å være klar over at selv om tilstanden er nedarvet fra en forelder, kan plagene hos forelder og barn være veldig forskjellige. Det vil si at en forelder med tilnærmet ingen symptomer kan få et barn med alvorlige plager.

## Hvordan og hvorfor diagnostiseres 22q11.2 delesjonssyndrom?



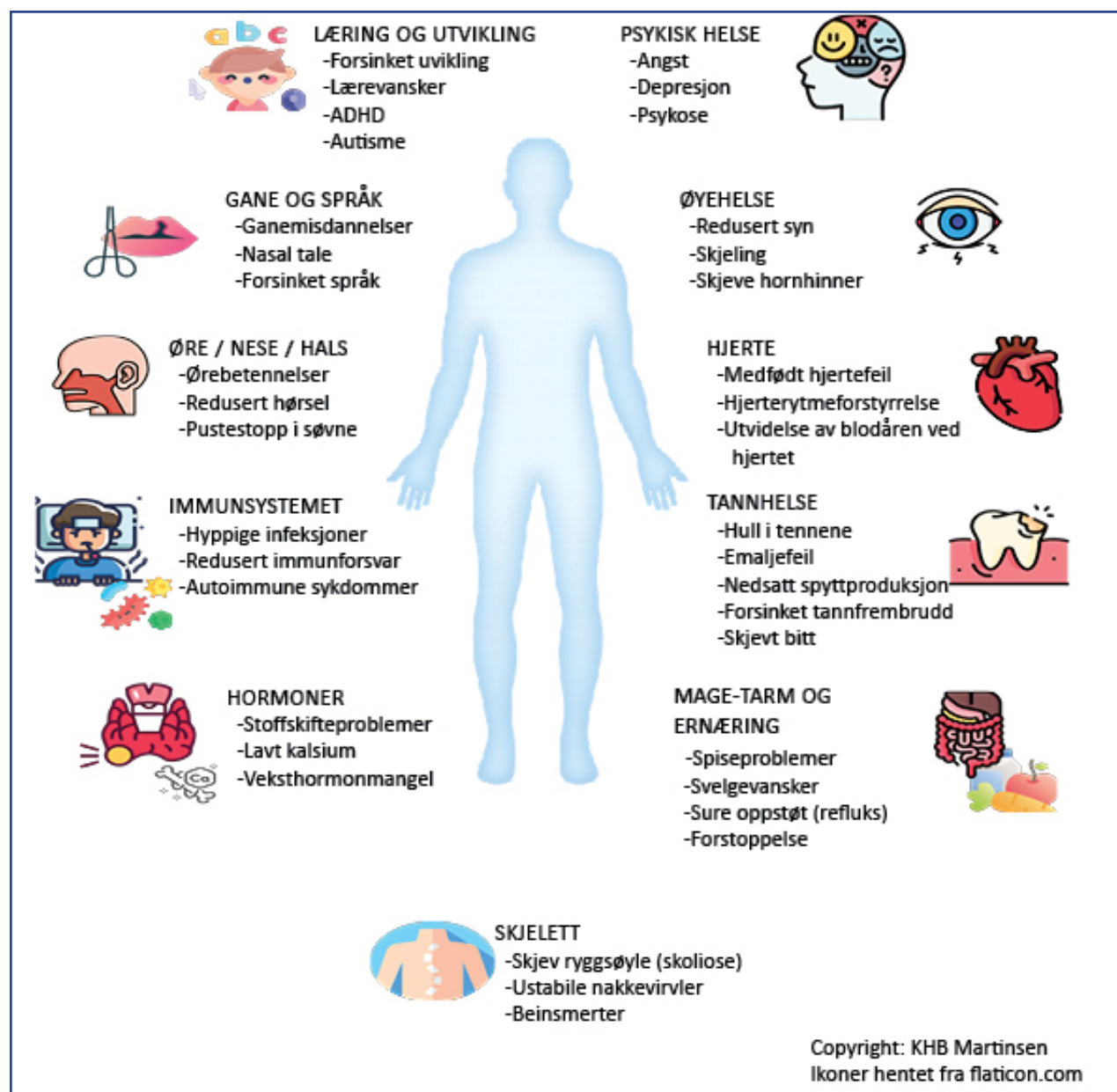
**Det kan være ulike årsaker til at man undersøker for genetiske tilstander.**

For å kunne stille diagnosen 22q11.2DS er man nødt til å ta en blodprøve hvor man undersøker genene, en gentest. I Norge i dag brukes vanligvis en metode som heter array CGH (aCGH) for å diagnostisere 22q11.2DS. Ved denne analysen undersøker man hele arvestoffet, og man kan da påvise små endringer i arvematerialet (bortfall/delesjoner eller fordobling/duplikasjoner). Siden metoden undersøker hele arvestoffet, kan også andre genvarianter knyttet til andre tilstander påvises.

Det kan være ulike årsaker til at man undersøker for genetiske tilstander. Avhengig av hvilke utfordringer man har, kan tiden fra utfordringene startet til man får en endelig diagnose ta lang tid. Hos de yngste er det gjerne symptomer som medfødt hjertefeil, ulike former for forsinket utvikling eller ganespalteproblematikk som gjør at diagnosen 22q11.2DS blir stilt. Hos eldre barn, ungdommer og voksne kan betydelige atferdsvansker eller utviklingsforstyrrelser være årsak til utredning.

## Typiske plager og vansker ved 22q11.2DS

Som allerede nevnt er listen over mulige plager og utfordringer ved 22q11.2DS svært lang. Noen har mange av disse vanskene, mens andre har få. Det samme gjelder for alvorlighetsgraden av plagene, som spenner fra mild/uproblematisk til alvorlig. Også innad i samme familie kan det være stor forskjell på hvilke plager man har. Nedenfor nevnes noen av de mer hyppig forekommende utfordringene. For mer utfyllende informasjon vises det til spesiallitteratur.



Figur 2: Figur som viser ulike utfordringer og vansker man kan ha ved 22q11.2DS.

## Medfødt hjertefeil



**Det anbefales at alle som får diagnosen 22q11.2DS undersøkes med ultralyd av hjertet.**

Rundt 2/3 av barn med 22q11.2DS har medfødt hjertefeil. Disse er typisk lokalisert i det området hvor blodet pumpes ut fra hjertet til lungekretsløpet og hovedpulsåren. Noen har hull mellom hjerstekamrene eller mellom forkamrene. Ikke alle hjertefeil er like alvorlige, men mange må opereres i nyfødtp perioden eller spedbarnsalder. Oppfølging av medfødt hjertefeil følger nasjonale og internasjonale retningslinjer.

Siden hjertefeil er såpass vanlig anbefales det at alle som får diagnosen 22q11.2DS skal undersøkes med ultralyd av hjertet (ekkokardiografi). Anbefalingen om ekkokardiografi gjelder uavhengig av hvor gammel man er når man får diagnosen.

## Ganeseilproblemer

Rundt 2/3 av de med 22q11.2DS har ganeseilproblemer. Noen har leppe- og/eller ganespalte (tidligere kjent som «hareskår» og åpen gane), som kan oppdages allerede i svangerskapet eller rett etter fødsel. Andre ganeseilproblemer kan være vanskeligere å finne, som velofaryngeal insuffisiens (VPI) og skjult ganespalte (submukøs ganespalte).

Når man snakker og spiser stenges vanligvis forbindelsen mellom munnhulen og nesehulen ved at den bløte ganen beveger seg mot bakre svelgvegg. Ved 22q11.2DS er denne lukkemekanismen ofte fraværende eller ufullstendig, det er dette som kalles velofaryngeal insuffisiens (VPI). VPI kan føre til at man får mat opp i nesen ved måltider, at man får hypernasal tale grunnet luft opp i nesen når man snakker, og at det er vanskelig å uttale ord tydelig.

Ved skjult ganespalte har man en ganespalte, men denne er dekket av slimhinne slik at den er vanskeligere å oppdage. Skjult ganespalte kan føre til problemer med amming eller talevansker.

## Utviklingsforstyrrelser

Ulike former for utviklingsforstyrrelser er vanlig ved 22q11.2DS. Utviklingsforstyrrelser er en fellesbetegnelse som brukes for tilstander som medfører annerledes eller forsinket utvikling hos barn. Generelle lærevansker er svært vanlig, i noen tilfeller er vanskene mer spesifikt knyttet til lesing og skriving eller matematikk. Forsinket utvikling kan gjelde både språkutvikling og grov- og finmotorikk. Noen vil fylle kriterier for psykisk utviklingshemming, og vi vet at det er økt forekomst av ADHD og andre utviklingsforstyrrelser. Mange kan ha vansker med konsentrasjon, oppmerksomhet og sosialt samspill uten at de oppfyller kravene for en formell diagnose.

## Hormoner

Personer med 22q11.2DS kan ha for lave kalsiumverdier i blodet (hypokalsemi). Dette kan skyldes at man har for lite av et hormon kalt PTH (parathyroideahormon), som er viktig i reguleringen av kalsiumbalansen. Hos noen kan hypokalsemi vise seg allerede i nyfødtp perioden i form av krampeanf all. Andre symptomer på kalsiummangel kan være økt tretthet, irritabilitet, skjelvinger og muskelkramper.

Senere i livet er det viktig å huske på at kalsiumverdiene i blodet kan bli lave i forbindelse med akutt stress, som for eksempel ved kirurgiske inngrep, akutt sykdom, pubertet eller graviditet.

Mange med 22q11.2DS har også problemer med stoffskiftet (kan være både for høyt og for lavt).

Det er anbefalt å ta blodprøve regelmessig for å følge med på blant annet hormonnivåer og kalsium i blodet.

### Kalsium og D-vitamin

Lave blodverdier av kalsium er vanlig

Kalsium og D-vitamin bør kontrolleres regelmessig med blodprøve

#### Hva er kalsium viktig for?

- Skjelettet
- Tennene
- Nervesystemet
- Hjertet

#### Hvilke matvarer inneholder mye kalsium og D-vitamin?

- Melk og meieriprodukter
- Grønne grønnsaker
- Fisk

#### Hvem bør ta D-vitamin tilskudd?

- Ved for lave verdier i blodet
- Barn og ungdom som får i seg for lite kalsium og D-vitamin gjennom kosten
- Voksne med 22q11.2DS

Tekstboks 1: Informasjon og råd knyttet til kalsium og D-vitaminer.

## Immunsystemet

Thymus, eller brisselen på norsk, er en kjertel som ligger bak brystbeinet. Thymus er en viktig del av immunsystemet, da den er med på å danne en type hvite blodceller som heter T-celler. T-cellene er blant annet med på å beskytte oss mot infeksjoner. Ved 22q11.2DS er thymus ofte underutviklet, som gjør at vi får for lite T-celler og dermed et litt svakere immunsystem. Antall T-celler bedres vanligvis med økende alder, og i voksen alder har man som oftest normalt antall T-celler.

Hyppige luftveisinfeksjoner (ørebetennelse, bihulebetennelse og lungebetennelse) er vanlig ved 22q11.2DS. Selv om man kan ha et litt svakt immunsystem ved 22q11.2DS, kan også andre forhold bidra til den økte infeksjonstendensen, som for eksempel medfødte misdannelser i luftveier.

En liten andel av de med 22q11.2DS vil fødes med en alvorlig medfødt immunsvikt (SCID, severe combined immunodeficiency). Dersom noen fødes med SCID vil dette vanligvis fanges opp på nyfødtscreeningen, en prøve som tas på dag to eller tre etter fødsel.

## Psykisk helse



**Mange med 22q11.2DS er litt mer forsiktige og engstelige enn andre.**

Personer med 22q11.2DS har økt risiko for å utvikle psykisk sykdom sammenlignet med andre. Dette ses særlig fra sen ungdomsalder og utover. Denne økte risikoen kan føre til mye bekymringer for de involverte.

Personer med 22q11.2DS skal vurderes og utredes på individuelt grunnlag basert på sine utfordringer. At man har diagnosen 22q11.2DS skal ikke stå til hinder for en ordentlig vurdering og utredning, ei heller for igangsetting av tiltak og/eller behandling.

Mange med 22q11.2DS er litt mer forsiktige og engstelige enn andre, uten at de nødvendigvis tilfredsstiller kriterier for en angstdiagnose. Andre har mer uttalte vansker og diagnostiseres med angst. Vi vet også at det er en forhøyet risiko for depresjon og psykoselidelser. Heldigvis er dette tilstander det er mulig å behandle. Det er lurt med tidlig diagnose og tidlig igangsetting av tiltak/behandling for å oppnå best mulig utfall av behandlingen.

Grunnet den økte sårbarheten for psykisk uhelse ved 22q11.2DS, anbefales det å sette inn tidlige tiltak for å forsøke å få ned denne sårbarheten. Faktorer som kan fremme psykisk helse er blant annet god tilrettelegging, forutsigbarhet, faste rutiner, trygge rammer og demping av stress. Personer med 22q11.2DS kan være særlig sårbare for overstimulering, og det er viktig at krav og forventninger står i stil med evner, dette gjelder både på skolen og hjemme.

Det er viktig å huske på at selv om man som gruppe har forhøyet risiko for psykiske lidelser betyr ikke dette at en med sikkerhet vil utvikle disse lidelsene. På samme måte kan man også oppleve at psykiske lidelser oppstår selv om man har tilrettelagt på best mulig måte.

### **Tiltak som kan hjelpe til med å redusere stress**

1. Faste rutiner
2. Dagsplaner
3. Forutsigbarhet
4. Gjenta og oppsummer viktig informasjon
5. Mulighet for pauser
6. Rolig miljø (mindre støy og færre mennesker)

Tekstboks 2: Liste over tiltak som kan hjelpe til med å redusere stress ved 22q11.2DS, og dermed bidra til å gjøre hverdagen enklere.

## Tilrettelegging

De aller fleste med 22q11.2DS har behov for en form for tilrettelegging i hverdagen, dette gjelder på områder som barnehage/skole, arbeid og fritid. Mange har utfordringer som ikke nødvendigvis er så synlige ved første øyekast, men som allikevel tar mye kapasitet og påvirker funksjonsevne i stor grad. Mange kan ha bedre verbale ferdigheter sammenlignet med andre ferdigheter, og kan oppleve at deres øvrige evner blir overvurdert siden språket er godt.

For å kunne tilrettelegge på best mulig måte, er det viktig med en god kartlegging for å vurdere evnenivå og behov. Det er behov for at slik kartlegging skjer regelmessig, da behovene kan variere gjennom ulike faser i livet. Kartlegging av evner og behov er særlig i viktig i overgangsfaser, som for eksempel ved overgangen barnehage – skole, barneskole – ungdomsskole, ungdomsskole – videregående og skole – arbeidsliv.

### Barnehage



**For barn med spesielle behov kan PP-tjenesten hjelpe barnehagen med å tilrettelegge barnehagetilbudet. Barnet må da henvises.**

Alle barn har vanligvis både glede og nytte av å gå i barnehage. Det vil være store variasjoner i hvor mye ekstra hjelp og støtte et barn med 22q11.2DS trenger i barnehagen.

I de tilfellene hvor det er behov for ekstra hjelp og støtte er det nyttig å opprette kontakt med PP-tjenesten tidlig. Det er vanligvis barnehagen som henviser til PPT, men foreldre kan også ta direkte kontakt for råd og veiledning. For barn med spesielle behov hjelper PP-tjenesten barnehagen med å tilrettelegge barnehagetilbudet.

PP-tjenesten kan hjelpe til med å gjøre en sakkyndig vurdering av barnet, som igjen gjør at kommunen kan fatte et vedtak om spesialpedagogisk hjelp. Formålet med spesialpedagogisk hjelp er å gi tidlig hjelp og støtte i utvikling og læring, for eksempel knyttet til språk og sosiale ferdigheter. Spesialpedagogisk hjelp inkluderer også bruk av alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK), som kan være nyttig ved 22q11.2DS. Det er kommunen som har ansvar for å oppfylle retten til spesialpedagogisk hjelp.

## Skole



**De aller fleste barn med 22q11.2DS går på vanlig grunnskole.**

Barn og unge har en plikt og rett til grunnskoleopplæring. I motsetning til grunnskole er ikke videregående skole en plikt, men det er en rettighet og et tilbud alle har. Det er et mål at all ungdom skal gjennomføre videregående opplæring. Grunnskolen er underlagt kommunen, mens videregående opplæring er underlagt fylkeskommunen.

De aller fleste barn med 22q11.2DS går på vanlig grunnskole (barnetrinnet og ungdomstrinnet). For noen kan det være bedre å gå på en spesialskole eller spesialavdeling.

Det vil være store forskjeller i hvordan barn og ungdom med 22q11.2DS håndterer skolehverdagen. Noen klarer seg fint, mens andre opplever skolen som mer krevende og har behov for mye hjelp og støtte. Mange med 22q11.2DS har faglige utfordringer, og kan ha behov for individuelt tilpasset opplæring. Mange kan også oppleve utfordringer knyttet til det sosiale livet på skolen.

En god kartlegging av styrker og svakheter, ved hjelp av generell evnetesting eller nevropsykologisk utredning, kan være nyttig for å få satt i gang relevante hjelpetiltak. Dette kan gjøres via oppfølging fra PPT, eller henvisning til habiliteringstjenesten.

For å mestre skolehverdagen er et godt samarbeid og god dialog mellom skolen, familien og PP-tjenesten viktig. Trygge rammer, faste rutiner, god struktur og forutsigbarhet er faktorer som bidrar til å gi barnet og ungdommen en god skolehverdag.

Mange elever med 22q11.2DS søkes inn til videregående skole på særskilte vilkår. Noen får tilpasset undervisning og følger forenklede programfag, mens andre følger ordinært tilbud med noe assistenthjelp. Mange med 22q11.2DS opplever at den ordinære videregående opplæringen har for mye teoretisk fagstoff. Disse kan ha mer nytte av å velge yrkesrettede linjer med mer praktisk rettet fagstoff.

## Høyere utdanning



**Utdanningsinstitusjonene er forpliktet til å tilrettelegge for personer med nedsatt funksjonsevne, dersom dette er mulig.**

Ingen har rett til høyere utdanning, men utdanningsinstitusjonene er forpliktet til å tilrettelegge for personer med nedsatt funksjonsevne, dersom dette er mulig. Dersom man får tildelt studie-

plass kan det være lurt å ta direkte kontakt med tilretteleggingstjenesten ved utdanningsstedet for å lage en plan for tilrettelegging.

## Folkehøyskole

For mange ungdommer kan et år på Folkehøyskole være aktuelt. Folkehøyskole kan være fint for å møte nye venner og trene på å ikke bo hjemme. Man kan søke om støtte til tilrettelagt linje via Nav.

## Arbeidsliv



**Noen er i full jobb uten behov for spesiell tilrettelegging. Andre vil ha behov for tilrettelagt arbeid.**

Å ha et arbeid eller en dagaktivitet å gå til er viktig på mange måter. Det er viktig for livskvalitet, personlig utvikling og psykisk helse. Å være i arbeid gir struktur i hverdagen, man er del av et fellesskap, og det gir mestringfølelse og en stolthet over å bidra i samfunnet.

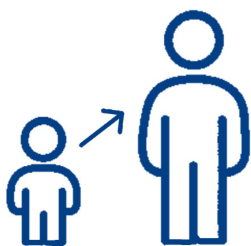
I overgangen fra skole til arbeidsliv er det viktig med et tverrfaglig samarbeid mellom fylkeskommunen, helse- og omsorgstjenestene og NAV. Dette for å forsøke å finne det tilbudet som er best egnet for hver enkelt person. Optimalt sett bør denne planleggingen og kartleggingen starte tidlig, slik at man unngår ventetid etter avsluttet skolegang.

Noen med 22q11.2DS er i full jobb uten behov for spesiell tilrettelegging. Andre igjen har større utfordringer, og vil ha behov for tilrettelagt arbeid. Likestillings- og diskrimineringsloven sier at arbeidstakere og arbeidssøkere med funksjonsnedsettelse har rett til egnet individuell tilrettelegging. Varig tilrettelagt arbeid (NAV har hovedansvaret for dette) eller kommunale dagtilbud kan være aktuelle tilbud for de med funksjonsnedsettelser.

For mange med 22q11.2DS kan det være fordelaktig med en arbeidsplass med god struktur og faste rutiner, hvor arbeidsoppgavene ikke er for kompliserte, man har mulighet for hyppige pauser og et arbeidsmiljø som ikke er for støyete. God oppfølging fra leder er også viktig for å sikre trygghet, mestring og selvtillit.

På nettsidene [www.heltmed.no](http://www.heltmed.no) og [www.muligheterforalle.no](http://www.muligheterforalle.no) kan man finne nyttig informasjon om jobb og utdanning for personer med behov for tilrettelegging. HELT MED er en landsdekkende stiftelse som arbeider for at det opprettes arbeidsplasser for mennesker med utviklingshemming, utviklingsforstyrrelser og lærevansker. På HELT MEDs nettsiden finner man blant annet stillingsannonser for ulike jobber.

## Overgang fra barn til voksenlivet



**Det viktig å planlegge overgangsfasen nøye og starte planleggingen i god tid før man fyller 18 år. Rutinemessig oppfølging hos lege anbefales årlig eller hvert andre år.**

Overgangen fra barn til voksenlivet er for mange forbundet med bekymringer. Overgangen påvirker mange områder i livet, fra helseoppfølging til det å skulle begynne å studere eller jobbe, og å klare seg mer på egenhånd.

Vedrørende oppfølgingen i helsevesenet er det viktig å planlegge overgangsfasen nøye og starte planleggingen i god tid før man fyller 18 år. Dette for å sikre at oppfølgingen blir så god som mulig også etter fylte 18 år. Da mange med 22q11.2DS synes endringer er vanskelig, kan god planlegging over tid hjelpe til med å gjøre overgangen lettere å håndtere.

En helhetlig tilnærming vil fortsatt være viktig for de aller fleste også etter at man har blitt voksen. Alle voksne med 22q11.2DS anbefales å følges regelmessig av lege, og bør minst ha en kontroll årlig/annethvert år. Rutinekontrollene bør inkludere grundig gjennomgang av sykehistorie, kartlegging av funksjon og evner, vurdering av behov for videre henvisning til spesialisthelsetjeneste og blodprøver. Dette for å følge opp vansker man har hatt gjennom barndommen, og for å kunne fange opp eventuelt nye tilstander.

### **Anbefalinger for helsepersonell**

Det har blitt utarbeidet anbefalinger for oppfølging og utredning av personer med 22q11.2DS, som er basert på de nyeste internasjonale retningslinjene for 22q11.2DS. Anbefalingene er tilgjengelig på nettsidene til Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer.

## Stønader og tjenester



**Ved å kontakte sitt lokale NAV-kontor eller NAVs nettside kan man få hjelp til å vurdere hvilke stønader som kan være aktuelle å søke på.**

Avhengig av helseplager, funksjonsnivå og pleiebehov kan man ha krav på ulike stønader og hjelpeordninger. Diagnosen 22q11.2DS gir ikke automatisk rett til noen stønader, så dette må vurderes individuelt i hvert enkelt tilfelle.

Ved å kontakte sitt lokale NAV-kontor eller NAVs nettside kan man få hjelp til å vurdere hvilke stønader som kan være aktuelle å søke på i sitt tilfelle. Nettsidene til Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Frambu gir også en fin oversikt over utvalgte rettigheter og tjenester som kan være aktuelle. Ved behov for ulike hjelpemidler, kan også NAV bistå.

Andre kommunale tjenester som kan være aktuelle for personer med 22q11.2DS er

- Brukerstyrt personlig assistent (BPA)
- Støttekontakt
- Avlastning

# Helseoppfølging

På samme måte som at mengde plager varierer veldig ved 22q11.2DS vil også behovet for oppfølging variere betydelig. Noen vil ha behov for oppfølging av en rekke ulike fagpersoner, mens andre kanskje kun trenger oppfølging fra fastlege. Hvor ofte man trenger kontroller vil også avhenge av hvilke plager man har og hvor uttalte disse er. Mange vil imidlertid ha behov for en form for tverrfaglig oppfølging. Et godt samarbeid mellom deg som pasient og helsepersonell bidrar til at man sammen kan komme frem til en oppfølging og behandling som passer best for seg.



## Fastlegen er viktig i oppfølgingen

Fastlegen spiller en viktig rolle i oppfølgingen. Fastlegen har ansvar for oppfølging av medisinske problemstillinger, for å henvise videre til spesialisthelsetjenesten ved behov og for å koordinere helsetjenester. Fastlegen kan også bistå med utfylling av legeerklæringer hvis man trenger det, for eksempel ved søknad om vergemål eller stønader.

## Fysioterapi er nyttig for mange med 22q11.2DS

Oppfølging av fysioterapeut er nyttig for mange med 22q11.2DS. En fysioterapeut kan for eksempel hjelpe til med å stimulere til motorisk utvikling hos de med forsinket utvikling, vurdere plager fra muskler og skjelett samt tilrettelagt aktivitet og trening.

## En logoped er nødvendig for mange

Regelmessig oppfølging av logoped er nødvendig hos mange, da uttalevansker ses hyppig ved 22q11.2DS, og mange har problemer med å bli forstått. Dersom kommunen man bor i ikke har egen logopedtjeneste, plikter kommunen å sørge for at man får denne hjelpen på annen måte.

## Mange har behov for oppfølging i spesialisthelsetjenesten

Frem til man fyller 18 år vil mange barn og unge følges opp ved sin lokale barneavdeling. I tillegg vil for eksempel de med medfødt hjertefeil følges regelmessig av en hjertelege (kardiolog), hvor typen hjertefeil bestemmer hvor ofte man trenger kontroller.

## Habiliteringstjeneste

Ved mistanke om utviklingsforstyrrelser, som for eksempel psykisk utviklingshemming eller andre utviklingsforstyrrelser, kan det henvises til Habiliteringstjenesten for barn og unge (HABU) eller Habiliteringstjenesten for voksne (HAVO). Dette er en del av spesialisthelsetjenesten som tilbyr tverrfaglig utredning og oppfølging for personer med utviklingsforstyrrelser eller funksjonsnedsettelse av sammensatt karakter. Habiliteringstjenesten har som oppgave å utrede og hjelpe pasienter og

deres familier i å mestre hverdagens utfordringer på best mulig måte. For voksne med 22q11.2DS kan HAVO være nyttig i forhold til vurdering av bo- og arbeids-  
evne. For å få oppfølging av habiliteringstjenesten kreves henvisning fra lege.

### **Oppfølging innen psykisk helsevern vil være aktuelt for mange**

Avhengig av alder kan man henvises til BUP (barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk) eller poliklinikk ved distriktpsykiatrisk senter (DPS). Ved mindre uttalte vansker kan ulike kommunale samtaletilbud eller samtaler mer helsesykepleier også være nyttig for de som sliter med psykiske vansker.

### **Referansesenter for 22q11 delesjonssyndrom**

Alle mellom 0 og 18 år som har fått diagnosen 22q11.2DS kan henvises til Referansesenter for 22q11 delesjonssyndrom, uavhengig av symptombyrde. Referansesenteret er lokalisert på Barne-  
klinikken ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Senteret har ikke noe behandlingsansvar, men ønsker å bidra med rådgivning og hjelp til foreldre og hjelpeinstanser der barnet bor. I forbindelse med kontroller på Referansesenteret tas vanligvis blodprøver som undersøker immunforsvaret, dersom dette er praktisk mulig. Det er frivillig om man ønsker å henvises til Referansesenteret. Henvisning kan for eksempel sendes fra fastlege, lege i spesialisthelsetjenesten som følger barnet eller lokal barnehabiliteringstjeneste.

## Koordinering av helsetjenester



**Personer som krever oppfølging fra flere aktører vil kunne ha nytte av koordinator, ansvarsgruppe og individuell plan.**

Mange med 22q11.2DS har behov for et tverrfaglig tilbud over lang tid. De med mange og sammensatte plager vil gjerne ha flere instanser i helsevesenet å forholde seg til, med mange kontroller. Å ha oversikt over alt av kontroller og oppfølgingstimer i tillegg til alt som hverdagen har å by på kan være krevende. Da kan det være fint å få hjelp av noen utenfra til å koordinere helsetjenester. Koordinering av helsetjenester er kommunens ansvar.

Personer med sammensatte og langvarige vansker som krever oppfølging fra flere aktører vil kunne ha nytte av koordinator, ansvarsgruppe og utarbeidelse av en individuell plan. Disse tjenestene skal bidra til et helhetlig, koordinert og individuelt tilpasset tjenestetilbud, på tvers av fagområder, nivåer og sektorer. Tjenestene skal bidra til større forutsigbarhet og trygghet for de det gjelder. Både koordinator og individuell plan er en lovfestet rett hos de med behov for langvarige og koordinerte helse- og omsorgstjenester. Kommunen har hovedansvar for å opprette individuell plan og koordinator, og spesialisthelsetjenesten har medansvar når de er involvert i personens forløp.

Ansvarsgruppe er ingen lovfestet rettighet, men brukes ofte for samordning av tjenester. Siden august 2022 har barn hatt en lovfestet rett til en egen barnekoordinator. Diagnosen 22q11.2DS gir imidlertid ingen automatisk rett til barnekoordinator, slik at dette gjelder barn med alvorlig sykdom, skade eller nedsatt funksjonsevne.

# Nyttige kompetansetjenester og interesseorganisasjoner

## Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Frambu

Frambu er en del av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser med særskilt kompetanse på 22q11.2DS. Frambu tilbyr tjenester til både pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere. Enheten kan blant annet gi informasjon og veiledning, og arrangerer jevnlig ulike typer kurs og driver nettverksbygging for å sikre god lokal oppfølging av pasienter. Man trenger ikke henvisning for å kontakte Frambu.

Frambu ligger i Nordre Follo kommune et par mil sør for Oslo sentrum. På nettsiden deres finner man mye nyttig informasjon om diagnosen 22q11.2DS. Her kan man også finne Helsedirektoratets Veileder for oppfølging ved 22q11.2DS / velocardiofacialt syndrom fra 2011.

[www.frambu.no](http://www.frambu.no)

## Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer tilbyr informasjon, rådgivning og kurs om sjeldne genetiske tilstander innenfor søvn, epilepsi og nevroutviklingsforstyrrelser. Senteret er sammen med Frambu om å ha spesialkompetanse på 22q11.2DS. Senterets målgruppe er først og fremst personer som jobber i helse- og omsorgssektoren. På nettsidene kan man blant annet finne generell informasjon om 22q11.2DS, samt informasjon om forskningsprosjekter om 22q11.2DS som utgår fra senteret.

[www.oslo-universitetssykehus.no/sjeldensenteret-hjernesykdommer](http://www.oslo-universitetssykehus.no/sjeldensenteret-hjernesykdommer)

## Foreningen 22q11 Norge

Foreningen 22q11 Norge er en interesseorganisasjon og likemannsforening for barn og voksne med 22q11.2DS. Foreningen arbeider med likemannsarbeid og arrangerer blant annet årlige likemannstreff. Mange synes det er veldig nyttig å komme i kontakt med andre i samme situasjon/med samme diagnose. For å lese mer om foreningen og opprette kontakt kan man besøke nettsiden.

[www.22q11norge.no](http://www.22q11norge.no)

## Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) arbeider for å sikre like rettigheter og muligheter for funksjonshemmede og kronisk syke i Norge. De jobber for at denne gruppen kan delta i samfunnet på lik linje med andre. FFO er ikke en organisasjon i seg selv, men samler ulike organisasjoner som jobber med funksjonshemmede og kronisk syke. På deres nettside finner man mye god informasjon og fine informasjonsvideoer.

[www.ffa.no](http://www.ffa.no).

## Nettsteder og artikler som kan være nyttige

### 22q11.2 deletion syndrome (PMC-artikkel)

Fagartikkel med utfyllende medisinsk informasjon om 22q11.2 delesjonssyndrom. Egnet for dem som ønsker mer dybdekunnskap om tilstanden. Innholdet er på engelsk.

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9406687/>

### 22q11 Europe – europeisk nettverk for 22q11

Europeisk nettverk som samler nasjonale bruker- og støttegrupper fra flere land for å øke bevissthet, dele forskning og gi informasjon om 22q11.2DS til berørte og fagpersoner. Norge er representert gjennom Foreningen 22q11Norge. Innholdet er på engelsk.

[www.22q11europe.org](http://www.22q11europe.org)

### 22q11 International Foundation (www.22q.org)

Internasjonal ideell organisasjon som støtter familier og personer med 22q11.2kromosomforskjeller, en sjeldent genetisk tilstand med stor variasjon i symptomer og behov. Organisasjonen jobber med informasjon, nettverk, bevisstgjøring, kliniske ressurser og forskning for å forbedre livskvalitet og medisinsk oppfølging.

[www.22q.org](http://www.22q.org)

### Anbefalinger for barn og voksne, publisert i 2023

Praktiske anbefalinger for vurdering og behandling av *barn og ungdom* med 22q11.2DS-tilstanden (på engelsk).

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36729053/>

Praktiske anbefalinger for vurdering og behandling av *voksne* med 22q11.2DS (på engelsk).

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36729052/>

### Funksjonshemmedes fellesorganisasjons rettighetssenter

Gratis rådgivnings- og kompetansesenter for spørsmål om velferdsrettigheter og diskriminering for personer med funksjonsnedsettelse, kronisk sykdom og pårørende. Tjenesten gis av jurister og tilbys via telefon og e-post, ikke personlig oppmøte.

[www.ffo.no/rettighetssenteret](http://www.ffo.no/rettighetssenteret)

### HELT MED!

Stiftelsen HELT MED bidrar til mangfold og inkludering ved at det opprettes arbeidsplasser for mennesker med utviklingshemming, autisme og lærevansker.

[www.heltmed.no](http://www.heltmed.no)

### **Likestillings- og diskrimineringsloven (Lovdata)**

Lov som forbyr diskriminering på grunn av blant annet funksjonsnedsettelse og helse. Gir et viktig rettslig vern for personer med sjeldne genetiske tilstander, og stiller krav til rimelig tilrettelegging i skole, arbeid og samfunnsliv.

[www.lovdata.no](http://www.lovdata.no)

### **Muligheter for alle**

«Muligheter for alle» er en nettside som samler informasjon om muligheter for jobb og utdanning etter videregående skole. Informasjonen er for deg som har tilretteleggingsbehov.

[www.muligheterforalle.no](http://www.muligheterforalle.no)

### **NAV**

Norsk arbeids- og velferdsforvaltning som gir trygder, økonomisk støtte, veiledning og tjenester knyttet til arbeid, helse, pensjon, hjelpemidler og sosiale behov. For personer med sjeldne genetiske tilstander kan NAV være viktig for grunnstønad, uføretrygd, tilrettelegging, hjelpemidler og basisinntekt, samt råd og individuell vurdering av rettigheter og støttetilbud.

[www.nav.no](http://www.nav.no)

### **Sjeldenpodden**

Sjeldenpodden er en podcast om sjeldne diagnoser, laget av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser. Episoden som heter "22q11 - De forsiktige barna" handler om 22q11.2DS.

### **Utdanningsdirektoratet (Udir)**

Statlig direktorat som har ansvar for regelverk og veiledning i barnehage og skole. Gir føringer for tilrettelegging, spesialundervisning og inkluderende opplæring, noe som er særlig relevant for barn og unge med sjeldne genetiske tilstander og sammensatte behov.

[www.udir.no](http://www.udir.no)

## Forkortelser og forklaringer

### **22q11.2DS – 22q11.2 delesjonssyndrom**

En genetisk tilstand der en liten del av kromosom 22 mangler. Dette kan føre til ulike helse- og utviklingsutfordringer. Hvor mye tilstanden påvirker, varierer fra person til person.

### **Array CGH – komparativ genomisk hybridisering**

En genetisk test som undersøker om det mangler eller finnes ekstra deler av DNA. Testen brukes blant annet for å finne 22q11.2 delesjonssyndrom.

### **ASK – Alternativ og supplerende kommunikasjon**

Metoder for kommunikasjon som brukes når tale er vanskelig eller ikke tilstrekkelig. Det kan for eksempel være tegn-til-tale, bilder, symboler eller teknologiske hjelpemidler.

### **BPA – Brukerstyrt personlig assistanse**

En ordning som gir personer med stort hjelpebehov mulighet til å styre sin egen assistanse i hverdagen. Målet er økt selvstendighet og deltakelse i skole, arbeid og fritid. Krever søknad til kommunen.

### **DNA – deoksyribonukleinsyre**

Kroppens arvestoff. DNA inneholder informasjon som forteller kroppen hvordan den skal utvikle seg og fungere.

### **SCID – alvorlig kombinert immunsvikt (Severe Combined Immunodeficiency)**

En sjelden, medfødt sykdom der immunforsvaret nesten ikke fungerer. Dette gir høy risiko for alvorlige infeksjoner.

### **PP-tjenesten (PPT) – pedagogisk-psykologisk tjeneste**

En offentlig tjeneste som gir råd og vurderer behov for ekstra støtte og tilrettelegging i barnehage og skole.

### **PTH - paratyreoideahormon**

Et hormon som regulerer kalsiumnivået i blodet. Ved 22q11.2-delesjon kan nivået være lavt, noe som kan føre til lavt kalsium og symptomer som kramper, prikking eller uro.

### **VCFS – velocardiofacialt syndrom**

En genetisk tilstand som kan påvirke blant annet ansikt, hjerte, immunforsvar, tale og læring. Tilstanden kalles også 22q11.2 delesjonssyndrom.

### **VPI – velofaryngeal insuffisiens**

En tilstand der åpningen mellom nese og munn ikke lukkes godt nok når man snakker. Dette kan føre til nasal tale og utydelig uttale.



## De som var med

Arbeidet med denne brosjyren er ledet av overlege Karen Helene Bronken Martinsen, ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer. Den er utviklet i samarbeid med arbeidsgruppen bestående av:

- Knut K. Kolskår, Michael B. Lensing, og Egil Midtlyng ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer Oslo universitetssykehus
- David Bahr, Heidi Nag og Karoline Øiesvold ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Frambu
- Birgit Risan ved Foreningen 22q11 Norge
- Trine Waage Rygvold ved Seksjon for nevrohabilitering barn, Barneavdeling for nevrofag Oslo universitetssykehus
- Torstein Øverland ved Seksjon for barn immunologi, Avdeling for barnemedisin og transplantasjon, Oslo universitetssykehus

### Illustrasjoner:

Karen Helene Bronken Martinsen, Marit Skram og Copilot (kunstig intelligens).

Layout: Marit Skram

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer

Februar 2026.

