

Anbefalinger for klinisk oppfølging av barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Anbefalinger for klinisk oppfølging av barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

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.

Postadresse:

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet hjernesykdommer
Oslo Universitetssykehus HF
Postboks 4950 Nydalen
0424 OSLO

Besøksadresse:

Kirkeveien 166
Bygg 31, oppgang A, 4etasje

Telefon: 23 01 60 30

e-post: sjeldne-hjernesykdommer@ous-hf.no

www.oslo-universitetssykehus.no/sjeldensenteret-hjernesykdommer

Innhold

Om anbefalingene	4
1: Ansvarsfordeling	5
2: Oversikt over presentasjonsformer hos barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom, etter hyppighet	6
3: Anbefalinger etter organsystem/område	8
1: Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging	15

Om anbefalingene

Inneværende anbefalinger bygger på den overordnede beskrivelsen av 22q11.2 DS og utdyper aldersspesifikke forhold ved utredning, oppfølging og behandling hos barn og unge.

Hos denne gruppen vil klinisk presentasjon, funksjonelle konsekvenser og oppfølgingsbehov variere. Det påvirkes av både pågående utvikling, avhengighet av omsorgspersoner og samspill mellom biologiske, psykososiale og pedagogiske faktorer.

Anbefalingene er ment å støtte tverrfaglig vurdering og oppfølging, og må anvendes med klinisk skjønn, tilpasset barnets alder, utviklingsnivå og livssituasjon.

1: Ansvarsfordeling

Pasienter med 22q11.2DS har gjerne et sammensatt sykdomsbilde med behov for tverrfaglig oppfølging både fra primær- og spesialisthelsetjenesten. Behov for ansvarsgruppe og barnekoordinator bør vurderes hos alle.

Rolle	Ansvar
Fastlege	Koordinere helsetjenester, henvise til spesialist, følge opp medisinske forhold
Spesialisthelsetjeneste (barneavdeling/genetikk/barnehabilitering/BUP/øvrige subspesialiteter (ØNH, kardiologi, oftalmologi))	Utredning, oppfølging og behandling
Kommunehelsetjenesten (helsesykepleier, ergoterapeut, fysioterapeut, logoped)	Oppfølging og kartlegging av utvikling, trivsel og helse. Vurdere behov for individuell plan og koordinator
Tannhelsetjenesten	Oppfølging av tannhelse
Barnehage/skole	Tilrettelegging og spesialpedagogisk støtte
PP-tjenesten	Kartlegge behov for tilrettelegging og spesialpedagogisk hjelp Sakkyndig vurdering
Koordinator/barnekoordinator	Sikre samhandling og følge opp individuell plan

Tabell 1: Oversikt over ulike roller innen helsetjenesten, samt hvilket ansvar som ligger under de ulike rollene.

2: Oversikt over presentasjonsformer hos barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom, etter hyppighet

Organsystem/ område	Vanlig	Mindre vanlig	Sjelden, men relevant
Kognitiv / adaptiv funksjon og utvikling	Forsinket eller avvikende motorisk utvikling Forsinket blærekontroll Koordinasjonsforstyrrelse r Forsinket utvikling av språk Lærevansker Nonverbale / visuospatiale vansker Utviklingshemming (oftest mild)		Kognitiv svikt
ØNH/gane/språk	Ganemisdannelser Språkforstyrrelser (hypernasalitet)	Media otitt Redusert hørsel	Manglende eller små ører Choanal atresi
Kardiologi	Medfødt hjertefeil Aortabueanomalier	Dilatert aortarot	
Gastroenterologi	Ernæringsvansker Forstoppelse Gastrointestinal refluks, dysfagi	Aspirasjon	Ulike malformasjoner Syklisk oppkast
Endokrinologi	Hypokalsemi/ Hypoparathyroidisme	Stoffskiftesykdom	Veksthormon- mangel
Immunologi	T-celle lymfopeni Tilbakevendende infeksjoner	Lave immunglobuliner	komplett thymusagenesi
Nevrologi	Hypotoni	Kramper/epilepsi Microcephali	Polymicrogyri Heterotopi Spina bifida, tjøret marg Dystoni Parkinsonisme/ tidlig Parkinson
Skjelett	Skoliose Anomalier i cervicalcolumna	Sommerfuglvirvler 13 ribbeinspar Patellaluksasjon Klumpfot, polydaktyli, syndactyli Craniosynostose	
Odontologi	Karies	Emaljefeil Redusert spyttsekresjon	Forsinket tannfremskudd Malokklusjon

Kirurgi	Hernia (alle typer)	Kirurgiske komplikasjoner Medfødt diafragmahernie	
Hematologi	Trombocytopeni	Blødninger, blåmerker Bernard-Soulier	
Psykiatrici		ADHD Autismespekterlidelse Angst Subkliniske psykotiske symptomer	Schizofreni- spekter lidelser Depresjon Anoreksi
Søvn		Søvnforstyrrelser Obstruktiv søvnapnè	
Vekst		Dårlig tilvekst spedbarn og barn Kortvoksthet Fedme i ungdomsalder	
Nyrer/urinveier		Nyremisdannelser (hydronefroze, agenesi, multicystisk/dysplastiske nyrer)	Vannlatingsforstyrrelser
Oftalmologi		Brytningsfeil Strabisme, ptose	Sclerocornea
Luftveier		Astma og allergier Anomalier (subglottis stenose, laryngeal web)	
Autoimmunitet			Autoimmune cytopenier JIA Vitiligo
Genitalier			Medfødte misdannelser
Onkologi			Mulig økt risiko malignitet

Tabell 2: Oversikt over presentasjonsformer hos barn og ungdom med 22q11.2DS. Presentasjonsformene er organisert etter organsystem/område, med de spesifikke manifestasjonene plassert i kolonner avhengig av forekomst (Vanlig – Mindre vanlig – Sjelden, men relevant).

3: Anbefalinger etter organsystem/område

Nedenfor følger kliniske anbefalinger i tabellform for oppfølging av barn og ungdom med 22q11.2DS.

Henvisninger og undersøkelser ved diagnose
Henviser til EKG og ekkokardiografi
Henviser til ultralyd nyrer og urinveier
Vurdering av øre-nese-hals lege inkludert vurdering av hørsel
Vurdering av gane
Vurdering av syn og øyne
Immunologisk utredning ¹
Henviser til genetisk veiledning
Henviser til vurdering av spalteteam (Oslo Universitetssykehus HF Rikshospitalet/StatPed Sør-Øst eller Haukeland universitetssykehus HF Bergen/StatPed Vest)
Henviser til PP-tjenesten
Henviser til oppfølging ved Referansesenter for 22q11 delesjonssyndrom ved barneklubben Oslo Universitetssykehus Rikshospitalet

Tabell 3: Oversikt over undersøkelser og utredning som bør gjøres av alle pasienter (hvis ikke allerede gjort) når diagnosen 22q11.2DS stilles

¹Immunoglobulinkvantitering, lymfocyttkvantitering, T- og B-celle subpopulasjoner, vaksinerespons mot difteri og tetanus (dersom grunnvaksinert, dvs >1 år). Konsulter barneimmunolog ved behov ved avvikende prøvesvar

Undersøkelser/vurderinger som anbefales årlig
Legekonsultasjon (fastlege eller annen relevant fagperson), som inkluderer;
Klinisk undersøkelse
Grundig anamnese, inkludert vurdering av utviklingsforløp og psykisk helse
Ernæringsstatus og ernæringsvansker
Vurdering av infeksjonshistorikk, autoimmunitet, astma/allergi
Vurdere henvisning til Habiliteringstjenesten for barn og unge eller BUP for vurdering
Blodprøver ¹
Vurdering av hørsel
Tannhelsekontroll (fra 2 års alder)
Influensavaksine
(Kalsiumutskillelse i urin (kun hos de som behandles med kalsiumtilskudd))

Tabell 4: I den rutinemessige oppfølgingen av barn og ungdom med 22q11.2DS anbefales følgende undersøkelser/vurderinger årlig

¹Full blodcellestatus (Hb, leukocytter med differensialtelling, trombocytter), PTH, kalsium, ionisert kalsium, magnesium, fosfat, kreatinin, TSH, fritt T4, 25-OH vitamin D, (veksthormon ved behov)

Aldersspesifikke anbefalinger	
6-18 mnd alder	Tidlig vurdering av tale og språk, deretter regelmessig
Ved diagnose, 2,5 år og 5 år	Syns- og øyeundersøkelse
Fra 6 års alder	Regelmessig screening for skoliose. Røntgen columna og henvisning til ortoped ved indikasjon
Hvert 3.-4. år	Ultralyd nyrer/urinveier (kun hos de som behandles med kalsiumtilskudd)

Tabell 5: Aldersspesifikke anbefalinger om ulike undersøkelser og vurderinger hos barn og ungdom med 22q11.2DS. Disse kommer i tillegg til de årlige anbefalingene.

Momenter å huske på ved oppfølging
Hypokalsemi kan oppstå ved alle aldre, må følges regelmessig (årlige blodprøver for kalsiumstoffsiftet anbefales)
Økt risiko for hypokalsemi ved økt biologisk stress (infeksjon, kirurgi, pubertet etc). Ved kirurgiske inngrep bør kalsiumstatus kontrolleres både pre - og postoperativt
Vurder tilskudd av kalsium og/eller vitamin D hos de med suboptimalt inntak i kosten eller lave verdier
Henvise til utredning ved BUP eller Habiliteringstjenesten for barn og unge ved mistanke om psykisk lidelse eller nevroutviklingsforstyrrelse – det bør være lav terskel for utredning
De aller fleste kan følge vanlig barnevaksinasjonsprogram, inkludert levende vaksiner
Hos pasienter med VPI kan hypernasal tale forverres ved adenektomi, og bør om mulig unngås. Spalteteam bør alltid konsulteres i forkant av ØNH-inngrep
Viktig å være oppmerksom på mulighet for ustabilitet i cervicalcolumna, spesielt i forbindelse med kirurgiske inngrep eller behandling som kan påvirke nakkens stabilitet

Tabell 6: Oversikt over ulike aspekter knyttet til 22q11.2DS, som er viktige å huske på når man følger opp denne pasientgruppen

Mer utfyllende om ulike organ/organsystem og kliniske anbefalinger	
Genetikk	- Array CGH er anbefalt metode for å stille genetisk diagnose - Henvis til genetisk veiledning ved diagnose - Ta foreldreprøver med tanke på bærerskap
Gane, tale og språk	- Ganeavvik hos rundt 2/3 av pasienter, inkludert velofaryngeal insuffisiens (VPI) og submukøs ganespalte, avvik som ikke nødvendigvis er umiddelbart synlig - Språk- og talevansker er et særtrekk ved diagnosen - o Tidlig vurdering av språk og tale (6-18mnd alder) anbefales, med regelmessige vurderinger i etterkant - o Tidlig involvering av PP-tjenesten - o Mange har behov for tett oppfølging av logoped - Henvisning til et av spalteteamene bør vurderes (Oslo Universitetssykehus/Statped SørØst eller Haukeland Universitetssykehus/Statped Vest) - o Spesielt viktig ved mistanke om skjult ganespalte, forstyrrelser i ganens anatomi/funksjon og/eller ved nasal tale - Tidlig implementering av alternativ supplerende kommunikasjon (ASK) er nyttig for mange
Kognitive evner og utvikling	- Ved formell testing vil de fleste med 22q11.2DS ha lavere generelt kognitivt evnenivå (IQ) enn gjennomsnittet - o Majoriteten befinner seg i grenseområdet for psykisk utviklingshemming (IQ 70-85) - o Rundt 1/3 vil tilfredsstille kriterier for mild psykisk utviklingshemming (IQ 50-69) - o Moderat og alvorlig PU er sjelden ved 22q11.2DS - Formell nevropsykologisk vurdering anbefales ved mistanke om forsinket eller avvikende kognitiv utvikling - o Tidlig kartlegging og igangsetting av tiltak i barnehage/skole - o Noen vil ha skjevhet i sin kognitive profil, eksempelvis bedre eller svakere språklig fungering sammenlignet med andre kognitive funksjoner. Vurdering av språkforståelse bør inngå som del av vurdering for å unngå over- eller undervurdering av øvrige evner - Vurderinger bør gjentas regelmessig på indikasjon eller ved endring i forventet utviklingsforløp. Det vil være naturlig å gjennomføre fornyede vurderinger i forkant av overganger (eks barne- til ungdomsskole, ungdomsskole til vgs.)
Kalsium og vitamin D	- Hypokalsemi ses hos rundt 60% - o Skyldes ofte hypoplasi eller manglende funksjon av parathyroidea - o Kan oppstå ved alle aldre - o Kalsiumstatus må følges regelmessig

	- Vær obs på økt risiko for hypokalsemi i forbindelse med økt biologisk stress (kirurgiske inngrep, infeksjoner, pubertet) - Årlige blodprøver, og i tillegg ved økt biologisk stress (Ca, iCa, PTH, Mg, 25-OH vitamin D) - Tilskudd av kalsium og D-vitamin ved suboptimalt inntak eller lave blodverdier - o Behandlingsmål er kalsium i nedre normalområde, for å unngå dannelse av nyrestein - o Årlig U-kalsium hos de som får tilskudd - o UL nyrer/urinveier hvert 3.-4 år av de som får tilskudd - Konsulter/henvis til endokrinolog ved behov
Kardiologi	- Medfødt hjertefeil ses hos 2/3 av pasienter, og er typisk konotrunkale defekter - Alle skal henvises til ekkokardiografi ved diagnose, hvis ikke utført tidligere - Langtidsoppfølging av medfødt hjertefeil i henhold til nasjonale og internasjonale retningslinjer - Periodisk kardiologisk vurdering mtp aortarotdilatasjon muligens indisert, men foreløpig begrenset kunnskapsgrunnlag om eventuelle konsekvenser av dette.
Psykisk helse	- Lav terskel for henvisning til BUP/psykisk helsevern ved endringer i tankesett, følelser og atferd - Psykiske lidelser bør håndteres etter standard retningslinjer for behandling - Tidlig igangsetting av tiltak er assosiert med bedre utfall - o Stressreducerende tiltak anbefales for å forebygge sykdom
Immunsystemet	- Immunsivt ved 22q11.2 er svært variabelt og dynamisk - o Rundt 80% av nyfødte har redusert antall T-celler grunnet hypoplasi av thymus - o En liten andel av pasienter med 22q11.2 fødes med en alvorlig medfødt immunsivt, som vanligvis vil fanges opp på Nyfødtscreeningen - o Vanligvis ses gradvis bedring og normalisering av T-celler - Immunologisk utredning bør gjøres av alle etter diagnose - o Hos de fleste kan immunologiske blodprøver kontrolleres ca hvert tredje år gjennom barndommen - o Individuelle anbefalinger vil gjelde hos de med betydelige avvik på blodprøvene - De fleste kan følge vanlig barnevaksinasjonsprogram - o Levende vaksiner kan være kontraindisert hos de med svært redusert antall T-celler - Konferer barneimmunolog ved behov - Hos de som følges ved Referansesenteret for 22q11.2 ved Rikshospitalet er immunologisk vurdering en del av oppfølgingen

Øre-nese-hals	- Hyppige eller kroniske otitter er vanlig, det samme med mildt hørselstap - Regelmessig undersøkelse av ører og hørsel anbefales - Drensinneleggelse bør vurderes hos barn med kronisk media otitt - Spalteteam bør konsulteres før ØNH-inngrep - Forverring av hypernasalitet ved adenektomi og/eller tonsillektomi hvis VPI
Stoffskifte	- Årlig kontroll TSH og fT4
Skoliose	- Regelmessig screening fra 6 års alder - Røntgen columna hvis kliniske holdepunkt for skoliose, henvisning til ortoped dersom skoliose bekreftet radiologisk
Obstruktiv søvnapnè	- Utredning for OSA bør gjøres både før og etter kirurgiske inngrep for VPI (OSA kan oppstå etter inngrep) - Tonsillektomi kan behandle OSA i barnealder
Nevrologi	- Epileptiske anfall skal alltid utredes - o Sekundære årsaksfaktorer til kramper: ▪ Hypokalsemi ▪ Hypomagnesemi ▪ Feber/infeksjon ▪ Medikamentelt utløst - o EEG og MR cerebrum hvis uprovoserte kramper - Vurder MR lumbalcolumna mtp tjoret marg ved blære- og tarmdysfunksjon
Luftveier	- Lav terskel henvisning til svelgfilming - o Stridor, spise-/svelgvansker og aspirasjon kan skyldes luftveisanomalier
Oftalmologi	- Grunnet hyppig forekomst av øyeanomali er bør alle henvises til øyelege ved diagnose, med videre oppfølging avhengig av funn
Odontologi	- Regelmessig tannlegeoppfølging fra 2 års alder
Vekst	- Regelmessig måling av høyde og vekt av alle pasienter - Veksthormonmangel kan forekomme (men sjelden) – god effekt av behandling med VH - Tidlige tiltak for å forebygge overvekt og fedme er viktig i ungdomsalder
Gastroenterologi og ernæring	- Ved mage-tarm problemer og ernæringsvansker bør man ha en helhetlig tilnærming med tanke på bakenforliggende faktorer som kan bidra eller forårsake vanskene - o Anatomiske forhold – nevrologiske – respiratoriske – endokrinologiske – muskel/skjelett - Vurder henvisning til spiseteam ved betydelige ernæringsvansker - Spesialflasker og spesielle matingsteknikker kan være nyttig ved spise- og svelgvansker

	- Vurder MR lumbalcolumna mtp tjoret marg ved blære- og tarmdysfunksjon - Mange opplever bedring i plager med økende alder
Nyrer, urinveier og genitalia	- Ultralyd av nyrer/urinveier ved diagnose hos alle mtp misdannelser - Klinisk undersøkelse må inkludere genitalia, grunnet risiko for genitale misdannelser (hyppigere hos gutter)
Hematologi	- Trombocytopeni er vanlig, men også andre cytopenier kan ses - Årlig full blodcelletelling anbefales alle
Muskel-skjelett	- Ustabilitet i cervicalcolumna kan forekomme, og dette må man særlig være oppmerksom på i forbindelse med kirurgiske inngrep eller behandlinger som kan påvirke nakkens stabilitet - o Vurder behov for røntgenbilder - Patellaluksasjon kan forekomme hos eldre barn og ungdommer - o Røntgen og/eller MR - o Kirurgi aktuelt for noen - Uspesifikke legg- og beinsmerter bør utredes - o Obs fotfeilstilling, hypokalsemi, juvenil idiopatisk artritt
Søvn	- God søvnhygiene, faste leggerutiner og godt sovmiljø - Melatonin kan være nyttig
Onkologi	- Symptomer som kan gi mistanke om kreft må utredes umiddelbart da ulike kreftformer er rapportert hos barn

Tabell 7: Mer utdypende informasjon om ulike presentasjonsformer hos barn og ungdom med 22q11.2DS.

Kolonnen til venstre viser de ulike organsystemene, mens kolonnen til høyre gir litt mer utfyllende informasjon om presentasjonsformer og viktige momenter i oppfølgingen av pasientene.

Overgang fra barnemedisin til voksenmedisin

En godt planlagt overgang fra barnemedisin til voksenmedisin er svært viktig. Dette er viktig for alle pasientgrupper, men da personer med 22q11.2DS har vansker med å håndtere endringer blir et godt overgangsforløp desto viktigere.

Overgangsforløpet bør starte i god tid før pasienten fyller 18 år, allerede fra 12 års alder. Perioden mellom 12-16 år kalles gjerne forberedelsesfasen, hvor målet er en gradvis selvstendiggjøring og ansvarliggjøring. Fra barn er 12 år har de rett til å uttale seg om helse spørsmål som omhandler dem selv, og deres mening skal tillegges vekt. Fra 16 års alder er barn helserettslig myndige. Perioden mellom 16 og 18 kalles overføringsfasen, og det er her selve overføringen til voksenmedisin skjer. I denne fasen er fokus økende ansvarliggjøring for egen helsetilstand og eierskap til egen helse. Det er essensielt at involveringen skjer på en måte som er tilpasset kognitivt nivå slik at medbestemmelsen blir reell.

For personer som er under pågående oppfølging i både primær- og spesialisthelsetjenesten bør fysiske samarbeidsmøter arrangeres for å sikre best mulig overføring av informasjon mellom behandlere. Gode overføringsnotater er viktig, for å sikre at relevant informasjon videreformidles til den/de som overtar behandlings- og oppfølgingsansvar. For pasienter med sammensatte problemstillinger, har hvert fagfelt ansvar for å henvise videre til relevant voksensentrert omsorg. For barn med koordinator vil dette være en nyttig ressurs i overgangsforløpet.

Om det foreligger betydelige kognitive vansker bør en vurdere eventuelt behov for vergemål før pasienten fyller 18 år.

Se for øvrig kapittel 17 i Generell veileder i pediatri, Overganger ungdom, for utdypende informasjon om overgangsfaser i helsevesenet for ungdom fra 12-25 år [17.1 Forord - Helsebiblioteket](#).

4: Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging

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 (StatPed Sør-Øst eller StatPed Vest) ¹	☐					
Vurdering av språk og tale	☐		☐	☐	☐	☐

Vurderinger og håndtering	Diagnose	Årlig	0-1 år	1-5 år	6-12 år	13- 18 år
Endokrinologi						
Hypokalsemi/ hypoparathyreoidisme ²	☐	☐				
Stoffskifte (thyroidea) (fra 6 års alder) ³	☐	☐				
Nevrologi og utvikling						
Vurdering motorisk utvikling, tonus, grov- og finmotorikk	☐		☐	☐	☐	☐
Immunsystemet						
Immunologisk utredning ⁴ (prøver ca hvert 3.år vanligvis tilstrekkelig)	☐		☐	☐	☐	☐
Influensavaksine		☐				
Vurdering av infeksjonshistorikk, astma/allergi, autoimmunitet	☐	☐				
Kognitiv utvikling, læring og barnepsykiatri						
Vurdering av kognitive evner og læring, inkludert språk	☐			☐	☐	☐
Vurdering adaptiv funksjon	☐			☐	☐	☐
Evaluerer for nevroutviklingsforstyrrelser (utviklingsavvik, ASD, ADHD)	☐			☐	☐	☐
Evaluerer for psykiske lidelser (angst, psykoselidelser)	☐				☐	☐
Øyne og ører						
Øyeundersøkelse (ved diagnose, 2,5 og 5 år)	☐			☐		
Hørselsundersøkelse	☐		☐	☐	☐	☐
Vurdering ØNH-lege for tilbakevendende otitter og mulige laryngo-trakeo- esofageale anomalier	☐		☐	☐	☐	☐
Hematologi						
Årlig screening for cytopenier ⁵	☐	☐				
Munn- og tannhelse						
Tannundersøkelse (fra 2 års alder)		☐				
Måling av spyttsekresjon					☐	☐

Vurderinger og håndtering	Diagnose	Årlig	0-1 år	1-5 år	6-12 år	13- 18 år
Mage-tarm						
Evaluerer 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					☐	☐
Evaluerer 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

³ TSH, fritt T4

⁴ Kvantitering 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



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER