

Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging av voksne med 22q11.2DS

Vurderinger og undersøkelser	Diagnose	Årlig	Jevnlig På indikasjon	V/behov
Generelt				
Rutinemessig oppfølging (fastlege eller annen relevant fagperson), som bør inkludere • Grundig gjennomgang av sykehistorie, med «topp-til-tå» gjennomgang av organsystemer • Gjennomgang medikamentliste • Vurdere behov for henvisning til spesialist	☐	☐		
Genetikk				
Foreldretesting	☐			
Genetisk veiledning	☐			
Familieplanlegging	☐	☐		
Kardiologi/hjerte-kar				
Ekkokardiografi (skal gjøres av alle, hvis ikke utført tidligere)	☐			
Oppfølging medfødt hjertefeil (ihht retningslinjer)			☐	
BMI, puls og blodtrykk	☐	☐		
Vær oppmerksom på mulighet for utvikling av aortarotdilatasjon			☐	
Psykisk helse				
Screening for psykiske lidelse (angst, depresjon, psykoselidelser), lav terskel for henvisning videre	☐	☐		
Nevrologi og kognisjon				
Vurdere behov for nevropsykologisk vurdering / utredning (spesielt viktig ift skole/utdanning, jobb og ADL (aktiviteter i dagliglivet))	☐		☐	☐
Evaluerer for nevroutviklingsforstyrrelser (ADHD, autismspekterdiagnoser), henviser videre ved behov	☐		☐	☐
Endokrinologi				
Hypokalsemi/hypoparathyreoidisme (årlige blodprøver) ¹	☐	☐		
Obs økt risiko hypokalsemi ved biologisk stress (kontroller prøver ved graviditet, pre- og postoperativt, infeksjoner)				☐
Thyroidea (årlige blodprøver kontroll TSH, fritt-T4) ¹	☐	☐		

Vurderinger og undersøkelser	Diagnose	Årlig	Jevnlig På indikasjon	V/behov
Hematologi				
Kontroll blodceller årlig/annethvert år ¹	☐	☐		
Kontrollere hematologi i forkant av kirurgiske inngrep (risiko cytopenier)				☐
Immunologi				
Oppdatert vaksinestatus			☐	
Influensavaksine		☐		
Øre-nese-hals				
Vurdering hørsel	☐		☐	
Utrede for obstruktiv søvnapne ved behov				☐
Munn og tannhelse				
Tannlege	☐	☐		
Måling spyttsekresjon (hvert femte år)			☐	
Andre undersøkelser				
Ultralyd nyrer og urinveier (hvis ikke utført tidligere)	☐			
Screening skoliose, rtg column ved behov			☐	
Vurdering av søvn, råd om søvnhygiene	☐	☐		
Ernæring, kosthold og fysisk aktivitet	☐	☐		

Sjekkliste med anbefalinger for oppfølging og utredning av voksne med 22q11.2DS. Boksene i kolonnene på høyre side av tabellen angir når de ulike undersøkelsene er anbefalt. Sjekklisten er ment å kunne brukes som et hjelpemiddel når man følger opp pasienter med 22q11.2DS.

¹ Årlige blodprøver: Hemoglobin, leukocytter med differensialtelling, trombocytter, TSH, fritt T4, kalsium, ionisert kalsium, PTH, 25-OH vitamin D, blodlipider, glukose, HbA1c, ASAT, ALAT, Na, K, Mg, fosfat

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.

www.oslo-universitetssykehus.no/sjeldensenteret-hjernesykdommer