

Anbefalinger for klinisk oppfølging av voksne med 22q11.2 delesjonssyndrom

Anbefalinger for klinisk oppfølging av voksne 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	5
1: Ansvarsfordeling	6
2: Oversikt over presentasjonsformer hos voksne med 22q11.2 delesjonssyndrom, etter hyppighet	7
3: Anbefalinger etter organsystem/område	8
Overgang fra barnemedisin til voksenmedisin	9
Alderdom og prognose	9
4: Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging	17

Om anbefalingene

Denne anbefalingen supplerer den overordnede beskrivelsen av 22q11.2DS og gir aldersspesifikke anbefalinger for utredning, oppfølging og behandling hos voksne.

Hos voksne vil klinisk presentasjon og funksjonsnivå ofte påvirkes av sykdomsvarighet, komorbiditet, livsfase og kumulative belastninger. Dette stiller særlige krav til koordinering, ansvarsfordeling og langsiktig oppfølging.

Anbefalingene er ment som støtte for klinisk praksis og må tilpasses den enkelte pasients behov og forutsetninger.

1: Ansvarsfordeling

Pasienter med 22q11.2DS har gjerne et sammensatt sykdomsbilde, og ofte behov for tverrfaglig oppfølging.

Rolle	Ansvar
Fastlege	Hovedansvar for medisinsk oppfølging. Regelmessige kontroller (årlig), med vurdering av somatisk og psykisk helse Årlige blodprøver Ansvar for å koordinere helsetjenester og henvise videre ved behov Utfylling søknader, attester og erklæringer
Spesialisthelsetjenesten (Habiliteringstjenesten, ulike subspecialiteter)	Utredning, oppfølging og behandling av f.eks medfødt hjertefeil, endokrinologiske problemstillinger
Psykisk helsevern	Utredning, behandling og oppfølging
Tannhelsetjenesten	Oppfølging av tannhelse
Koordinator og individuell plan	Sikre samhandling og følge opp individuell plan
Videregående skole/ voksenopplæring	Tilrettelegging og spesialpedagogisk støtte
PP-tjenesten	Kartlegge behov for tilrettelegging og spesialpedagogisk hjelp Sakkyndig vurdering

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

2: Oversikt over presentasjonsformer hos voksne med 22q11.2 delesjonssyndrom, etter hyppighet

Organsystem/ område	Vanlig	Mindre vanlig	Sjelden, men relevant
Kognitiv og adaptiv funksjon	Utviklingshemming Kognitiv funksjonsnedsettelse Svekkede eksekutive funksjoner		Kognitiv svikt
Psykatri	Angst Psykotiske lidelser		Autismespekterforstyrrelser ADHD Rusmiddellidelser Katatoni
Nevrologi	Krampeanfall (ofte sekundære)	Epilepsi Parkinsonisme og Parkinsons sykdom	Bevegelses-forstyrrelser (eks dystoni og myoklonus)
Endokrinologi og metabolisme	Hypokalsemi/ Hypoparathyroidisme Stoffskiftesykdom (hypothyreose) Fedme	Type 2 diabetes	Hypomagnesemi
Hjerte-kar	Oppfølging medfødt hjertefeil	Hypertensjon Arytmi/hjertesvikt Aortarot dilatasjon	Lymfødem
Skjelett	Skoliose	Patellaluksasjon	Fotfeilstilling Artritt
Søvn	Søvnforstyrrelser		Obstruktiv søvnapnè
Gastroenterologi	Forstoppelse Dysfagi	Gallestein Fettlever	GERD
Sensoriske organer	Brytningsfeil	Redusert hørsel	Betydelig nedsatt luktesans
Odontologi	Karies	Emalje hypoplasi Redusert spyttsekresjon	Malokklusjon
Gynekologi		Menstruasjonsforstyrrelser	
Seksuell og reproduktiv helse		Kunnskapsmangler om seksuell og reproduktiv helse Komplikasjoner i svangerskap og fødsel	Høyrisiko seksuell atferd

Organsystem/ område	Vanlig	Mindre vanlig	Sjelden, men relevant
Kirurgi		Hernia (alle typer)	Kirurgiske komplikasjoner Pilonidal cyste Åreknuter
Immunologi		Autoimmunitet Atopi Manglende vaksinerespons	Tilbakevendende infeksjoner
Hematologi		Forstyrret hemostase Anemi grunnet kronisk sykdom	ITP Hemolytisk anemi
Luftveier		Astma	
Onkologi			Mulig økt risiko kreft

Tabell 2: Oversikt over presentasjonsformer hos voksne 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

Ved 22q11.2 delesjonssyndrom er det et stort spenn både i fenotype og alvorlighetsgrad av symptomer, dette kan også ses innad i samme familie. Mange har multisystem affeksjon.

Uavhengig av alder ved diagnose, og om man frem til diagnose har følt seg frisk, bør alle ha regelmessig oppfølging i helsevesenet. Dette er viktig både for å følge opp tidligere erkjente manifestasjoner, men også nye problemstillinger som kan oppstå med økende alder. Nesten alle pasienter med 22q11.2DS opplever nytilkomne problemstillinger i voksen alder. Tidlig diagnose og igangsetting av tiltak er assosiert med bedre utfall.

Faktorer som kan være nyttige å huske på i møte med 22q11.2 pasienter:

- Mange har behov for tverrfaglig oppfølging
- Sett av god tid ved konsultasjoner
- Individuell tilpasning av informasjon ved utviklingsforstyrrelser og lærevansker
- Repetisjon og forsterkning av informasjon
- Skriftlige sammendrag og bruk av enkle figurer kan være nyttig

Kliniske behov vil typisk variere i ulike livsfaser. Eksempelvis er genetisk veiledning, reproduktiv helse og psykiatri særlig viktig i ung voksen alder, mens endokrinologiske problemstillinger kan være viktigere i sen voksenalder. Gastrointestinale og søvnrelaterte problemstillinger synes å være klinisk relevant gjennom hele voksenlivet.

På generelt grunnlag kan tilstander som oppstår som ledd i 22q11.2DS håndteres og behandles etter standard retningslinjer. Standard behandling er vist effektivt, og pasienter med 22q11.2DS bør tilbys utredning og behandling på lik linje med andre pasienter. Da mange pasienter har multisystem affeksjon er det viktig å ta høyde for komorbiditet og polyfarmasi ved igangsetting av ulike behandlingstiltak.

Overgang fra barnemedisin til voksenmedisin

Overgangen fra barnemedisin til voksenmedisin er en viktig prosess og bør planlegges nøye og i god tid før pasienten fyller 18 år. Ungdomshjernen er ikke ferdig utviklet før ved 24-25 års alder, slik at overgangsforløpet fortsetter også etter at man har fylt 18 år. Perioden fra 18-25 år kalles «Ung voksefasen», hvor målet er et forløp tilpasset unge voksne hvor man møter fagpersoner som ivaretar deres behov. 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](#).

Eventuelt vergemål bør ideelt sett tas stilling til før fylte 18 år, men dersom det ikke er gjort, må dette gjøres.

Ved overgang til voksenmedisin anbefales en vurdering av pasientens kognitive og adaptive styrker og begrensninger, som blant annet vil være viktig i forhold til arbeidsliv og utdanning.

Alderdom og prognose

Det er foreløpig begrenset kunnskapsgrunnlag om eldre med 22q11.2DS. Man vet imidlertid at pasientgruppen har litt lavere forventet levealder sammenlignet med andre. Det er en økt sårbarhet for aldersrelaterte sykdommer (diabetes type 2, Parkinson sykdom, nedsatt hørsel, fedme), og disse oppstår gjerne ved en yngre alder enn ellers. Kardiovaskulære tilstander er vanligste årsak til død.

Henvisninger og undersøkelser ved diagnose
EKG og ekkokardiografi (hvis ikke utført tidligere)
Ultralyd av nyrer og urinveier (hvis ikke utført tidligere)
Henvisning til genetisk veiledning
Blodprøver ¹
Vurdere behov for henvisning til Habiliteringstjenesten for voksne

¹ Full hematologi inkludert differensialtelling av hvite blodceller, TSH, fritt T4, kalsium, ionisert Ca, PTH, magnesium, fosfat, 25-OH vitamin D, kreatinin, blodlipider, glukose, HbA1c, elektrolytter, ASAT, ALAT

Tabell 3: Hos de pasientene som får stilt diagnosen 22q11.2DS i voksen alder, anbefales disse undersøkelsene/vurderingene hos alle

Blodprøver som anbefales kontrollert årlig/annethvert år av alle ¹
Full blodcelletelling (hemoglobin, leukocytter med differensialtelling, trombocytter)
TSH og fritt T4
Kalsium, ionisert kalsium, PTH, 25-OH vitamin D
Blodlipider, glukose, HbA1c
ASAT, ALAT
Elektrolytter (Na, K, Mg, P)

¹ Hyppigere blodprøvekontroller etter behov, som ved igangsetting/doseendring av medikamentell behandling eller endret symptombilde

Tabell 4: Alle pasienter med 22q11.2DS bør følges årlig/annethvert år. Tabellen viser oversikt over hvilke blodprøver som anbefales kontrollert i forbindelse med årlig rutinekontroll.

Generelle anbefalinger og aspekter å huske på
D-vitamin tilskudd bør gis til alle
Hypokalsemi kan oppstå ved alle aldre og ved økt biologisk stress, må følges regelmessig
I forbindelse med kirurgiske inngrep bør kalsiumstatus kontrolleres både pre- og postoperativt, hematologiske parametere bør også kontrolleres i forkant
Kalsiumstatus bør følges regelmessig gjennom svangerskap
Psykiske lidelser skal utredes og behandlingstiltak iverksettes på lik linje som hos andre
Regelmessig screening for skoliose bør gjøres hos alle
Jevnlig nevropsykologisk kartlegging anbefales
Årlig influensavaksine anbefales, i tillegg til standard vaksinasjonsprogram
De fleste tilstander kan behandles i henhold til standard retningslinjer for behandling

Tabell 5: Utvalgte anbefalinger og kliniske aspekter som er viktige å huske på når man følger pasienter med 22q11.2DS

Mer utfyllende informasjon om kliniske anbefalinger etter organ og organsystem	
Genetikk	• Alle bør henvises til genetisk veiledning • Veiledning spesielt viktig i forbindelse med familieplanlegging og eventuelt ønske om fosterdiagnostikk
Psykisk helse	• Fokus på psykisk helse er svært viktig hos de med 22q11.2DS, da psykiske lidelser er hyppig forekommende og har stor innvirkning på pasienten og deres pårørende ○ Angstlidelser er vanligst, med prevalens 2-3x sammenlignet med øvrig befolkning. ○ Forekomst av alvorlig depressiv og bipolar lidelse er estimert å være lik som ellers i befolkningen ○ Psykotiske lidelser som schizofreni ses hos 20-25% av voksne med 22q11.2DS • Autismespekterlidelser og ADD / ADHD diagnostiseres vanligvis i barne- og ungdomsalder, men må følges videre i voksenlivet • Screening for psykiske lidelser anbefales årlig, og bør være en del av årlig kontroll hos fastlege ○ Forverring av følelsesutbrudd kan være tegn på ubehandlet eller underbehandlet angst eller psykotisk lidelse ○ Hos pasienter med komplekst somatisk sykdomsbilde, viktig å ikke tilskrive alle symptomer somatisk sykdom, men også vurdere mulighet for (og behandle) psykisk lidelse • Vanlige retningslinjer for behandling av psykiske lidelser bør følges ○ Pasienter med 22q11.2DS har effekt av farmakologisk behandling ○ En «start low, go slow» fremgangsmåte kan være nyttig ○ Komorbide lidelser må tas i betraktning ved behandling ○ Non-farmakologiske tiltak er effektive, men må tilpasses pasientens evner ○ Pasienter som behandles med clozapine bør få profylaktisk laksantia.
Kognitiv og adaptiv funksjon	• De fleste med 22q11.2DS har lavere IQ enn gjennomsnittet ○ Majoriteten av pasientene befinner seg i grenseområdet for psykisk utviklingshemming (IQ 70-85) ○ Rundt 1/3 av pasientene tilfredsstiller kriterier for mild psykisk utviklingshemming (IQ 50-69) ○ Moderat og alvorlig psykisk utviklingshemming er sjelden ved 22q11 • Mange vil ha behov for ekstra tiltak, selv om man ikke nødvendigvis tilfredsstiller kriterier for psykisk utviklingshemming ○ Spesifikke lærevansker

	○ Kognitive vansker (oppmerksomhet, hukommelse, eksekutive funksjoner, visuo-spatiale vansker) • Nevropsykologisk vurdering anbefales til alle ○ Spesielt viktig ved overgang fra barnemedisin til voksenmedisin for å få en god kartlegging av styrker og svakheter for eksempel knyttet til arbeidsliv og utdanning ○ Vurderingen bør gjentas ved endringer eller dersom nevropsykiatriske lidelser oppstår • Pasienter med 22q11.2DS er sårbare for stress og endringer ○ Struktur, faste rammer og gode rutiner i hverdagen er nøkkelord for å bedre generelt funksjonsnivå.
Nevrologi	• Primær cerebral dysfunksjon gir en økt sårbarhet for epilepsi og bevegelsesforstyrrelser hos pasienter med 22q11.2DS. Nevrologiske lidelser kan også oppstå sekundært til andre 22q11-relaterte tilstander ○ Voksne med 22q11.2DS har 4x økt risiko for epilepsi sammenlignet med resten av befolkningen ○ Økt risiko for Parkinson sykdom og parkinsonisme, som typisk oppstår ved yngre alder enn hos andre • Pasienter med kramper eller krampelignende episoder, klassiske motoriske tegn på Parkinson sykdom eller bevegelsesforstyrrelser bør henvises til nevrologisk vurdering • Sekundære årsaksfaktorer bør vurderes ved kramper ○ Hypokalsemi ○ Hypomagnesemi ○ Feber ○ Medikamentutløst • Standard retningslinjer for behandling anbefales, men obs. medikamentinteraksjoner og komorbide tilstander ved valg av behandling
Hypokalsemi/ hypoparathyroidisme og vitamin D	• Hypokalsemi er assosiert med relativ eller absolutt hypoparathyroidisme • Hypokalsemi kan ses i alle aldre, uavhengig av normale verdier tidligere • Blodprøver for kalsiumstoffsiftet anbefales kontrollert årlig/annethvert år ○ Kalsium, ionisert kalsium, PTH, Mg, fosfat, kreatinin, albumin • Spesielt økt risiko for hypokalsemi ved økt biologisk stress ○ Kirurgi, bruddskader, infeksjoner og graviditet/fødsel ○ Blodprøver for kalsiumstatus bør undersøkes peri- og postoperativt, samt regelmessig i forbindelse med graviditet • Vurder hypokalsemi ved symptomer som ○ Fatigue ○ Irritabilitet

	○ Ufrivillige bevegelser/forverring av bevegelsesforstyrrelser ○ Forlenget QT-tid ○ Kramper ○ Arytmi ○ Kardiomyopati ○ På lang sikt lavere beintetthet og risiko for osteoporose/osteopeni • Hypokalsemi kan forverres av alkohol og brus (spesielt cola) • Alle voksne pasienter med 22q11.2DS anbefales tilskudd av D-vitamin, av og til med kalsium-tilskudd i tillegg ○ Varsomhet bør utvises for ikke å overbehandle, da dette kan føre til iatrogen hyperkalsemi og risiko for nyrestein og nyresvikt ○ Kalsium bør holdes i nedre normalområde • Konsulter endokrinolog ved alvorlig hypokalsemi eller behandlingsresistente tilfeller
Stoffskifte	• Thyroideasykdom er vanlig ○ Hypothyreose hos rundt 25% ○ Hyperthyreose hos rundt 1 av 20 • Sekundær hypothyreose kan oppstå etter behandling • Stoffskiftesykdom behandles etter vanlige retningslinjer (www.metodebok.no) • Blodprøver for stoffskiftet (TSH og fT4) anbefales kontrollert årlig
Overvekt og fedme	• Pasienter med 22q11.2DS er predisponert for utvikling av fedme og overvekt, som typisk debuterer i ungdomsalder eller ung voksen alder • Måling av vekt/BMI bør være en del av årlig kontroll • Tidlig igangsetting av forebyggende tiltak mot overvekt/fedme og type 2 diabetes anbefales ○ Pasienter anbefales tilpasset kostholdsveiledning og trening ○ Farmakologisk behandling som statiner og blodsukkersenkende medikamenter ved indikasjon
Kardiologi	• For pasienter som får diagnosen 22q11.2DS i voksen alder skal alle henvises til ekkokardiografi og EKG hvis ikke utført tidligere • Medfødt hjertefeil følges opp i henhold til nasjonale og internasjonale retningslinjer ○ Antibiotikaprofylakse mot endokarditt i forbindelse med e.g. tanninngrep følger vanlige retningslinjer • Regelmessig kardiovaskulær vurdering anbefales til alle ○ Kartlegging av risikofaktorer som overvekt, fedme, hyperlipidemi og diabetes ○ Regelmessig måling av blodtrykk

	• Periodisk kardiologisk vurdering for dilatert aortarot er trolig indisert ○ Imidlertid foreløpig begrenset kunnskapsgrunnlag om eventuelle konsekvenser av dette
Muskel-skjelett	• Rutinemessig screening for skoliose og leddplager anbefales ○ Håndteres etter standard retningslinjer • Hos pasienter med tilbakevendende beinsmerter bør man undersøke for D-vitamin mangel eller fotfeilstilling som plattfot som årsaksfaktor • Patellaluksasjon kan forekomme hos 10-20%, og håndteres etter vanlige retningslinjer
Søvn	• Insomni og søvnvansker vanlig ved 22q11.2DS • Potensielle årsaker til søvnvansker som bør vurderes/utredes ○ Ubehandlet/underbehandlet psykisk lidelse ○ Dårlig/suboptimal søvnhygiene ○ Obstruktiv søvnapnè (OSA) ○ Restless legs ○ Stress ○ Koffein • Vanlige anbefalinger om god søvnhygiene gjelder også for personer med 22q11.2DS • Lav terskel for henvisning til polysomnografi ved mistanke om eller risikofaktorer for OSA, som ganeavvik eller overvekt/fedme
Gastroenterologi	• Gastrointestinale plager som forstoppelse, dysfagi, oppkast og GERD er vanlig • Vurder mulige årsaksfaktorer til plagene ○ Kostholdsbetinget ○ Medikamentutløst ○ Angst ○ Stoffskiftesykdom ○ Parkinson sykdom
Sensoriske organer	• Det er vanlig med påvirket syn og hørsel ved 22q11.2DS, og det bør være lav terskel for formelle undersøkelser ○ De fleste har behov for briller ○ Mange har behov for regelmessig fjerning av ørevoks og høreapparat ○ Mange har betydelig nedsatt luktesans, som kan ha stor innvirkning på dagliglivet
Odontologi	• Alle med 22q11.2 bør følges regelmessig av tannlege • Malokklusjon håndteres etter standard retningslinjer • Hos pasienter med medfødt hjertefeil følges standard retningslinjer for antibiotikaprofylakse mot endokarditt
Seksuell og reproduktiv helse	• Pasienter bør få veiledning om seksuell og reproduktiv helse, med informasjon tilpasset deres evner ○ Prevensjonsveiledning bør gis til alle • Kvinner bør få ekstra oppfølging gjennom svangerskap

	○ Risikosvangerskap grunnet komorbide tilstander ○ 50% sjanse for å føde et barn med 22q11.2DS ved hvert svangerskap, henvisning til fostermedisinsk avdeling anbefales ○ Kalsiumverdier bør følges gjennom svangerskap grunnet risiko for hypokalsemi
Kirurgi	• Risiko for hypokalsemi i forbindelse med kirurgiske inngrep ○ Kalsium anbefales kontrollert både før og etter inngrep • Økt risiko for autoimmune cytopenier ved 22q11.2DS, og blodcelletelling bør derfor gjøres i forkant av kirurgiske inngrep • Generelt sett noe økt risiko ved kirurgiske inngrep ○ Blødning, kramper, infeksjoner, atelektaser og intubasjonsvansker
Immunologi	• Mens hyppige infeksjoner er vanlig i barnealderen, er dette mindre vanlig hos voksne med 22q11.2DS • Kun et fåtall av voksne pasienter med 22q11.2DS har immunologiske avvik på blodprøver ○ De vanligste immunologiske avvikene er antistoffmangel eller -dysfunksjon ▪ Kan hos noen pasienter være aktuelt med immunglobulin substitusjonsbehandling, konsulter klinisk immunolog ved behov • Rutinemessig kontroll av immunologiske blodprøver er som oftest ikke nødvendig • Immunologiske blodprøver anbefales hos de som opplever: ○ Hyppige infeksjoner à Immunglobulinkvantitering (IgG, IgA og IgM) ○ Opportunistiske infeksjoner à Kan indikere et T-celleproblem, og lymfocyttkvantitering med T-celle subpopulasjoner bør kontrolleres ○ For pasienter som har hatt betydelig affeksjon av immunsystemet i barnealder, vil individuelle råd angående videre oppfølging gjelde • Vaksiner: ○ Vanlige vaksinasjonsanbefalinger gjelder for de med 22q11.2DS ▪ De aller fleste kan også få levende vaksiner. Hos de få pasientene med betydelig redusert antall T-celler kan levende vaksiner være kontraindisert, konferer immunolog ved behov ▪ Sesongvaksine for influensa anbefales til alle ▪ Vaksiner mot covid-19 følger gjeldende anbefalinger fra folkehelseinstituttet
Hematologi	• Full blodcelletelling anbefales kontrollert årlig/annethvert år grunnet ulike hematologiske avvik assosiert med 22q11.2DS

	○ Ved tilbakevendende eller alvorlige autoimmune cytopenier bør utvidet diagnostikk i henhold til gjeldende retningslinjer utføres. ○ Behandling av autoimmune cytopenier følger standard retningslinjer
Luftveier	• Flere faktorer disponerer pasienter med 22q11.2DS for obstruktiv søvnapne, som ganeavvik, overvekt og fedme ○ Det bør være lav terskel for henvisning til polysomnografi og utredning for OSA • Astma kan oppstå i voksen alder

Tabell 6: Mer utdypende informasjon om ulike presentasjonsformer hos personer 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.

4: Sjekkliste med anbefalinger for regelmessig oppfølging

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), henvise 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	☐	☐		
Hematologi				
Kontroll blodceller årlig/annethvert år ¹	☐	☐		
Kontrollere hematologi i forkant av kirurgiske inngrep (risiko cytopenier)				☐

Vurderinger og undersøkelser	Diagnose	Årlig	Jevnlig På indikasjon	V/behov
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	☐	☐		

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

Tabell 5: 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.



NASJONALT SENTER FOR
SJELDNE DIAGNOSER