

Derivatkromosom 22-syndromet

Derivatkromosom 22-syndromet är en kromosomavvikelse som påverkar kroppen på flera sätt. Barn med syndromet föds med olika missbildningar. De flesta har också en svår intellektuell funktionsnedsättning. Symtomen kan variera mellan personer med syndromet.

Derivatkromosom 22-syndromet uppkommer oftast genom att en av föräldrarna har en förändring av kromosompar 11 och 22. I Sverige finns ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Barn med syndromet har ofta svårt att äta och det gör att de inte växer som förväntat de första levnadsåren. Ätsvårigheterna brukar bero på att muskelspänningen i kroppen är låg. Hos en del är muskelspänningen hög. Många har läpp-, käk- och/eller gomspalt som också kan göra det svårt att äta.

Hjärtfel och missbildningar i hjärnan är vanligt. En del får ökat vätsketryck i hjärnan (hydrocefalus) och några får epilepsi.

En del med syndromet har missbildningar av urinvägarna och ändtarmsöppningen. Några har bråck i mellangärdesmuskeln och ibland finns förändringar i skelettet som felställda fötter och sned eller böjd rygg.

Det är vanligt med hörselnedsättning som kan vara svår. Synen kan påverkas av skelning och närsynthet. Många får lätt infektioner, framför allt öroninflammationer och luftvägsinfektioner.

De flesta med derivatkromosom 22-syndromet har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

ORSAK

Derivatkromosom 22-syndromet orsakas av en extra kromosom. Den består av en liten del av kromosom 11 och en liten del av kromosom 22.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och rehabilitering samordnas. Insatserna anpassas efter varje barns behov och fortsätter i vuxen ålder. Behovet av stöd varierar mellan personer med syndromet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om derivatkromosom 22-syndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2018.