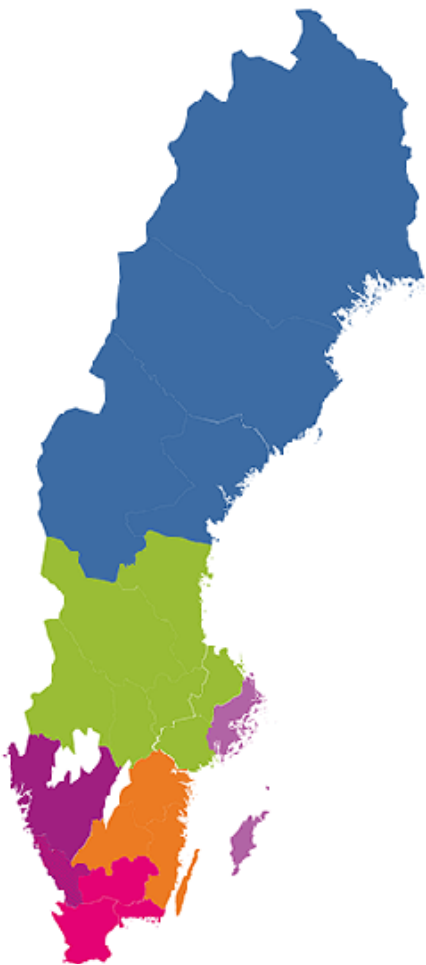


CSD Centrum för sällsynta
diagnoser i samverkan

Nationella vårdprogrammet för 22q11-deletionssyndromet

csdsamverkan.se



- CSD Norr
- CSD Mellansverige
- CSD Stockholm Gotland
- CSD Väst
- CSD Sydöst
- CSD Syd

Webbinariet om
22q11- deletionssyndrom
anordnades av CSD i samverkan
ihop med olika experter

Webbinarium

[Nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet](#)

30 maj kl 14:00-16:00

Målgrupp: Vårdgivare i specialistsjukvård, primärvård och habilitering

Program

14.00 - Moderator Kristina Gustafsson Bonnier, socionom och styrelsemedlem Riksförbundet Sällsynta diagnoser hälsar välkomna

14.05 - Catrin Lerin, förälder: En patientberättelse

14.25 - Sólveig Óskarsdóttir, överläkare barnmedicin/reumatologi och immunologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

14.50 - Ann Nordgren, professor klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset, Sahlgrenska akademien

15.00 - Lena Wallin, överläkare barn- och ungdomspsykiatri, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

15.10 - Paus

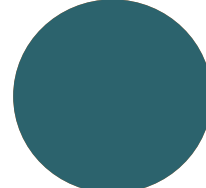
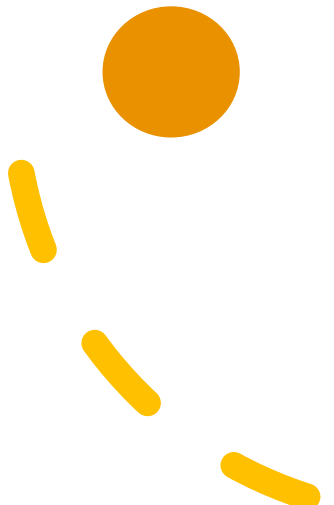
15.15 - Christina Persson, professor logopedi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

15.25 - Katarina Hanseus, överläkare barnkardiologi, Skånes Universitetssjukhus

15.35 - Ställ frågor till panelen

15.55 - Sammanfattning och avslut

I panelen ingår: Sólveig Óskarsdóttir, Ann Nordgren, Lena Wallin, Christina Persson, Katarina Hanseus, Kristina Gustafsson Bonnier, Annika Malmgren, infektionsläkare (barn), Helena-Jamin Ly, endokrinolog (barn), Fredrik Juhlin, neuropsykolog och RosMarie Larsson, patientföreträdare.



Catrin Lerin förälder
Patientberättelse
Se inspelad video



Sólveig Óskarsdóttir

Överläkare barnmedicin/reumatologi och immunologi
Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet (22q11DS)

Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar

Nationellt system för kunskapsstyrning Hälso- och sjukvård

Sveriges regioner i samverkan

Webbinarium 30 maj 2024

22q11.se

nationelltklinisktkunskapsstod.se

csdsamverkan.se

Mål med vårdprogrammet

Övergripande mål

- att nå jämlik och god vård och omsorg för personer som misstänks ha eller har 22q11DS

Användning

- stöd vid misstanke, diagnostik, vård och omsorg under hela livet

Målgrupper

- riktar sig i första hand till hälso- och sjukvårdspersonal.
- patienten och närstående bör informeras om vårdprogrammet
- kan också fungera som ett stöd för dem

Metod och arbetsgrupp

- Nationell multidisciplinär arbetsgrupp (20 personer)
 - Representanter från sjukvårdsregionerna
 - Två patientföreträdare
 - Arbetsgrupp: se sida 44 i vårdprogrammet
-
- Påbörjades inom ramen för Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD) på uppdrag av Socialstyrelsen under åren 2012-2018.
 - Slutfördes av Nationellt programområde (NPO) för sällsynta sjukdomar.
 - Hamnar under nationellt system för kunskapsstyrning, Sveriges regioner i samverkan (<https://www.nationelltklinisktkunskapsstod.se>)

Vårdprogrammets uppbyggnad

Allmän del

- Bakgrund och orsak
- Ärftlighet och diagnostik
- Symtom och kliniska fynd - utredning, behandling och åtgärder per organsystem
 - *Kapitel 6 med 14 underkapitel*

Tabell (*Kapitel 11*)

- Rekommendationer för utredning

Vid diagnos

Vid uppföljning: årlig/vartannat år, 0-1 år, 1-5 år, 6-12 år, 13-17 år, ≥ 18 år

Kapitel 6

Symtom och kliniska fynd - utredning, behandling och åtgärder per organsystem

- 6.1 **Hjärta** Katarina Hanseus
- 6.2 Immunförsvar
- 6.3 Endokrinologi
- 6.4 **Gomfunktion, tal och språk** Christina Persson
- 6.5 Nutrition och gastroenterologi
- 6.6 Tillväxt
- 6.7 Öron och hörsel
- 6.8 Ögon och syn
- 6.9 Mun och tänder
- 6.10 Övriga missbildningar
- 6.11 Neurologi och utveckling
- 6.12 **Kognitiv förmåga och funktion i vardagen** Lena Wallin
- 6.13 **Beteende och psykiatri**
- 6.14 **Psykosociala behov**

Förekomst

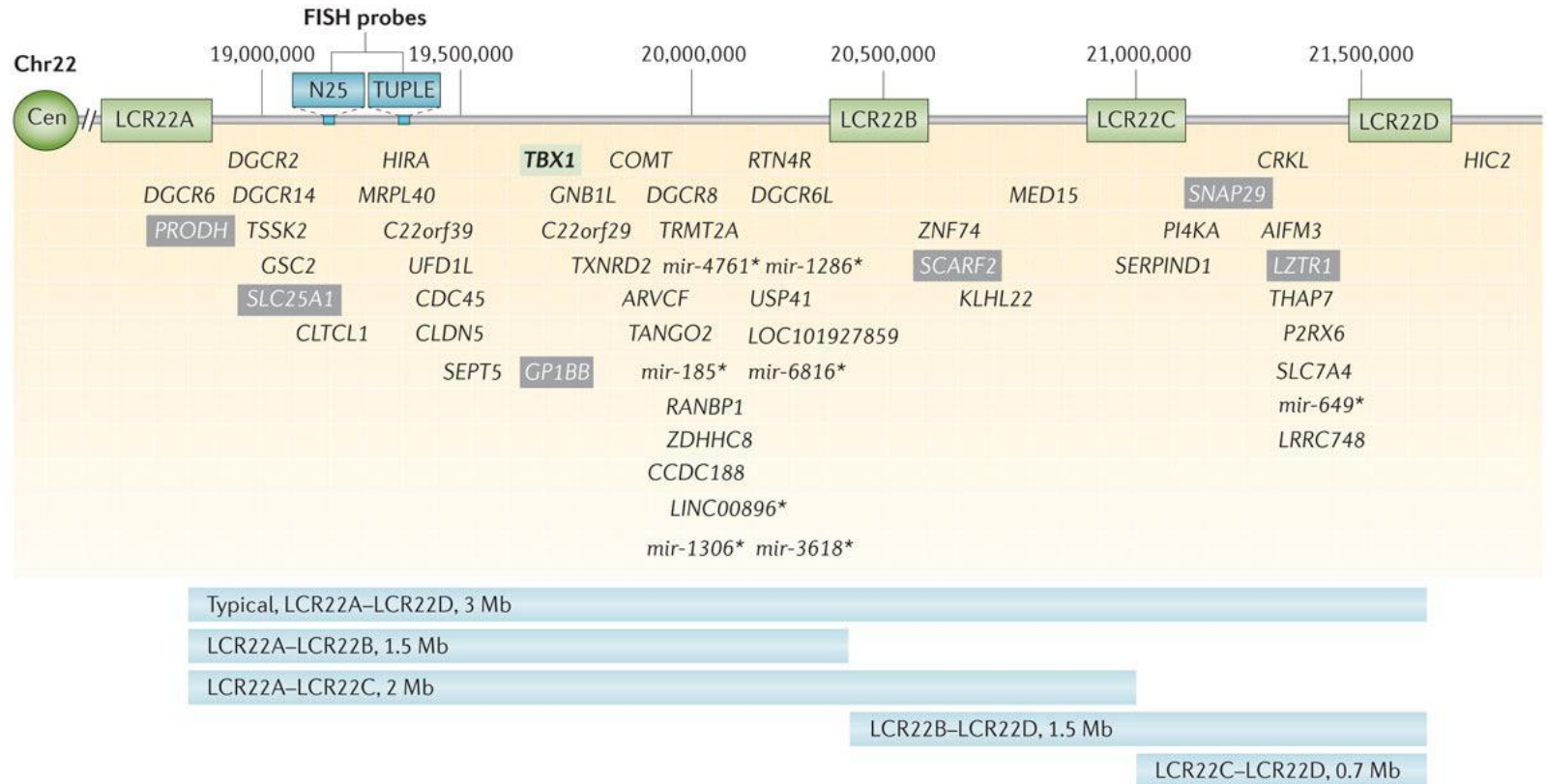
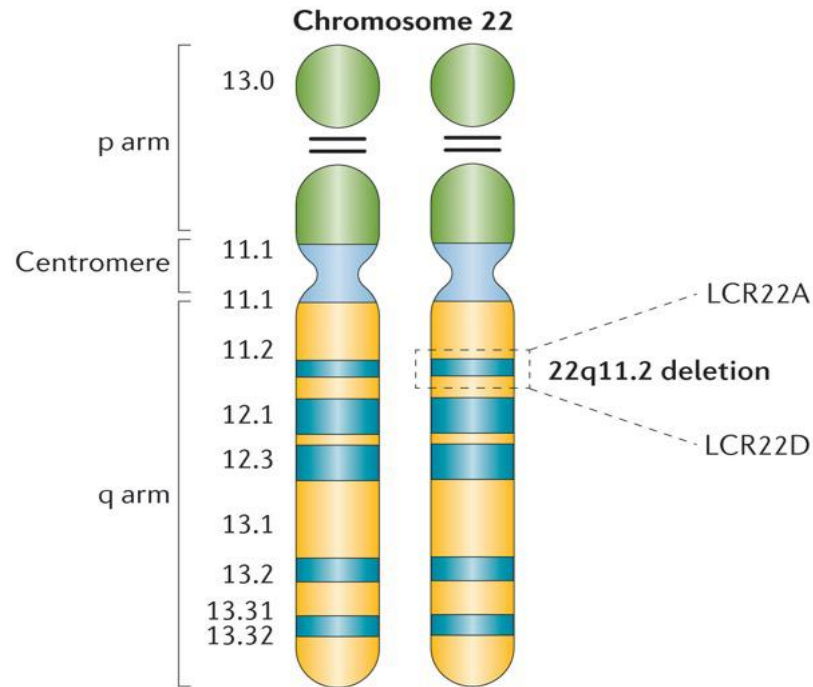
- 47 per 100.000 nyfödda (1/2148)

Blagojevic et al 2021, nyföddhetscreening på 30.000 nyfödda i Kanada

- Den näst vanligaste kromosomavvikelsen efter Down syndrom
- Baserat på denna undersökning borde det finnas runt 3000-4000 personer i Sverige med 22q11DS
- Stort mörkertal
- Många diagnostiseras sent

Orsak

22q11.2 deletion



Benämning på syndromet och historik

Under tidigt 90-tal fann man att 22q11 deletion var den vanligaste orsaken till några tidigare beskrivna syndrom

De mest kända är

DiGeorge syndrom

Immundefekt

Hypokalcemi

Medfött hjärtfel

Velocardiofacial syndrom (VCFS)

Gomavvikelse

Medfött hjärtfel

Dysmorfiska drag (karaktäristiska ansiktsdrag)

22q11-deletionssyndrom

22q11.2-deletionssyndrom

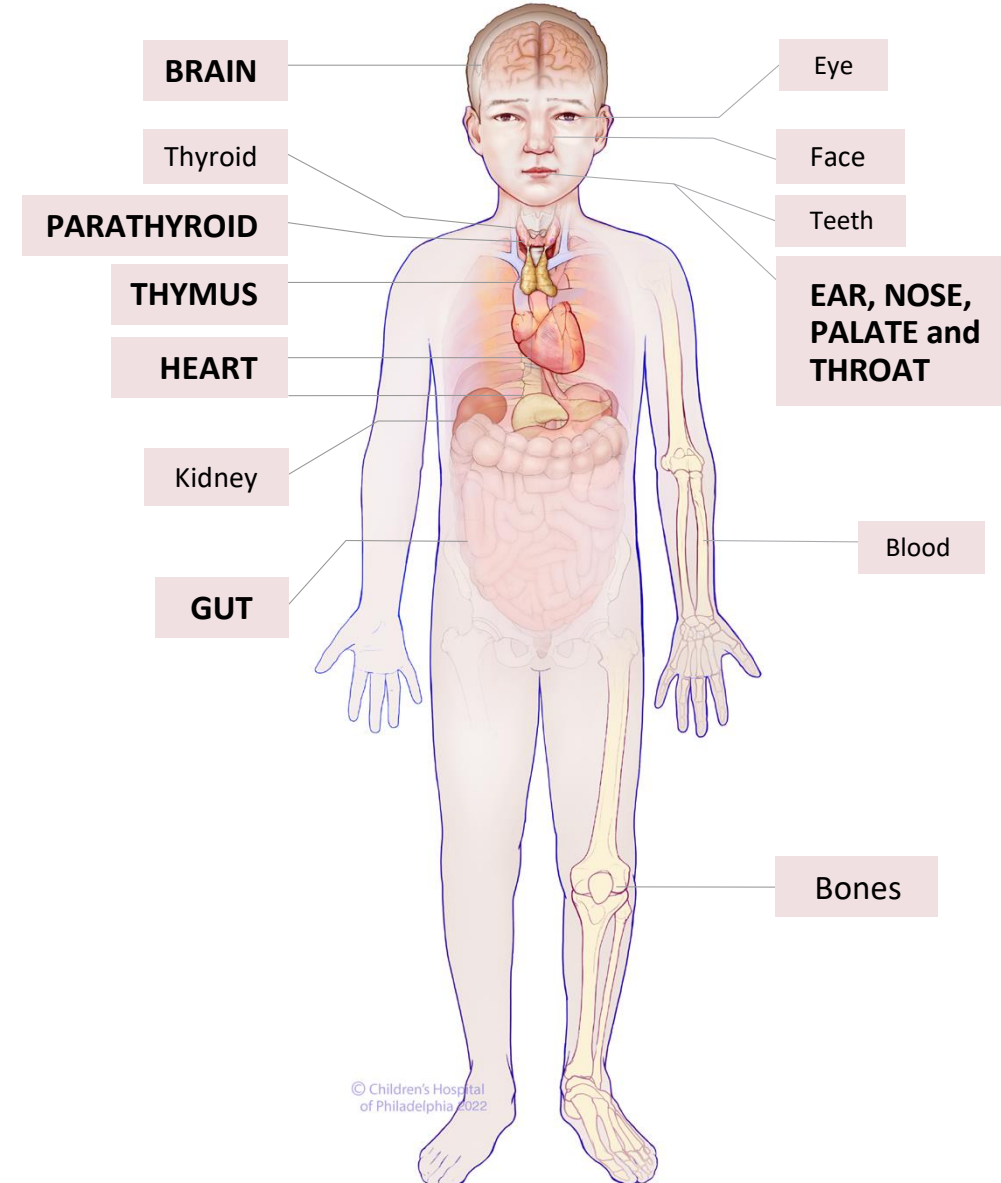
inkluderar alla dessa
symtom/fynd och mycket mer

Klinisk bild hos barn

- Många organsystem kan påverkas
- Varierande svårighetsgrad
- Variation mellan individer
- Variation över tid

REVIEW

Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome
Oskarsdottir et al. *Genet Med.* 2023.

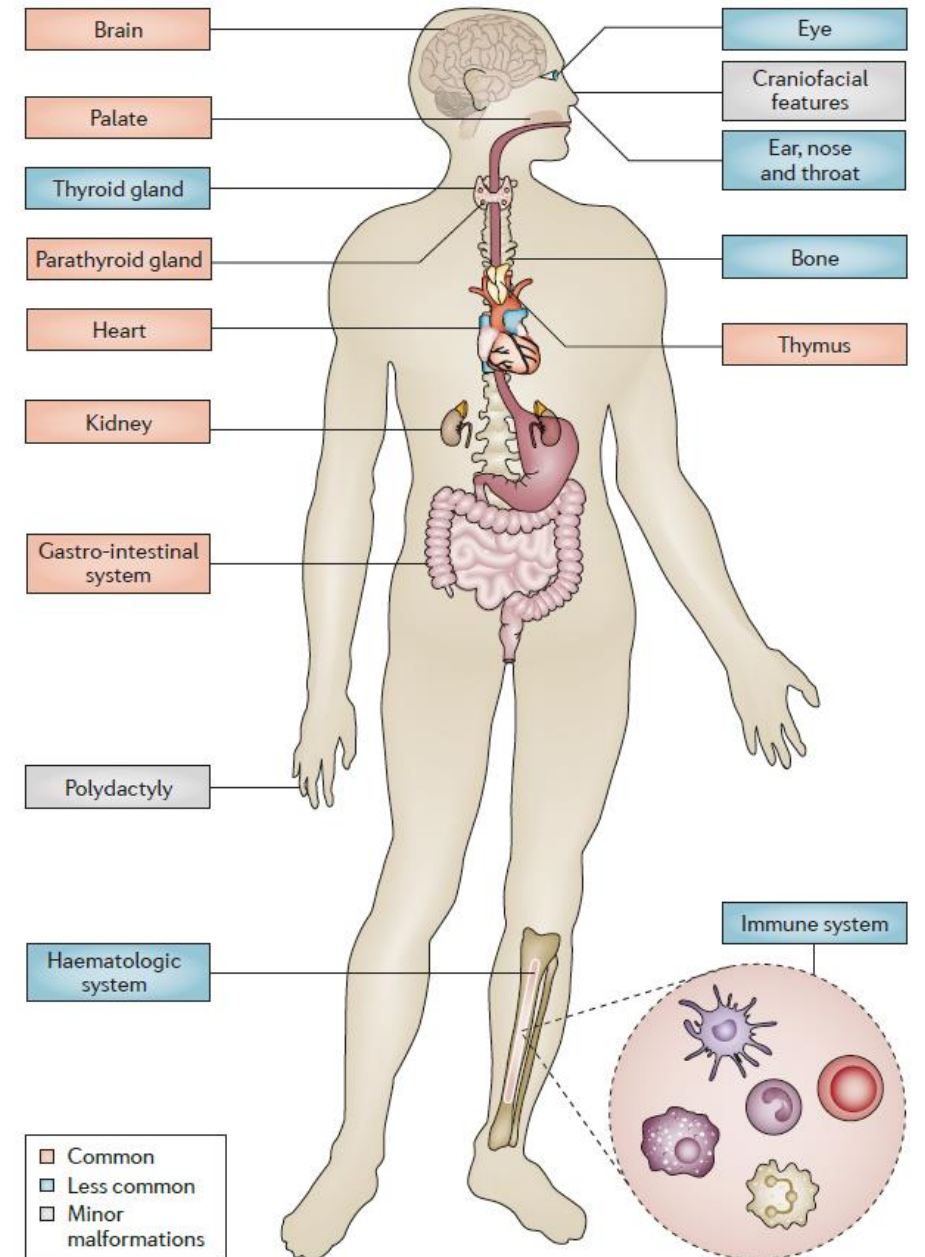


Klinisk bild hos vuxna

- Variation mellan individer
- Psykiska sjukdomar
- Flera sjukdomar kan tillkomma
 - Obesitas
 - Typ 2 diabetes
 - Parkinsons sjukdom

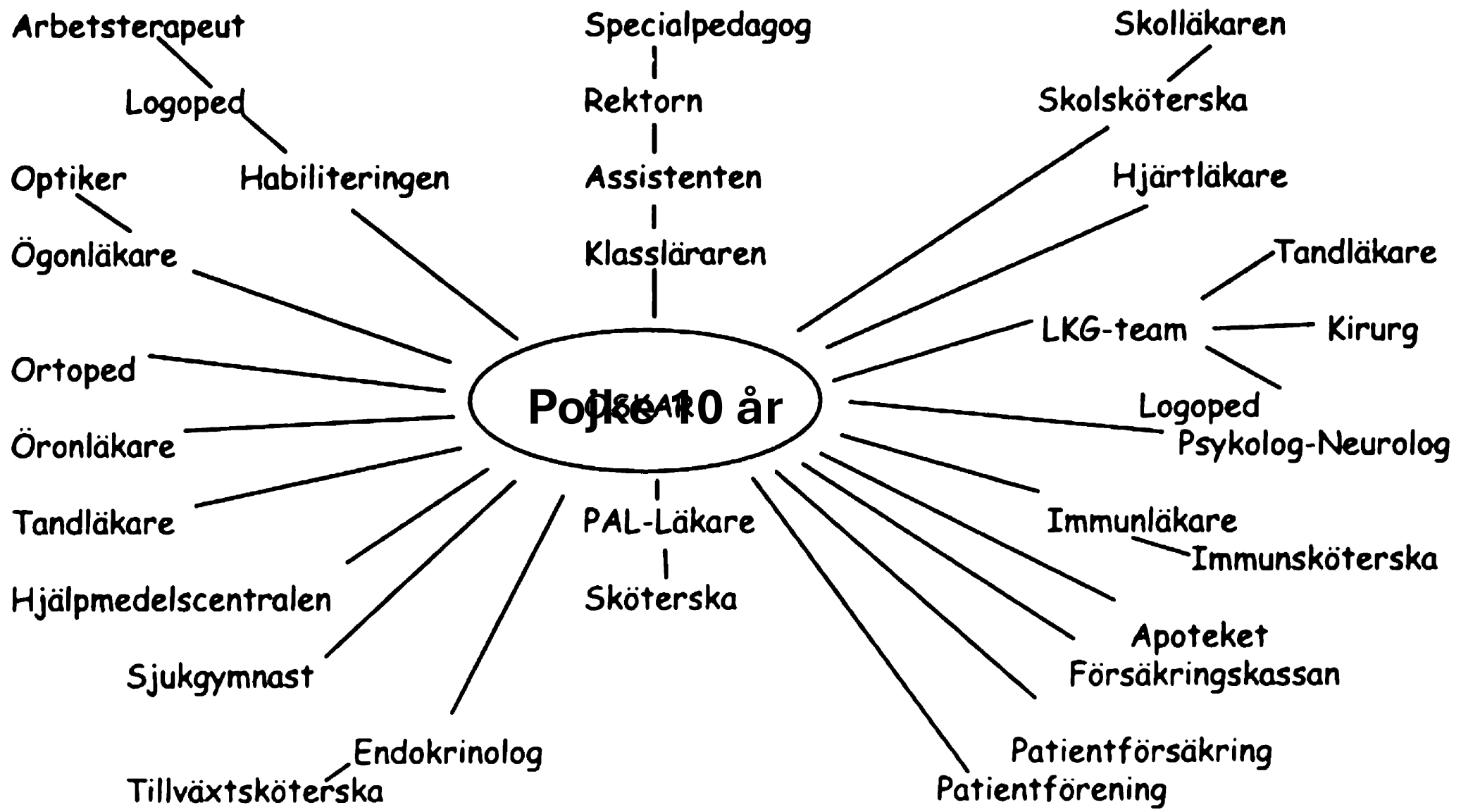
REVIEW

Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome
Boot et al. *Genet Med*. 2023.



Omhändertagande

- Ofta många vårdkontakter hos specialister på sjukhus, habilitering och primärvård
- Vården behöver samordnas
- En läkare som har övergripande ansvar för patienten
- Multiprofessionella team (expertteam) skulle kunna vara ett utmärkt stöd i samordning av vårdinsatser och underlätta för patienten och närstående
- Den övergripande uppföljningen av vuxna sker i dagsläget i primärvården
- Följs hos specialister på sjukhus efter behov



6.2 Immunförsvar

- Nedsatt tymusfunktion → låga T-lymfocyter
- Immunbristen är oftast relativt lindrig
 - Frekventa och långdragna luftvägsinfektioner, otiter, astma
 - Växer ofta bort
- Svår immunbrist upptäcks nu vid nyföddhetscreening
- Ett fåtal utvecklar hypogammaglobulinemi – CVID liknande sjukdomsbild
- Autoimmuna sjukdomar
 - ITP, sköldkörtelsjukdomar, ledgångsreumatism
- Att tänka på
 - Kan barnet få levande vaccin?
 - Behöver blodprodukter vara bestrålade?
- Blodprover vid diagnos och uppföljning: Se Tabell 11

6.3 Endokrinologi

- **Hypokalcemi/hypoparathyroidism**

- Otillräcklig produktion av parathormon (PTH)
- Kan förekomma under hela livet
- Kan öka vid stress, t ex operationer, infektioner, graviditet
- Kontrollera kalcium regelbundet och i specifika situationer
- D-vitamin rekommenderas till alla
- Vissa behöver behandling med aktivt vitamin D och/eller tillägg av kalcium

- **Thyroideasjukdomar**

- Ökad frekvens av hypotyreos
- Även ökad frekvens av hypertyreos – behandlas av endokrinologer

- Blodprovskontroll varje till vartannat år. Se Tabell 11

6.5 Nutrition och gastroenterologi

- Ätsvårigheter vanligt, särskilt hos spädbarn
- En del behöver sond eller gastrostomi
- Gastroesofageal reflux är vanligt
- Kroniska funktionella mag-tarmproblem, t ex förstoppning och buksmärtor är vanliga hos både barn och vuxna

6.6 Tillväxt

- Sämre viktuppgång i tidig ålder
- Kan senare utveckla övervikt eller fetma
- Slutlängden hamnar oftast inom nedre delen av den förväntade baserat på föräldrarnas längder
- Variation mellan individer
- Syndromspecifika tillväxtkurvor finns för 22q11DS (se Ref 25)
- En liten andel av barnen som är korta har brist på tillväxthormon
- Tillväxten behöver följas
- Ge adekvat hjälp vid behov - dietist, nutritionsteam

6.7 Öron och hörsel



- Ytteröron - lätt avvikande form
- Öroninflammationer och sekretorisk mediaotit
- Kronisk inflammation i mellanörat med hål på trumhinnan
- Trånga hörselgångar → vaxansamling
- Hörselnedsättning vanlig, oftast mild. Vissa behöver dock hörapparat
- Anatomiska avvikelser i mellanörat och innerörat förekommer

Rekommendationer

- Utredning vid diagnos och regelbunden uppföljning. Se Tabell 11
- Specialister inom ÖNH och audionomer behöver vara involverade i vården

6.8 Ögon och syn

- Många har symtom och fynd från ögon-/eller synsystemet
- Synbesvär - ca 1/3 del behöver glasögon
- Strukturella avvikelser

Rekommendationer: Se Tabell 11

- Barnögonläkare vid diagnos, 2,5 år och 5 år

6.9 Mun och tänder

- Diverse avvikelser, t ex emaljgropar och porösare emalj
- Förändringar i saliven → muntorrhet
- Svårigheter att sköta munhygienen
- Ökad risk för karies

Rekommendationer

- Tidig kontakt med barntandvårdsspecialist
- En del barn och vuxna har behov av att fortsätta på specialistklinik
- Förstärkt tandvård
- Endokarditprofylax till barn med hjärtfel enligt riktlinjer

6.10 Övriga missbildningar

- Diverse missbildningar, avvikelser och deformiteter kan förekomma
- Avvikelser i urinvägar eller könsorgan
 - Ultraljud av urinvägar rekommenderas vid diagnos
- Skelett och rörelseorgan
 - Skolios
 - Avvikelser i halsryggraden
 - Nedsatta fotvalv patellaluxation, klumpfot, extra tår och fingrar
- Andningsorgan
 - Avvikelser i larynx
- Ljumskbråck och navelbråck

6.11 Neurologi och utveckling

Motorik

- Försenad motorisk utveckling
- Finmotoriska svårigheter
- Koordinationssvårigheter
- Problem med balans

Diverse förändringar, missbildningar

- Microcephali, polymicrogyri, fjättrad ryggmärg, Chiari missbildning

Epilepsi

Parkinsons sjukdom

Funktionella neurologiska problem

Överföring till vuxenvården

- Behöver ske stegvis och påbörjas i tid
- Vid ålder för överföring är ungdomar med 22q11DS vanligen inte lika mogna som förväntat och behöver stöd av föräldrar/vårdgivare vid överföring och även som unga vuxna.
- Överföring till primärvård
- Överföring till specialister efter behov
- Överföring till vuxenhabiliteringen

Övrig information

www.socialstyrelsen.se

Nyligen uppdaterad informationstext om 22q11DS på Socialstyrelsens kunskapsdatabas för sällsynta hälsotillstånd

Familjevecka på Ågrenska vecka 50. Sista anmälan 15. september

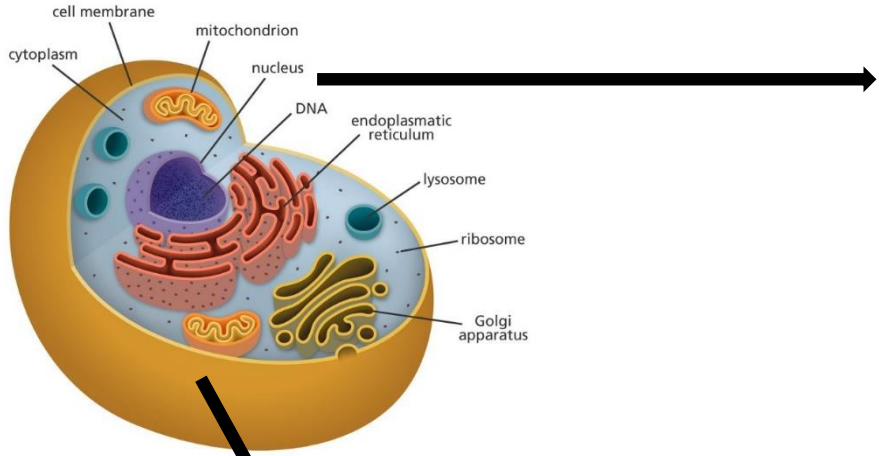
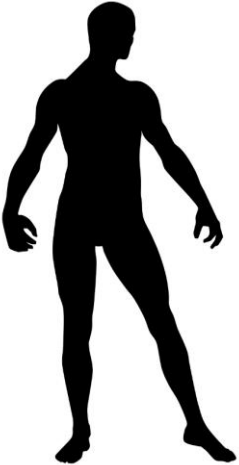
Föreningen 22q11. Patient- och familjeförening
www.22q11.se



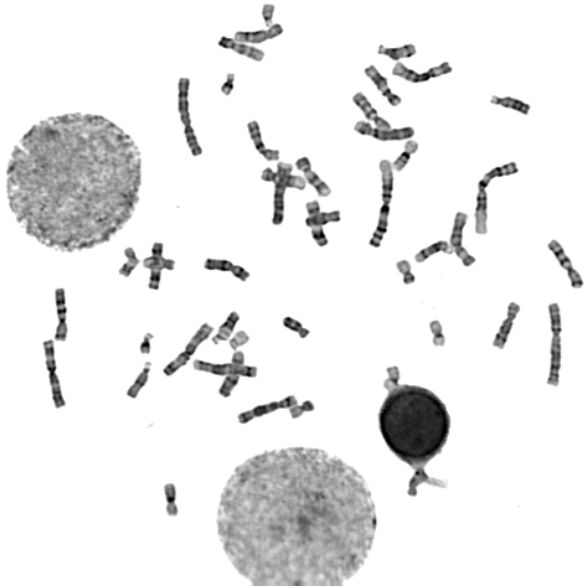
Ann Nordgren

Professor klinisk genetik,
Karolinska Universitetssjukhuset
Sahlgrenska Akademin

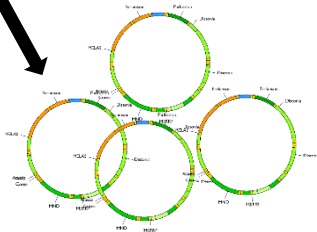
Varje cell innehåller vår arvs massa



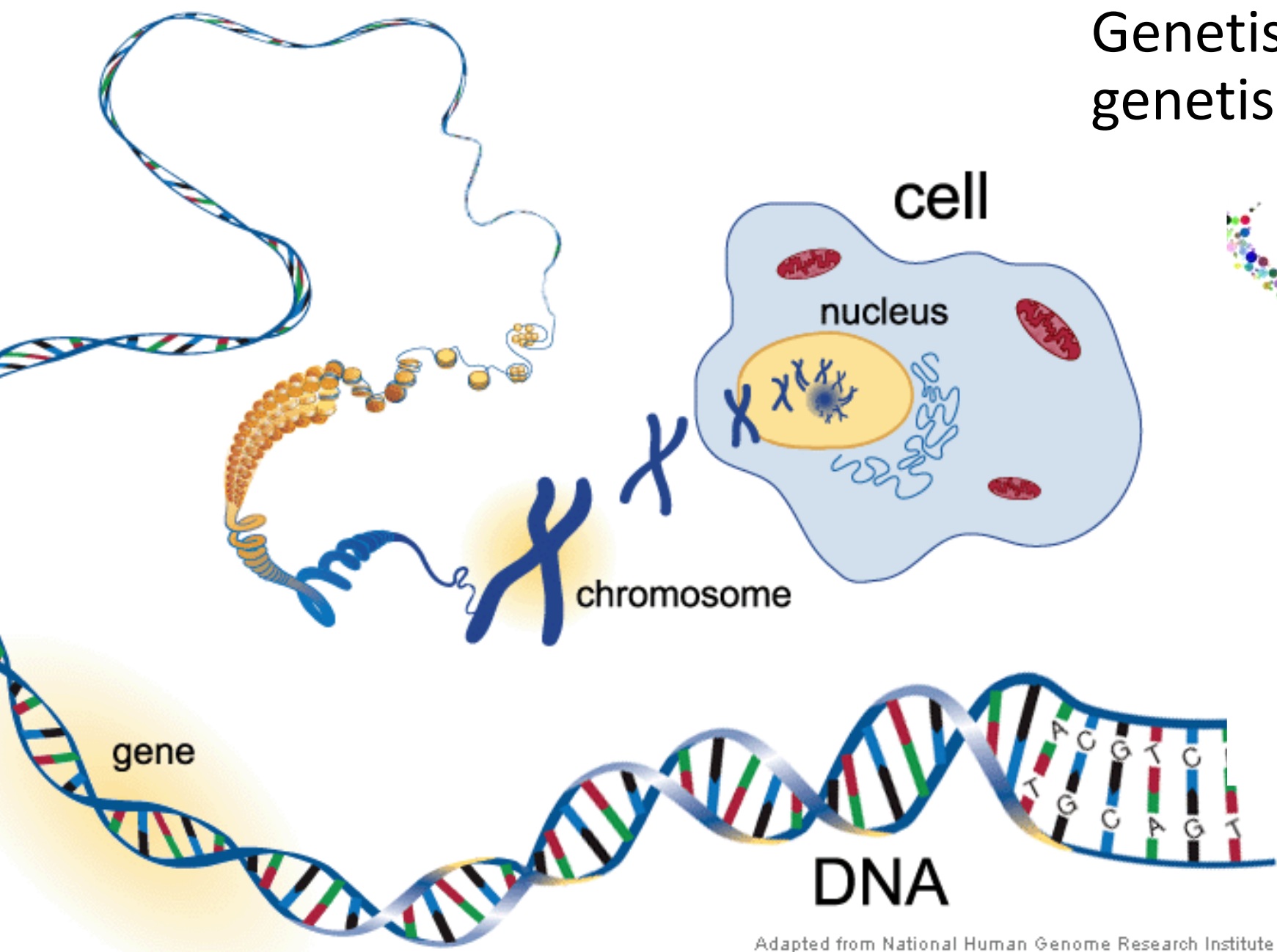
46 stycken kromosomer.....



..... och
mitokondriellt
DNA



Genetisk sjukdom orsakas av genetiska avvikelser



3.000.000.000 baspar

Antal gener: ca 20.000

Adapted from National Human Genome Research Institute

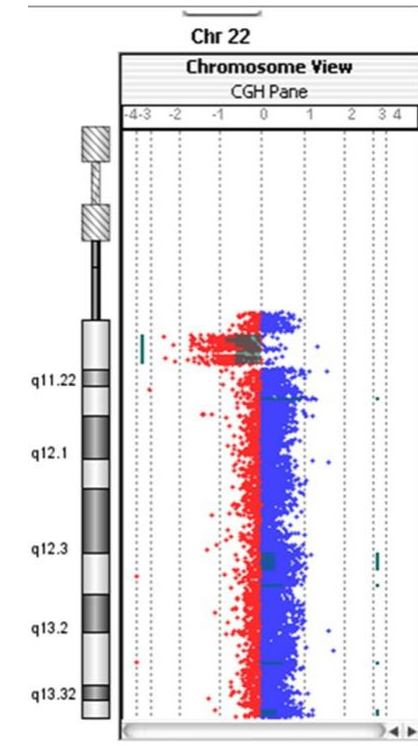
Kromosomavvikelse



Downs syndrom

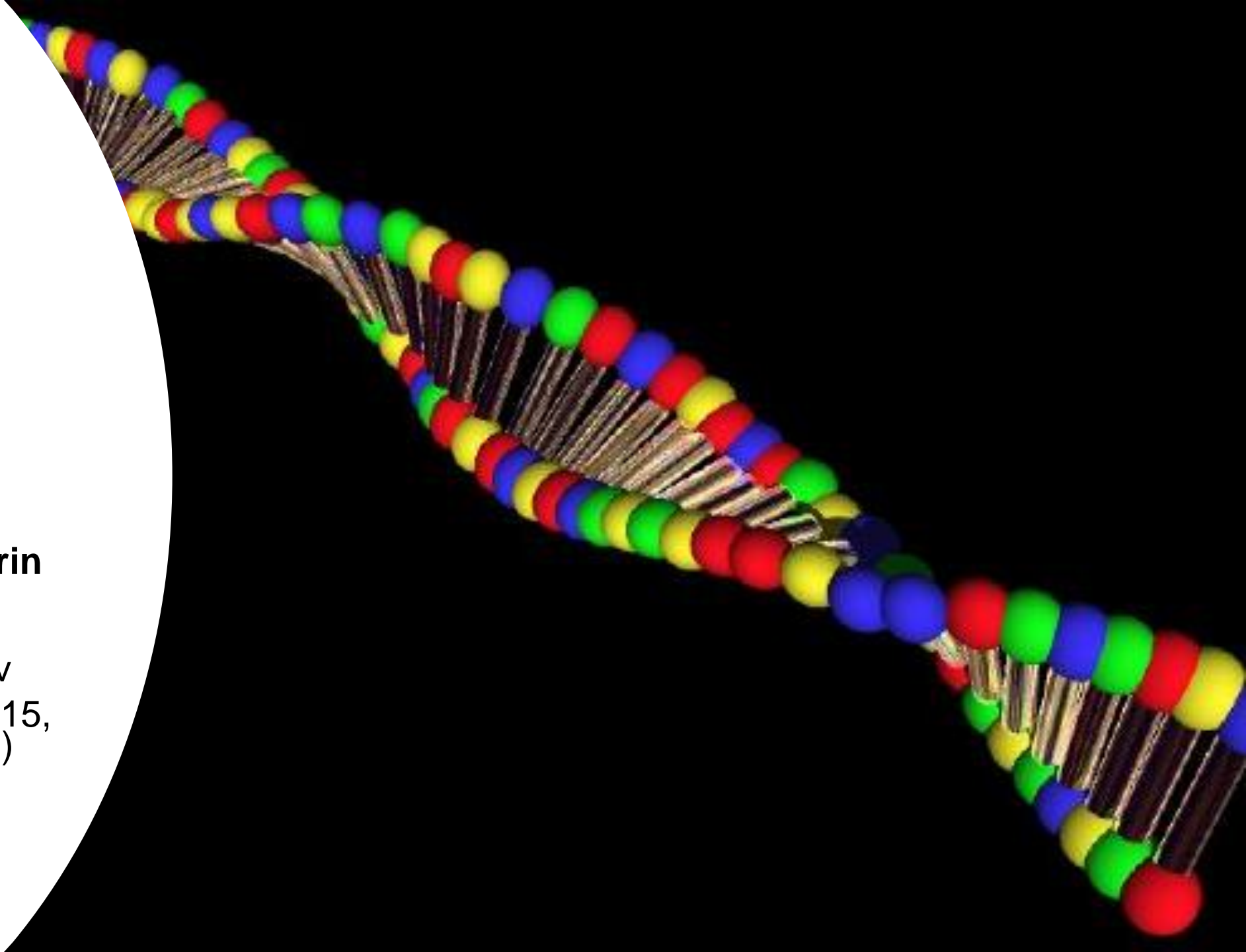
Foto Rick Guidotti

IBLAND SAKNAS EN LITEN DEL AV EN KROMOSOM MIKRODELETION



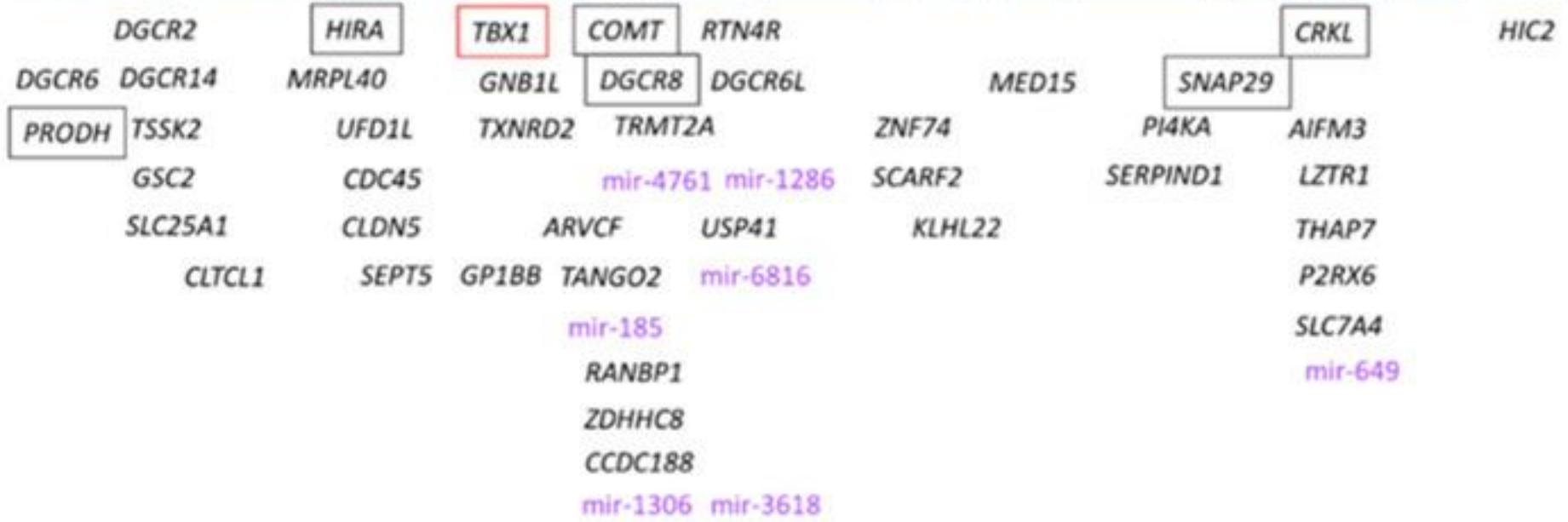
Diagnostik

- Syns inte med kromosomanalys
- Array
- FISH
- **Helgenomsekvensering inklusive strukturell analys (WGS)**
- Möjligt med riktat prov (Fostervattenprov v 14-15, Moderkaksprov v 11-12)





Chr22

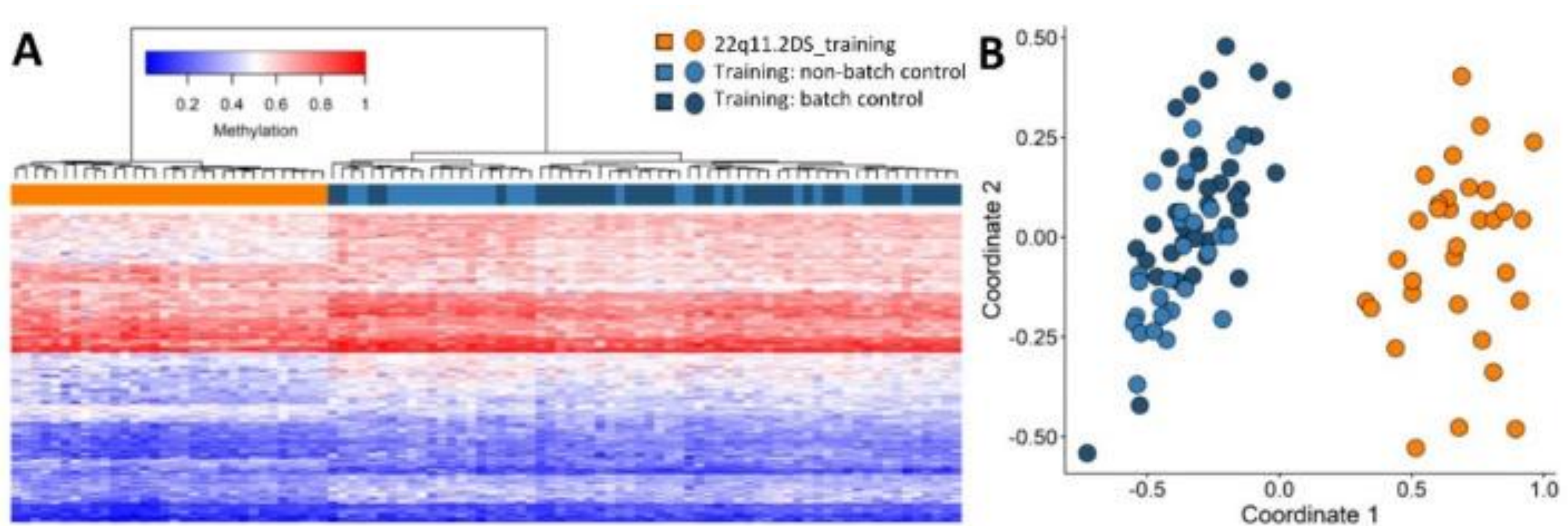


mediated by segmental duplications

The 22q11DS is most often caused by NAHR between LCRs on chromosome 22q11.2 (LCR22s)(15).

The region contains eight LCR22s, often termed, consecutively, LCR22A-H

Episignatur

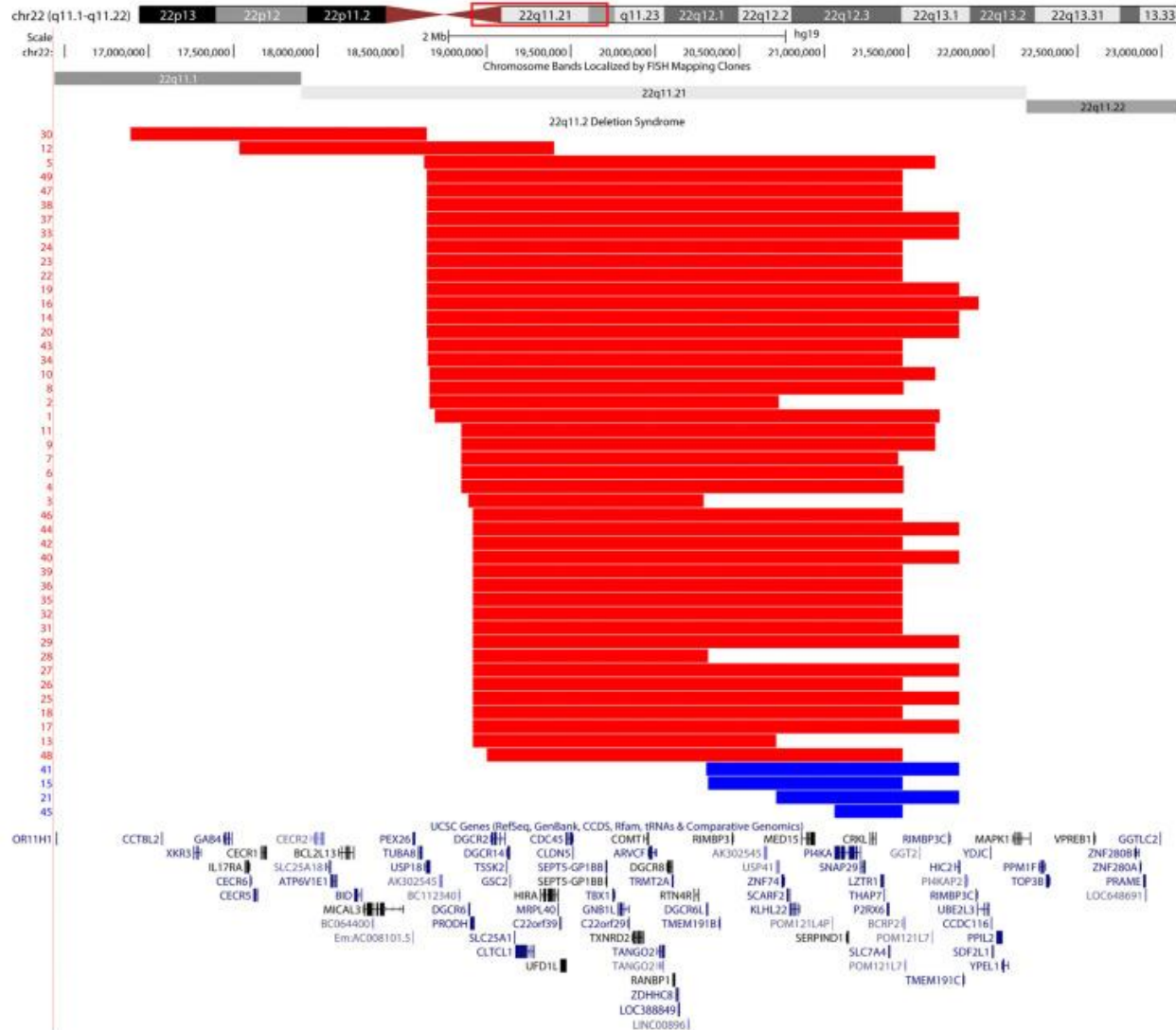


160 CpG probes

Rooney K, Levy MA...Sadikovic B, Prontera P. Int J Mol Sci. 2021 Aug 10;22(16):8611.

Specifik epesignatur

160 CpG islands



43 typical
2 proximal
4 distal deletions.

Rooney K, Levy MA...Sadikovic B, Prontera P. Int J Mol Sci. 2021 Aug 10;22(16):8611

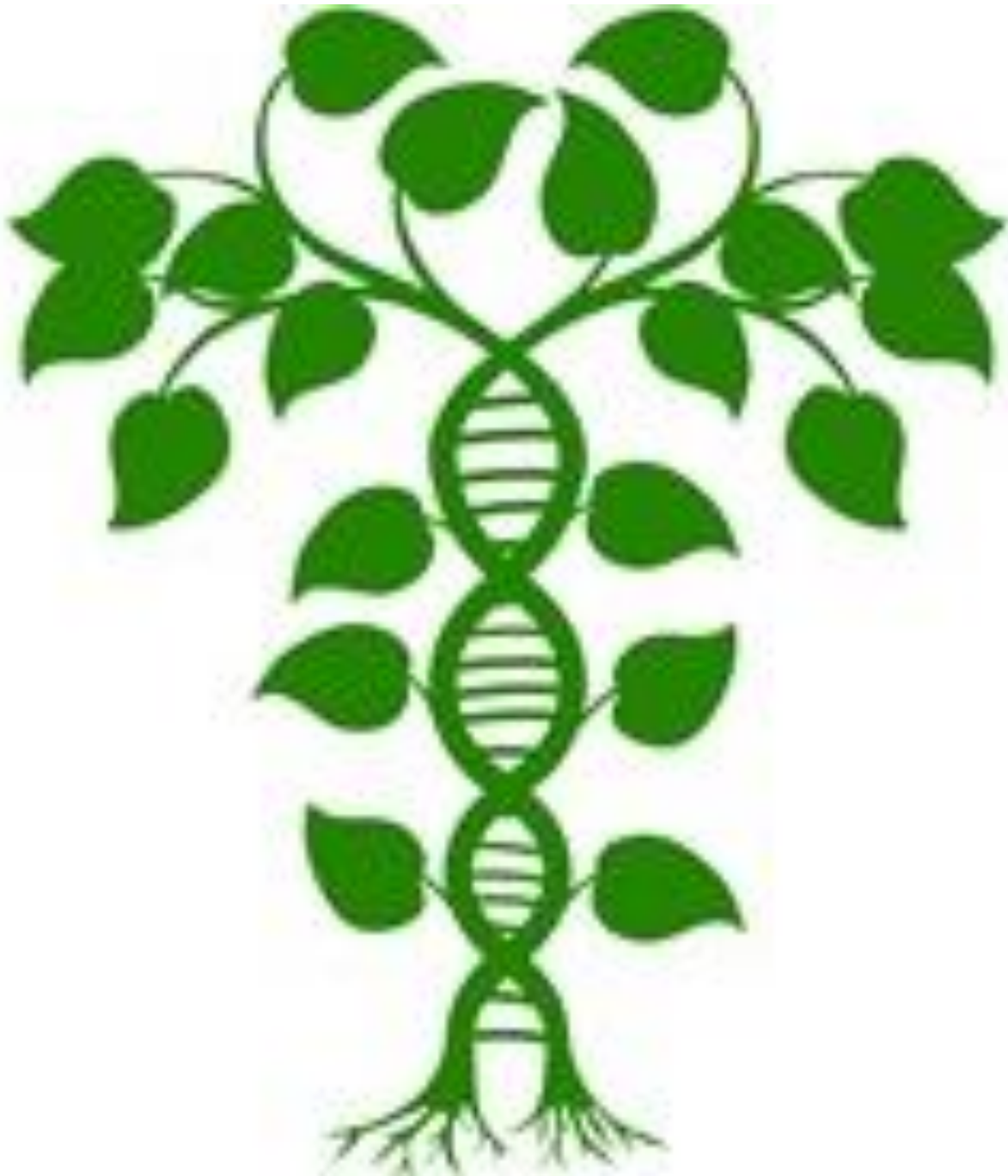
Orsak till symtom vid 22q11.2DS

- Contiguous gene deletion syndrome 22q11.2DS
- 85-90% har en ca 3 Mb deletion
- 7% har en 1.5Mb stor deletion
- Resten atypiska deletioner
- Hos 90% har deletionen uppkommit de novo
- 10% nedärvda (60% med atypiska deletioner)
- 46 proteinkodande gener varav gener som påverkar transkriptionsfaktorer och kromatinmodellering.
- Symtom orsakas av ett nätverk av olika interaktioner mellan deleterade gener och ändrad epigenetisk reglering

Varför varierar symtombilden?

- Deletionen förklarar inte helt fenotypen eller den stora variation
- AR sjukdom kan uppstå om individen har en avvikelse på den kvarvarande allelen
- Några gener i det deleterade området påverkar uttrycket av gener utanför deletionen
- Typiskt miRNA uttrycksmönster pga ändrad miRNA biogenes, påverkar uttryck av många målgener
- Metyleringsepisignatur

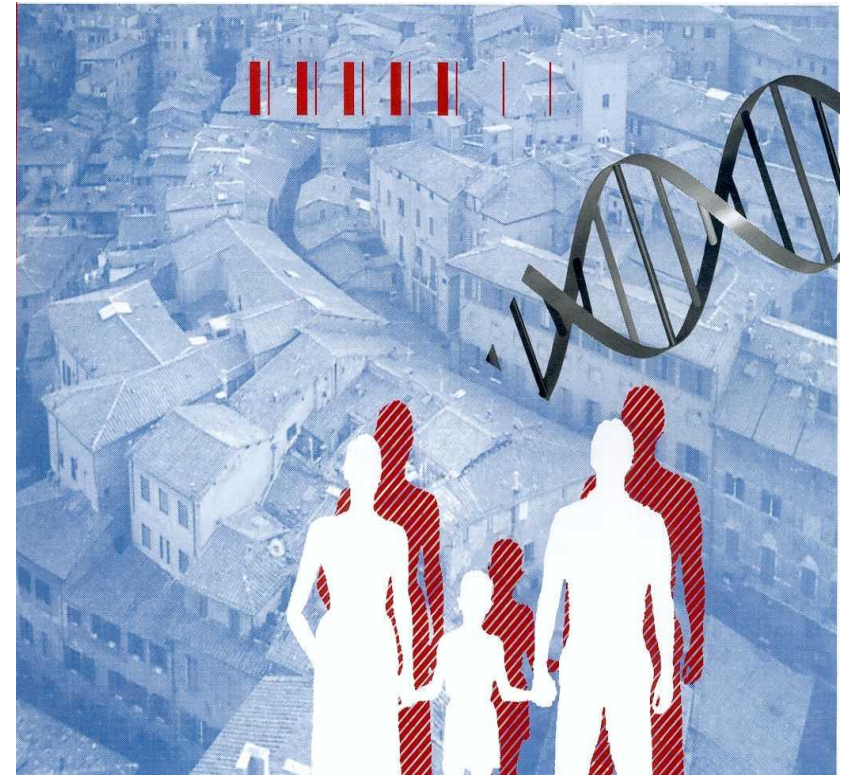
	Associated Phenotype	Inheritance
TBX1	Heart defects, pharyngeal, brain microvasculature, and cognitive and behavioral deficits	
DGCR8	may have an epigenetic role and modify expression	
CRKL	Cardiac anomalies and appears to modulate natural killer cell function	
DGCR6	-	-
PRODH	Hyperprolinemia type 1	AR
SLC25A1	Combined D-2, L-2 hydroxyglutaric aciduria; Presynaptic Congenital Myasthenic Syndrome 23	AR
CDC45	Meier-Gorlin Syndrome	AR
GP1BB	Bernard-Soulier Syndrome, type B; Giant platelet disorder	AR
COMT	schizophrenia, susceptibility	AD
TANGO2	Metabolic encephalomyopathic crises, recurrent, with rhabdomyolysis, cardiac arrhythmias and neurodegeneration	AR
RTN4R	schizophrenia, susceptibility	AD
SCARF2	Van den Ende-Gupta Syndrome	AR
PI4KA	Gastrointestinal defects and immunodeficiency syndrome 2; perisylvian polymicrogyria with cerebellar hypoplasia and arthrogyrosis; spastic paraplegia 84	AR
SERPIND1	Thrombophilia 10 due to heparin cofactor II deficiency	AD
SNAP29	CEDNIK Syndrome	AR
	Noonan Syndrome 10;	AD
	Noonan Syndrome 2;	AR
LZTR1	Schwannomatosis 2, susceptibility	AD



Genetisk vägledning –
patienten/familjen

Upprepningsrisk 22q11DS

- Personer med syndromet har 50% risk att föra vidare syndromet till nästa generation
- De barn som inte har fått deletionen får inte syndromet och för det inte heller vidare
- Friska föräldrar till ett barn med en de novo deletion har mycket låg (1%) risk att på nytt få ett barn med 22q11DS
- Fosterdiagnostik kan erbjudas

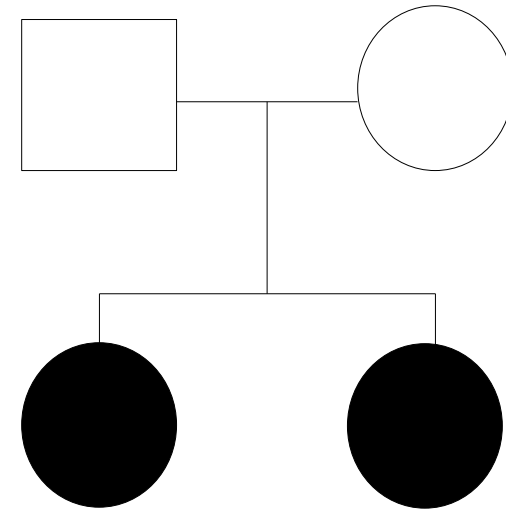


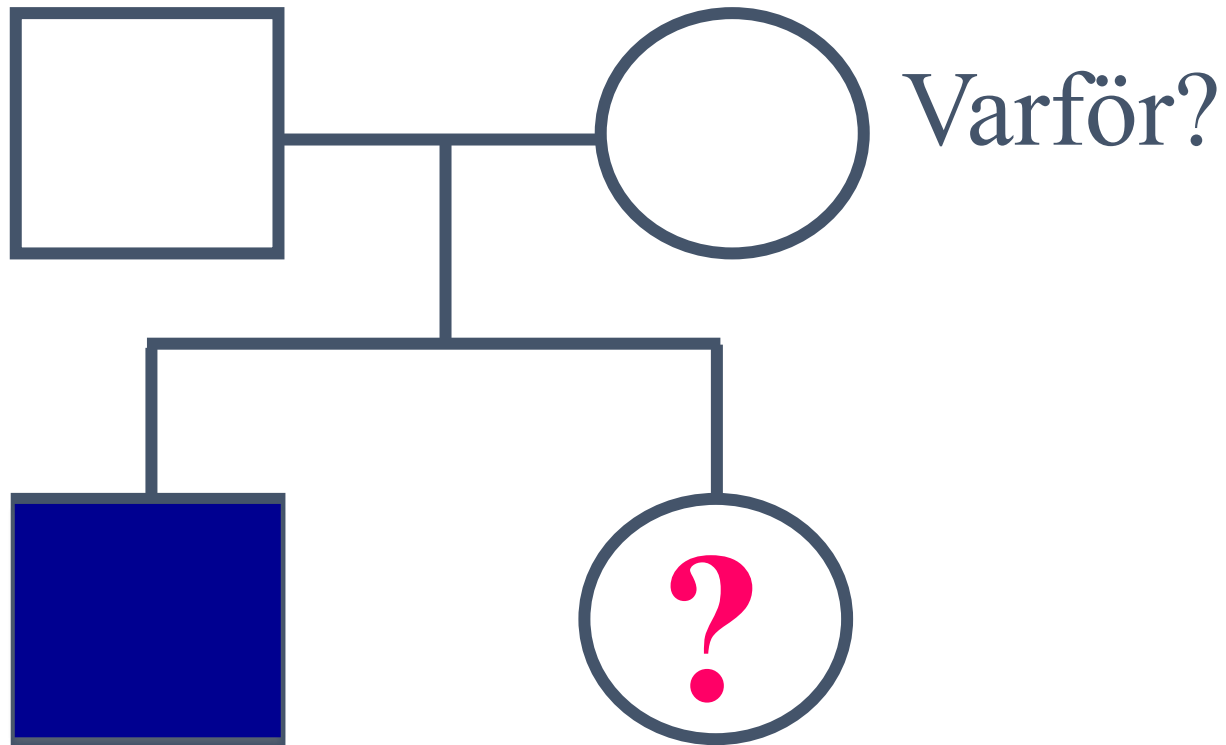
Föräldrar kan ha Germinal mosaicism

Ev ett syskonpar men tveksamt om rätt diagnos

En andel könsceller kan ha mutationen

1-3% upprepningsrisk även om man inte har mutationen i blodet





Kan det hända igen?

Man måste testa genetiskt för att säkert kunna svara!



Lena Wallin

Överläkare barn- och ungdomspsykiatri,
Sahlgrenska Universitetssjukhuset

22q11.2 deletionssyndromet

Nationellt vårdprogram 22q11 deletionssyndromet

Lena Wallin

Överläkare och doktorand

Psykiatrisk mottagning intellektuell funktionsnedsättning

Psykiatriskt konsultteam för döva och hörselskadade

Gillbergcentrum, Institutionen för neurovetenskap och fysiologi

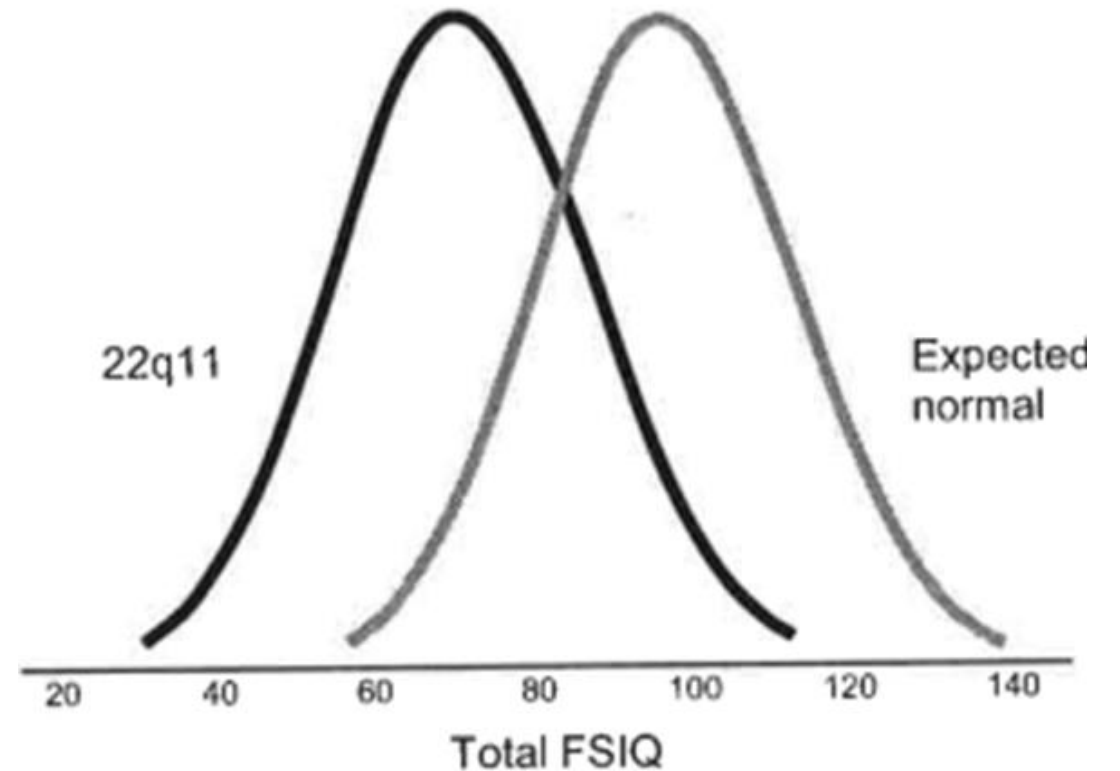
22q11DS

Innehåll

- Kognitiv förmåga och vardagsfungerande
 - Neuropsykiatri och psykiatri
 - Psykosociala behov

Utvecklingsrelaterade och kognitiva symtom

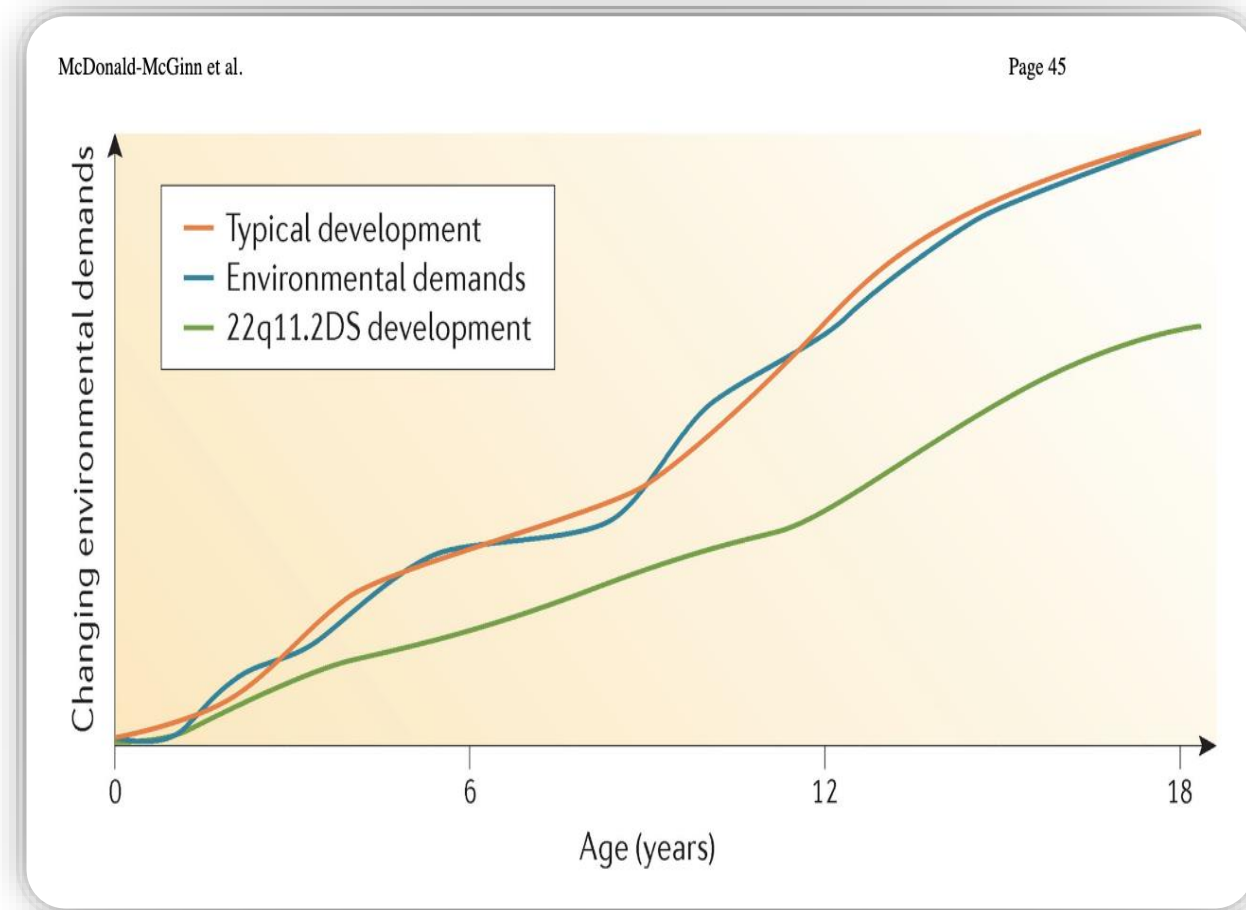
- En majoritet har inlärningssvårigheter av olika grad
- Visuospatiala svårigheter är vanliga → svårigheter att orientera sig i tid och rum
- Exekutiva svårigheter är vanligt



Utredning

- Kognitiv förmåga ska bedömas inför skolstart
- Utveckling bör följas över tid – kognitiva förmågan kan förändras
- Neuropsykiatriska symtom kan också påverka inläringen, v b neuropsykiatrisk utredning

Förväntningar och krav kan med tiden överstiga förmågor
→ Anpassningar av bemötande, stöd och krav för att balansera stress-och sårbarhet



Behandling och åtgärder

- Alla barn med inlärningssvårigheter behöver anpassningar i skolan
- Intellectuell funktionsnedsättning, IF, ger rätt att läsa efter anpassad läroplan
- OBS! barn med svag teoretisk begåvning har stora utmaningar i inlärningssituationen
- Exekutiva svårigheter → behov av stöd i vardagen
- Neuropsykiatriska problem som ADHD och autism försvårar ytterligare och kräver specifika anpassningar

IF, autism o/e ADHD och psykiatriska tillstånd vanligt och många har samsjuklighet

Svårighet med:

- impulskontroll, uppmärksamhet, aktivitetsreglering och uthållighet
- med flexibilitet och växla strategi
- Socialt samspel och kommunikation

Ökad risk att utveckla:

- Ångest och OCD
- Depression
- Psykos

Neuropsykiatri och psykiatri

- Vid symtom bör strukturerad diagnostisk bedömning göras
- Behandling bör erbjudas i enlighet med allmänna kliniska riktlinjer för respektive tillstånd
 - Icke-farmakologiska – psykoedukation, anpassningar av stöd, krav och förväntningar, hantering av stressorer och vidmakthållande faktorer, ev psykologisk behandling som KBT
 - Farmakologiska; dock uppmärksamhet på ev ökad känslighet psykofarmaka eller högre risk för epilepsi eller hjärtbiverkningar

Psykosociala behov

- Livskvaliteten påverkas av kognitiva, sociala, motoriska och känslomässiga svårigheter särskilt i kombination med påverkan på flera organ
- Kan begränsa delaktighet i vardagslivet
- Stöd och anpassningar behöver anpassas till kognitiv och adaptiv förmåga som kan variera i olika åldrar

Rätt stöd på rätt nivå.

- IF diagnos (och autism hos vuxna) ger rätt till stöd från habiliteringen
- IF och autism ger möjlighet att ansöka om stöd enligt LSS (Lagen om stöd och service)

Adekvat anpassning av stöd och krav utifrån svårigheter och förmågor ökar förutsättningar för god självkänsla och livskvalitet



Christina Persson

Professor logopedi

Sahlgrenska Universitetssjukhuset



UNIVERSITY OF GOTHENBURG



REGION
VÄSTRA GÖTALAND
SAHLGRENKA UNIVERSITY HOSPITAL

Gomfunktion, tal och språk

CHRISTINA PERSSON, PROFESSOR/LOGOPED

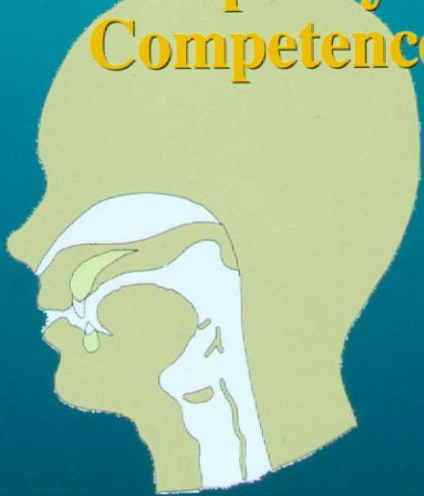
Tal- och språk, och kommunikation

- Tal- språk och kommunikationssvårigheter är mycket vanligt.
- Vanligt med sen talstart, många har begränsat ordförråd vid 3 år.
- Barnen brukar komma igång med talet och bli talande.

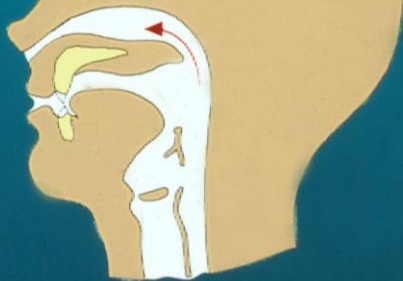
- Svårigheterna är ofta komplexa:
 - Språk (ex ordförråd, grammatik, ljudsystem)
 - Kommunikation (förmåga att berätta och samspela med andra)
 - Artikulation (uttalet)
 - Gomfunktion (otillräcklig tillstängning mellan mun och näs)
 - Neuromotoriska svårigheter
 - Röstpåverkan (högfrekvent, läckande, svag eller hes)

Gomfunktionen

Velopharyngeal Competence



Velopharyngeal Insufficiency



- Ca 90% har problem med gomfunktionen i någon grad.
- Det påverkar:
 - sugandet, svårt att amma
 - Talet, för mycket nasal klang (hypernasalering), luftläckage genom näsan på konsonanter, dåligt tryck på konsonanter – otydligt tal, avvikande artikulation

Orsaker till problem med gomfunktion

- Gomspalt, submukös gomspalt (dold spalt)
- För djupt/brett svalg
- Nedsatt muskelfunktion
- Svårigheter att koordinera muskelrörelser vid tal (dyspraxi)

Neuromotoriska svårigheter

- Dyspraxi – svårigheter att koordinera muskulaturen
- Dysartriska symtom – nedsatt funktion i talmuskulaturen
- Försenad talmotorisk utveckling

Utredning, behandling, åtgärder – små barn

- Ge föräldrarna information
- Bedöma joller och tidig kommunikation
- Introducera tecken tillsammans med tal TAKK eller bildstöd

Utredning, behandling, åtgärder

- Följ tal- och språkutveckling regelbundet. Svårigheter och symtom kan förändras över tid.
- Språkbedömning: ordförråd, ljudsystem, språkförståelse, grammatik, pragmatik
- Talbedömning: artikulation, gomfunktion, motorik, röst

Utredning, behandling, åtgärder - komplexiteten

- Tänk på:
- Språkliga funktioner
- Strukturella avvikelser (gomfunktion)
- Neuromotoriska funktioner (tecken på dyspraxi, dysartri)

- Språkliga funktioner kan också påverkas av den kognitiva utvecklingen och ev neuropsykiatriska svårigheter.

Utredning, behandling, åtgärder - gomfunktion

- Vid misstanke om avvikande gomfunktion bedömning hos specialiserad logoped och ev foniatrer vid regionsjukhusens LKG-team.
 - Talbedömning av nasalitet, artikulation
 - Oral inspektion
 - Vid behov nasofiberskopi eller videoradiografi av gomfunktionen
 - Vid uppenbara problem med gomfunktionen – överväg kirurgi

Utredning, behandling, åtgärder

- Barn med spalt följs rutinmässigt av regionsjukhusens LKG-team.
- Undvik adenoidektomi (borttagning av körtel bakom näsan) – gomfunktionen kan påverkas negativt.



Katarina Hanseus

Överläkare barnkardiologi
Skånes Universitetssjukhus

Nationellt vårdprogram för 22q11 deletions syndrom

Kardiella aspekter
Webinarium 30/5 2024

Katarina Hanséus

Barnhjärtcentrum Lund

NPO Barns och ungdomars hälsa



LUND UNIVERSITY



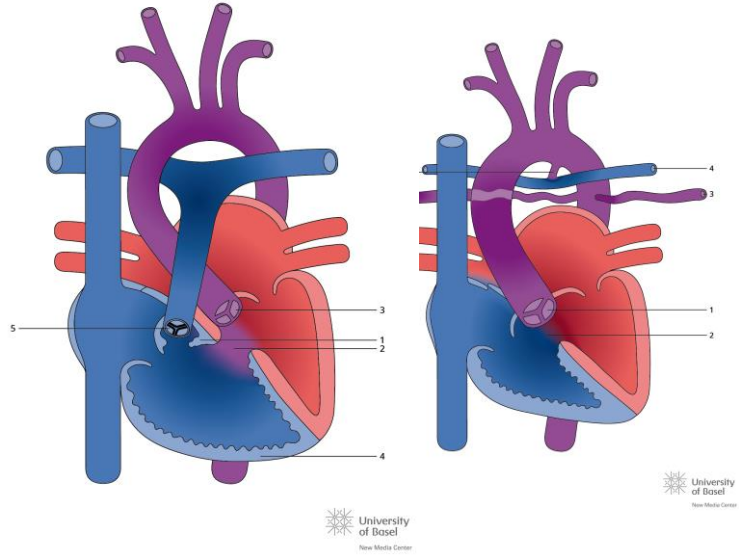
Hjärtmissbildning

	McDonald-McGinn DM, Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). Medicine (Baltimore). 2011	Cirillo A, Clinical Manifestations of 22q11.2 Deletion Syndrome. Heart Fail Clin. 2022 Jan;18(1):
	%	
Alla	77	75-80
Fallot´s anomali	20	20-45
Fallot´s anomali komplex		10-20
Avbruten aortabåge	12	5-20
Avvikande aorta, "kärlring"	6	?
Truncus arteriosus	6	5-10
Kammerskiljeväggsdefekt	21	10-50
Många andra		

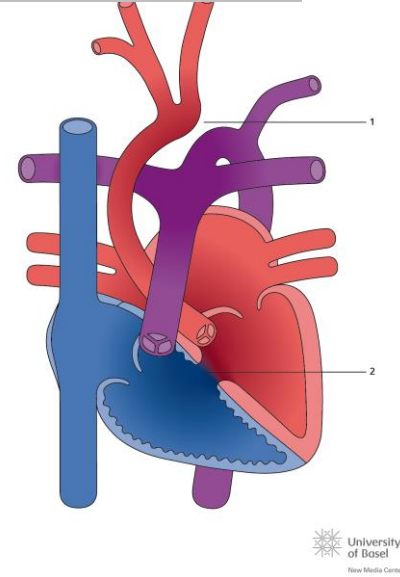
Ökar förekomst:

Fetal upptäckt av
asymtomatiska
avvikelser(?)

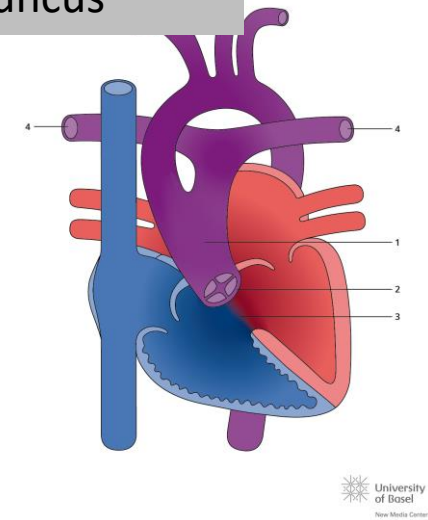
Fallot och
PA:VSD



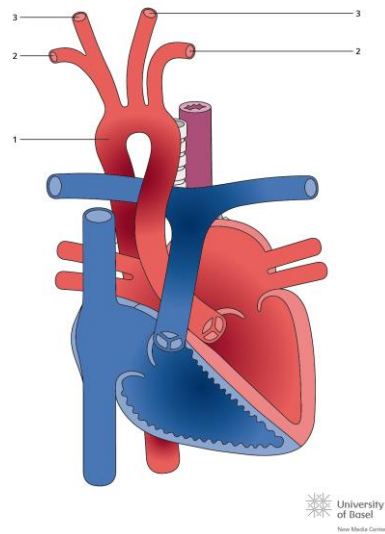
Avbruten
aortabåge



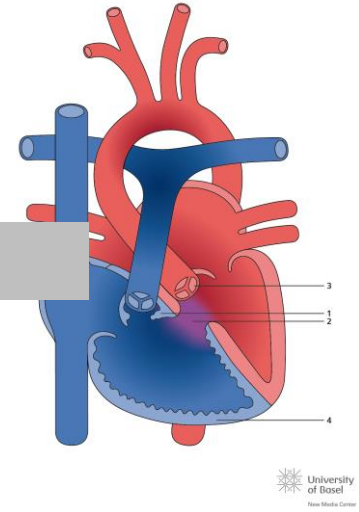
Truncus



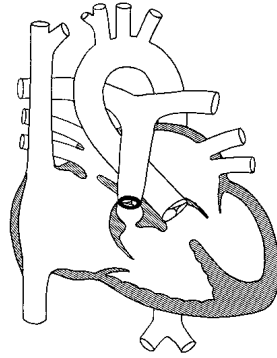
Högerställd
aorta



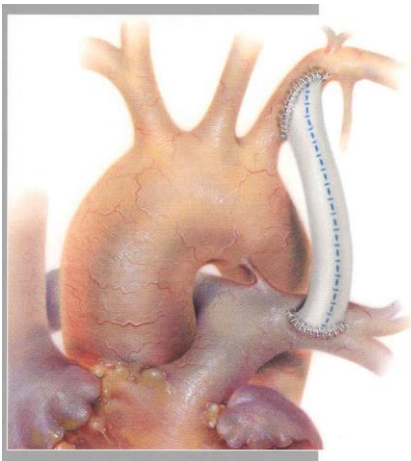
Kammarseptumdefekt



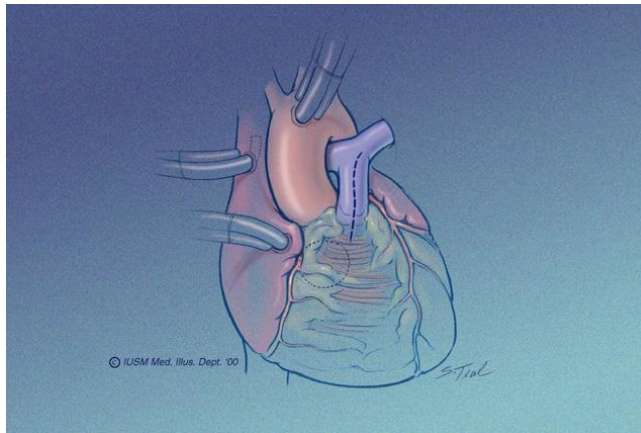
Tre huvudtyper av operation vid Fallot



Shunt om
man måste



Korrektion
Gärna direkt
< 6 månader



Reoperation/kateterbeh
med ny klaff
höger kammar t a.pulm



Svensk barnhjärtsjukvård

25 sjukhus

2 barnhjärtkirurgiska centra (Lund, Göteborg)

Utpräglat teamarbete

	% överlevnad
1 månad	99
1 år	98
5 år	95

Ökat fokus HrQoL OCH seneffekter, ffa kognitivt

Circulation

Volume 126, Issue 9, 28 August 2012; Pages 1143-1172
<https://doi.org/10.1161/CIR.0b013e318265ee8a>

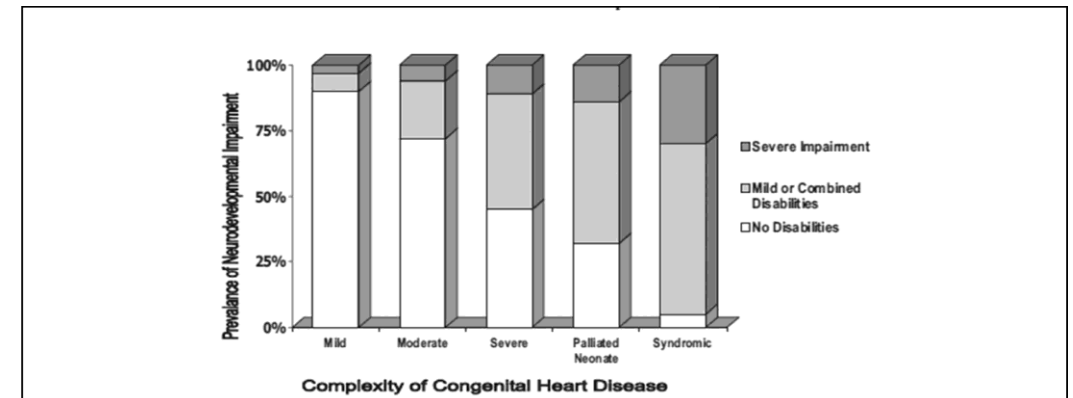


AHA SCIENTIFIC STATEMENT

Neurodevelopmental Outcomes in Children With Congenital Heart Disease: Evaluation and Management

A Scientific Statement From the American Heart Association

Bradley S. Marino, MD, MPP, MSCE, FAHA, Paul H. Lipkin, MD, Jane W. Newburger, MD, MPH, FAHA, Georgina Peacock, MD, MPH, Marsha Gerdes, PhD, J. William Gaynor, MD, Kathleen A. Mussatto, PhD, RN, Karen Uzark, PhD, CNP, FAHA, Caren S. Goldberg, MD, MS, Walter H. Johnson, Jr, MD, Jennifer Li, MD, Sabrina E. Smith, MD, PhD, David C. Bellinger, PhD, and William T. Mahle, MD, FAHA on behalf of the American Heart Association Congenital Heart Defects Committee of the Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular Nursing, and Stroke Council



Ökande fokus

OPINION | Almedalsveckan

Aktuella frågor

”Ni hjälpte oss att överleva, men hur ska vi leva?”

30 juni 2023 06:05

Trots att samhället på förhand vet att en majoritet av de allt fler barn som överlever extremt tidig födsel, hjärtfel eller cancer behöver uppföljning och behandling sinar stödet från vården, skolan och myndigheterna, skriver barnläkare och företrädare för patientföreningar.

MEDICINSK KOMMENTAR

Ni hjälpte oss att överleva som nyfödda – men hur ska vi leva?

Så uttrycker unga vuxna sin önskan om stöd under uppväxten

Kunskapsstyrning hälso- och sjukvård

Ange sökord

Kunskapsstöd | Data, uppföljning och analys | Verksamhetsutveckling | **Programområden och samverkansgrupper** | Om kunskapsstyrning

[Kunskapsstyrning vård](#) / [Programområden och samverkansgrupper](#) / [Nationella programområden](#) / [NPO barns och ungdomars hälsa](#) / Uppföljning och insatser efter svår sjukdom som barn

Publicerad 15 februari 2024

Insatsområde uppföljning och insatser efter svår sjukdom som barn

En nationell arbetsgrupp ska kartlägga kunskapsläget för kognitiva, psykosociala och fysiska följsjukdomar efter svår sjukdom under barn- och ungdomsåren.

Programområden och samverkansgrupper	
Nationella programområden	–
Nationellt primärvårdsråd	+
NPO akut vård	+
NPO barns och ungdomars hälsa	–

Fostret med 22q11

Fetal upptäckt av hjärtfel

+/- genetisk testning

Information

Transporteras ofödd

Avbryta (< 22 v)



TABELL 1. Detektionsgrad

Detektionsgrad, variabler	n/N	Procent
● Detekterbara, komplexa hjärtfel (inklusive kammarseptumdefekt)	51/65	78
● Detekterbara, komplexa hjärtfel (exklusive kammarseptumdefekt)	51/55	93
● Hjärtfel som krävt operation i nyföddhetsperioden (30 dagar)	19/19	100
● Detektionsgrad för olika typer av hjärtfel		
Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom	5/5	100
Pulmonalisatresi med intakt kammarseptum	7/7	100
Komplicerade enkammare	6/6	100
D-transposition av de stora kärlen	3/3	100
Fallots anomali	8/9	89
Atrioventrikulär septumdefekt	9/10	90
Koarktation (isolerad eller med kammarseptumdefekt/arkushypoplasi)	6/7	86
Koarktation (inklusive alla associerade hjärtfel)	11/12	92
Double outlet right ventricle	2/2	100
Pulmonalisatresi med kammarseptumdefekt	1/1	100
Pulmonalisstenos	1/2	50
Trikuspidalisatresi	1/1	100
Andra	4/4	100
● Detektionsgrad utifrån avvikande fyrkammarvy (p = 0,1)		
Tydligt avvikande fyrkammarvy		97
Diskret avvikande eller normal fyrkammarvy		85

n = antal prenatalt detekterade foster med definierat hjärtfel, N = totalt antal foster med definierat hjärtfel

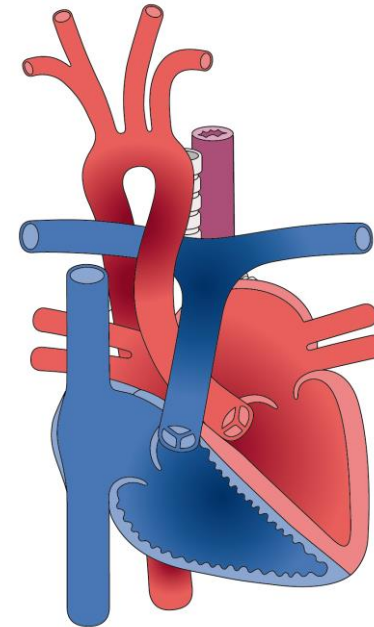
Specialfall foster-högerställd aortabåge

Symtom – andningsbesvär, ”rosslig”

- Tidigt
- Sent
- Aldrig

Mer offensiv kirurgisk strategi

15% genetisk avvikelse varav 50%
22q11



University
of Basel
New Media Center

Nyfödd med 22q11

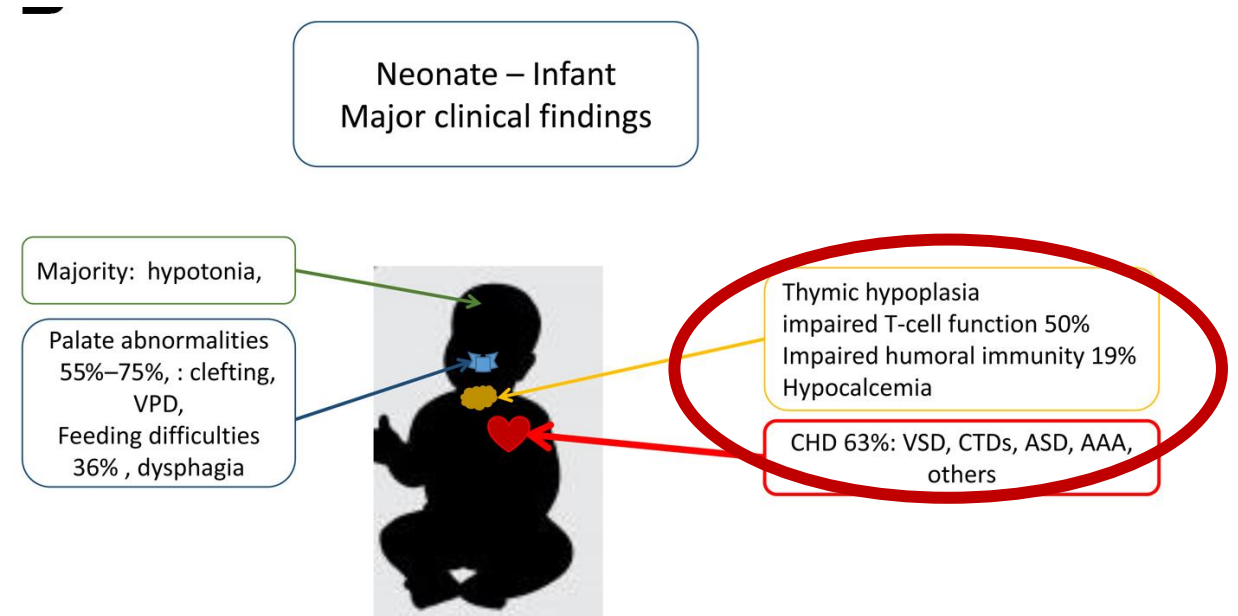
Hypocalcemi

- Ökad risk kramper postoperativt

Thymus hypo/a-plasi

- Alla nyfödda får bestrålat blod

Föräldrainformation

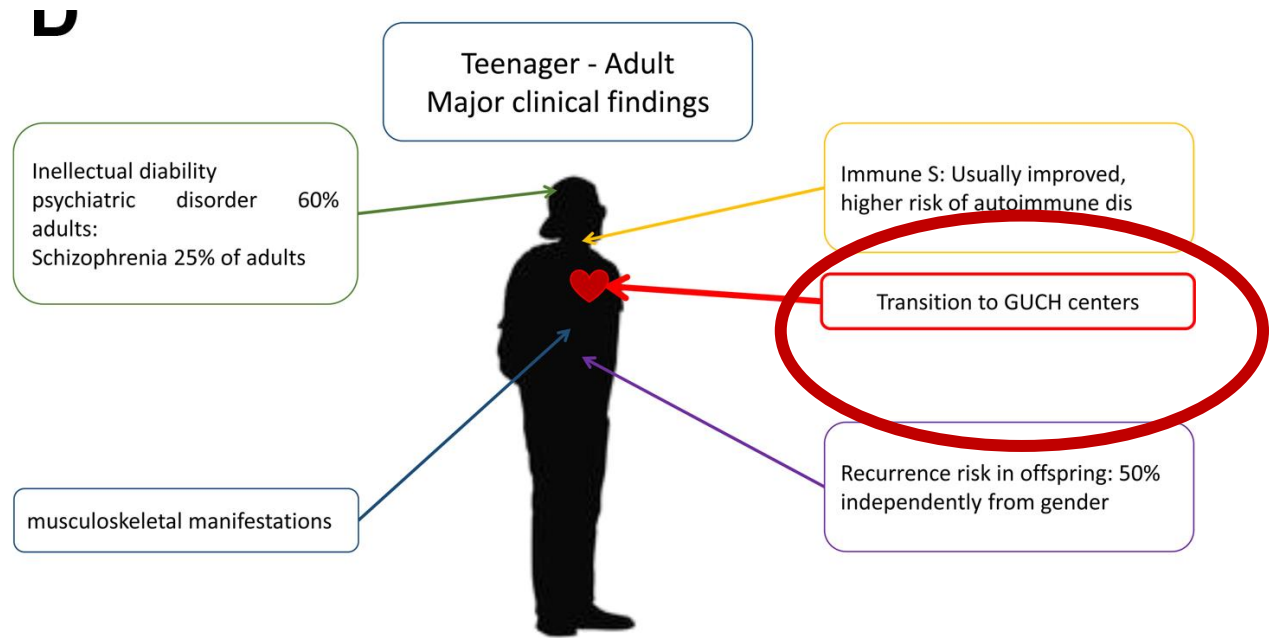


Cirillo A, Clinical Manifestations of 22q11.2 Deletion Syndrome. Heart Fail Clin. 2022 Jan;18(1):155-164.

Att växa upp med hjärtfel och 22q11

Hjärtat alltid uppföljt

- 7 "GUCH" enheter i Sverige



Utmaningar sedda från barnkardiologen

Betydelsen av möjlig 22q11 för föräldrar

- Väntan på genetiskt svar
- Fetalt, neonatalt, för sent

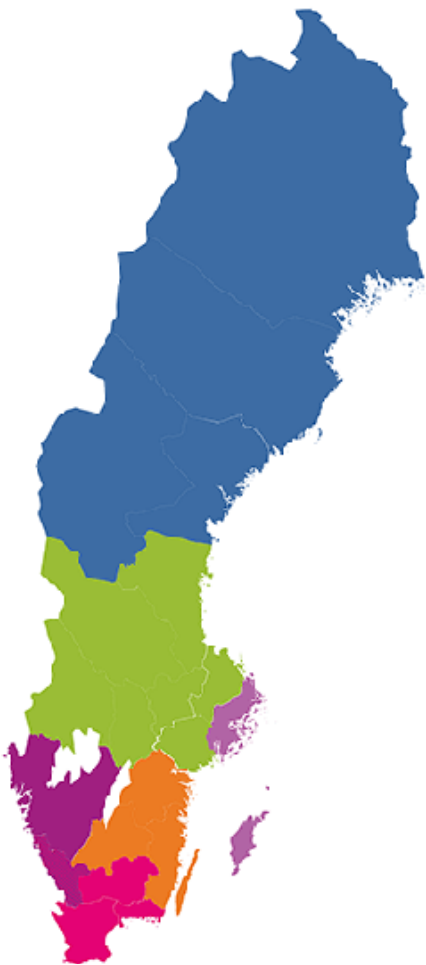
75% har hjärtmissbildning

- ska barnkardiologin ta sammanhållningsansvar?
- gör vi det isåfall bra?

25% har inte en hjärtmissbildning

- vem är PAL?

Transition till vuxenlivet



- CSD Norr
- CSD Mellansverige
- CSD Stockholm Gotland
- CSD Väst
- CSD Sydöst
- CSD Syd

Vid frågor om 22q11
vänd er till respektive
Centrum för Sällsynta diagnoser
i er sjukvårdsregion