

## Kort om 22q11DS

22q11DS - deletion syndrom - er én af de hyppigst forekommende kromosomafvigelser. Indtil for ganske få år siden, var forekomsten af 22q11 vurderet til at være én ud hver 4000 levende fødte, men udenlandske forskere vurderer nu, at det er én ud af hver 2000. Og de seneste tal fra USA indikerer, at forekomsten skønnes at kunne være én ud af hver 1200. Det betyder, at forekomsten formentlig er hyppigere, end hvad Down Syndrom skønnes at være.

Syndromet tæller mange forskellige symptomer – anslået 180 -190.

De hyppigste fremkomne symptomer er:

- Sproglige vanskeligheder og/eller sproglig forsinkelse
- Ganefunktionsproblemer medførende problemer med talen
- Immunforsvars defekter/problemer
- Medfødte hjertefejl
- Indlæringsvanskeligheder
- Større frekvens af psykiske lidelser som skizofreni, psykoser og tendens til at blive maniodepressiv
- Tandproblemer
- Lavt calcium indhold i blodet
- Kramper
- Specielle ansigtstræk – stor afstand mellem øjnene, lavtsiddende ører og aflangt ansigt
- Manglende muskeltonus og problemer med balancen
- Nyre og urinvejsdeformiteter og/eller funktionsnedsættelser

Hver enkel diagnosticeret person kan have få eller flere symptomer – helt ned til ét enkelt symptom. Derfor kan det også være vanskeligt at diagnosticere børn og voksne for syndromet. I Danmark begyndte man først for ca. 6 år siden at diagnosticere andre patienter end patienter med medfødt hjertefejl.

Der er i dag meget lidt viden om 22q11DS generelt i Danmark. Mange læger, lærere, talepædagoger, psykologer, sundhedsplejersker og behandlere i øvrigt kender stadig ikke til syndromet. Et unødigt stort antal mennesker får derfor ikke den rette hjælp og vejledning.

Yderligere information kan fås på foreningens hjemmeside [www.22q11.dk](http://www.22q11.dk), hvor der også henvises til international litteratur om 22q11DS.