

22q11 deletion-syndrom – hvad er det?

Af Helle Albrechtsen og Maria Boers

22q11 deletion-syndrom (DS) er forårsaget af en af de hyppigst forekommende kromosomafvigelser: kromosom 22q11 deletion. Syndromet er karakteriseret ved en lang række symptomer, som varierer både i forekomst og sværhedsgrad hos det enkelte barn. Børnenes udvikling grænser på mange områder til normalområdet og gør, at det kan være vanskeligt at fatte mistanke om syndromet. Vi har valgt i denne artikel primært at fokusere på de symptomer, der har direkte betydning for sprog- og taleudvikling, idet der ikke findes andre beskrivelser på dansk af dette. Vi giver imidlertid også en kort gennemgang af nogle af de andre hyppige symptomer, som er af mere medicinsk interesse samt symptomer, der vedrører adfærd, opmærksomhed og indlæring.

Siden starten af 1990'erne har man vidst, at syndromerne »DiGeorge syndrom«, »Velo-cardio-facialt syndrom« (VCFS), CATCH 22 og »Coturnical Anomaly Face Syndrome« (CAFS) er forårsaget af den samme kromosomafvigelse. Herhjemme benytter vi forskellige betegnelser: hjertelæger bruger ofte betegnelsen DiGeorge syndrom, mens andre faggrupper bruger beteg-

nelserne velo-cardio-facialt syndrom, kromosom 22q11 deletion-syndrom eller CATCH22.

Syndromet er forårsaget af en submikroskopisk mangel (deletion) på den lange arm af kromosom 22 og kan konstateres på en speciel kromosomtest kaldet en FISH-test (Fluorescent In Situ Hybridization). Denne test udføres på et af landets kromosomlaboratorier ud fra en blodprøve, der ofte tages på hjemamtets sygehus. Man kan ikke diagnosticere 22q11 deletion ved hjælp af en almindelig kromosomtest. I nogle tilfælde kan man ikke påvise kromosomafvigelsen trods adskillige kliniske symptomer på syndromet (Swillen et al., 2000).

Kromosom 22q11 deletion fremkommer som nyopstået mutation i cirka 85 procent af tilfældene, hvilket vil sige, at det oftest ikke er nedarvet. Ved nyopstået mutation er der meget lille risiko for, at forældrenes øvrige børn har syndromet. Anderledes ser det ud, hvis en af forældrene har kromosomafvigelsen. Arvegangen er dominant, hvilket vil sige, at personer med syndromet har 50 procents risiko for at videregive det til egne børn. Selv om en forælder kun har lette symptomer, kan man risikere, at barnet får tilsvarende eller andre symptomer i svær grad. Der er ingen rapporterede kønsforskelle.

Man regner med, at 1 ud af 4000 levendefødte børn har 22q11 DS. I Danmark må man derfor forvente, at der fødes cirka 15 børn årligt. Børn med alvorlige hjertelidelser bliver ofte diagnosticeret tidligt, mens andre først diagnosticeres langt senere, når syndrommistanken opstår i takt med forsinket udvikling, og nogle

gange først i forbindelse med at man registrerer åbent snøvl hos barnet.

Der er beskrevet mere end 150 forskellige symptomer på 22q11 DS, hvoraf kun nogle få optræder hyppigt. Det drejer sig især om:

- et karakteristisk udseende
- hjertefejl
- varierende grad af immundefekt
- hypocalcæmi (for lavt kalkindhold i blodet)
- forsinket motorisk udvikling
- forsinket sproglig udvikling
- velo-pharyngeal insufficiens
- udtalevanskeligheder
- adfærds- og opmærksomhedsforstyrrelser
- indlæringsvanskeligheder

Den velo-pharyngeale insufficiens bevirker, at talen meget ofte er præget af åbent snøvl. Derfor henvises mange af børnene fra talepædagoger og øre-næse-halslæger til udredning i Ganespalteafdelingen ved Taleinstituttet i Århus (hvis barnet bor i Vestdanmark) eller i Læbe-Ganespalte Centret i Hellerup (hvis barnet bor i Østdanmark). Forfatterne arbejder som audiologopæder i de to afdelinger, hvor vi de seneste år har øget opmærksomheden på syndromet. Dette har bevirket en stigning i antallet af diagnosticerede børn i vores regi.

Udseende

Udseendet er ikke meget afvigende, men når man har set mange børn med syndromet, bemærker man, at de ligner hinanden som søskende. Ansigtet har ofte et aflangt præg med nedsat mimik, smalle øjensprækker, let forøget øjenafstand, bred næseryg og små ydre ører med let afvigende udformning. Flere af ansigts-trækkene kan også forekomme hos personer uden syndromet.

Hjertefejl

Der kan forekomme hjertefejl af varierende sværhedsgrad hos personer med syndromet. En større opgørelse har vist, at de tre hyppigst forekommende hjertefejl i relation til syndromet er Steno Fallot/Fallot tetralogi, ventrikel-septumdefekt og afbrudt aortabue (Ryan et al. 1997), men også andre hjertefejl kan forekomme.

Immundefekt

Som følge af manglende eller underudviklet thymus (brissel) hos nogle af børnene kan varierende grader af immundefekt forekomme. Der menes at være meget få personer med 22q11 DS, som har alvorlig immundefekt, men undersøgelser har vist, at flertallet er mere udsatte for infektioner i øvre luftveje helt op i børnehvealderen (Óskarsdóttir 2002, Swillen et al. 2000).

Hypocalcæmi

Regulering af kalkbalancen kan være forstyrret på grund af manglende eller nedsat funktion i parathyroidea (biskjoldbruskkirtlen), hvilket medfører for lavt kalkindhold i blodet. Nogle mener, dette kan føre til kramper i spædbarnsalderen. Hos nogle opstår kramper og smerter i benene i puberteten, hvor der er brug for megen kalk til den hurtige knoglevækst.

Motorisk udvikling

Syndromet forårsager ofte en forsinkelse i børnenes motoriske udvikling. Allerede fra spædbarnsalderen kan de have svært ved at indlære basale bevægelser på grund af problemer med at udvikle tilstrækkelig styrke, balance og motorisk koordination. Det er ikke usædvanligt, at de først lærer at gå uden støtte i 18-24 måneders alderen. En del af børnene har problemer som følge af nedsat muskeltonus i kroppen. Den motoriske forstyrrelse kan vedrøre både grov- og finmotorikken og vil for nogle børns vedkommende være et led i en DAMP-diagnose.

Sproglig udvikling

Forsinket sprogudvikling er et af de almindeligste kendetegn ved 22q11 DS. Ofte begynder børnene først at sige enkeltord omkring 2 års alderen. Nogle af børnene kommer helt op i 3 års alderen, før de begynder at udvikle verbalt sprog. En undersøgelse af to-årige børn med 22q11 DS og intet verbalt sprog viste, at den ekspressive forsinkelse var markant større, end man skulle forvente ud fra børnenes kognitive niveau (Gerdes et al. 1999).

Scherer et al. (1999) peger på, at den sproglige profil allerede fra et- til to-års alderen adskiller sig i negativ retning fra jævnaldrende ikke-

syndrombørn og bliver gradvist mere afvigende med alderen. Dette forklares blandt andet med, at udviklingen af sproglige kompetencer foregår markant langsommere hos børn med syndromet end hos andre børn.

Et gennemgående fænomen er, at det ekspressive sprog er markant mere forsinket end det impressive sprog. Som talepædagog er det vigtigt at være opmærksom på, at de ekspressive vanskeligheder kan virke værre, end de faktisk er, fordi talen kan være svært forståelig (jf. afsnittet »Udtalevanskeligheder«).

Som den øvrige udvikling hos børn med 22q11 DS kan sprogudviklingen foregå i ryk, hvor der kan gå længere tid end normalt, før barnet begynder at sætte enkeltord sammen til to- eller tre-ords sætninger. Herefter kan der igen gå en lang periode, før barnets sætninger bliver yderligere nuancerede. Samtidig kan barnets sproglige formåen være svingende afhængig af, hvordan barnet i øvrigt har det, så barnet på en god dag taler i fine lange sætninger med god og forståelig udtale, mens det på en dårlig dag udtrykker sig med vanskeligt forståelige enkeltord (Golding-Kushner 2001).

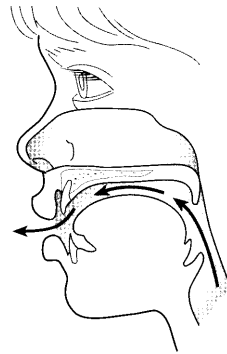
Børnene kan endvidere have pragmatiske sprogvanskeligheder, hvilket fx gør det svært for dem at forstå og at følge »den røde tråd« i en samtale, at forstå ironi eller underforståede budskaber. En svensk undersøgelse af børn i alderen fem til otte år med 22q11 DS har vist, at pragmatiske sprogvanskeligheder forekom hos størstedelen af børnene. Problemerne kom særligt til udtryk ved en forsimplet syntax, korte ytringer samt et lavt indhold af relevant information i talen i forbindelse med genfortælling af en historie (Persson et al. 2003 (b)).

Udtalevanskeligheder

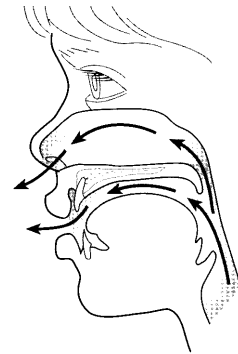
Udtalen hos personer med 22q11 DS er ofte påvirket af, at der er problemer med det velopharyngeale lukke på grund af ganespalte, skjult ganespalte eller CPI (Congenit Palatopharyngeal Insufficiens). Der er kun i sjældne tilfælde sammenfald mellem DS og læbespalte.

Når der er tale om en utilstrækkelig velopharyngeal funktion, formår man ikke at lukke

godt nok af mellem mund- og næsehule (jf. figur 1B). Det påvirker vokalklangen, som bliver præget af hypernasalitet/åbent snøvl. De konsonanter, der kræver trykopbygning i mundhulen (lukkelydene /p t k b d g/ samt hæmmelydene /f s/), kan ledsages af næsesnork/næseknur eller næsepust. De nævnte konsonanter kan også realiseres svagere end normalt på grund af den dårlige trykopbygning.



Figur 1A



Figur 1B

Hos nogle børn kan en velopharyngeal insufficiens medføre, at barnet forsøger at kompensere for den dårlige trykopbygning ved at danne et lukke længere tilbage end utætheden, typisk i glottis (glottal kompenserende artikulation, dvs. kraftigt smæld med stemmelæberne/en hård ansats). Barnets ord kommer da mest til at bestå af vokaler adskilt af hårde ansatser, hvilket gør talen særdeles svær at forstå selv for de nærmeste omgivelser. Netop den glottale artikulation er én af de udtaleafvigelser, som hyppigt ses hos børn med 22q11 DS (Persson et al. 2003(a), Scherer et al. 1999, D'Antonio et al. 2001), og selv hos børn uden syndromet kræver afvænnning af glottal artikulation ofte langvarige og/eller intensive talepædagogiske forløb.

I Sverige er der lavet en undersøgelse af 54 personer (de fleste var børn) med 22q11 DS, hvoraf kun 13 procent viste sig at have en god velopharyngeal funktion (Persson et al. 2003(a)). De resterende havde velopharyngeal insufficiens, og i 67 procent af disse tilfælde var der åbent snøvl i moderat til svær grad. Persson et al. så desuden på børnenes konsonantudtale

i forhold til deres alder. Resultaterne viste, at børnene skulle helt op i 6 års alderen, før størstedelen af konsonanterne blev artikuleret korrekt. Dette set i lyset af, at svenske børn normalt har en fejlfri konsonantudtale i 4 års alderen. I den svenske undersøgelse indgik også, hvor forståelig børnenes tale var, målt på hvor let man kunne identificere de ord, det enkelte barn sagde. Resultatet af denne del af undersøgelsen viste, at lidt over halvdelen af børnene under 10 år havde næsten konstant uforståelig tale, mens det for dem over 10 år ikke var nær så påfaldende, men forståeligheden var ringere end forventeligt ud fra aldersnormen.

Når man vurderer udtalen hos et barn med 22q11 DS, er det vigtigt at være opmærksom på, at der kan være store udtalemæssige forskelle hos det enkelte barn afhængig af, om man tester enkeltord eller sammenhængende tale. Desuden kan udtalekvaliteten variere med barnets øvrige velbefindende, som omtalt i forrige afsnit.

Adfærds- og opmærksomhedsforstyrrelser

I visse tilfælde har børn og unge med 22q11 DS en afvigende opførsel, som af omgivelserne kan fejltolkes som »dårlig opdragelse«. Der er imidlertid solid dokumentation for, at børnene og de unge kan have specifikke vanskeligheder vedrørende adfærd og opmærksomhed, som det er vigtigt at have forståelse for.

Et svensk team har undersøgt adfærds- og opmærksomhedsforstyrrelser hos personer med 22q11 DS. Resultaterne for de 62 personer (heraf 59 børn), der på det tidspunkt var undersøgt af det svenske team, blev fremlagt af professor Gillberg på en konference i 2002. 23 procent af de 62 havde autistiske træk, og 39 procent havde ADHD (Attention Deficit - Hyperactivity Disorder). Nogle børn havde både autistiske træk og opmærksomhedsforstyrrelser, og sammenlagt havde 50 procent af børnene ADHD og/eller autistiske træk. Cirka 25 procent af alle børn med opmærksomhedsforstyrrelser hører ifølge Gillberg til i en inattentiv (altså ikke hyper-aktiv) undergruppe; men hos de børn med 22q11 DS, som havde opmærksomhedsforstyrrelser, var den inattentive type overre-

præsenteret, da den sås hos hovedparten af børnene. Det vil sige, at opmærksomhedsproblematikken i syndromet oftest gav det udslag, at barnet var passivt, havde svært ved at tage initiativer, og havde svært ved af egen kraft eksempelvis at komme videre i opgaver.

Det blev ligeledes undersøgt hvor mange af børnene, som havde problemer svarende til DAMP-diagnosen (ADHD + motoriske koordinationsforstyrrelser), hvilket var tilfældet for 19 procent af børnene.

Det mest opsigtsvækkende fund i omtalte undersøgelse var imidlertid, at en stor del af børnene havde vanskeligheder, som faldt uden for kendte diagnoser. 75 procent af børnene havde en karakteristisk kombination af problemer med at komme i gang med aktiviteter, problemer med at opretholde opmærksomheden og langsom udførelse af opgaver. Svenskerne kalder det, oversat til dansk, »manglende mental energi«. En del af disse børn havde opmærksomhedsforstyrrelser, der passede til ADHD-diagnosen, men cirka halvdelen af børnene med »manglende mental energi« passede ikke til kriterierne for kendte diagnoser.

Andre undersøgelser har vist, at der er en øget forekomst af psykiatriske lidelser hos unge og voksne med syndromet. Det kan for eksempel dreje sig om angst, depression eller personlighedsforstyrrelser, hvoraf skizofreni ofte nævnes (Cohen et al. 1999).

Konsekvenser for sociale kompetencer

I ovennævnte svenske undersøgelse fandt man, at mange af børnene havde svært ved at skabe og vedligeholde sociale kontakter. Dette gjaldt de børn, som fik diagnoser inden for det autistiske spektrum, men det gjaldt også mange af de øvrige børn. Niklasson (2002) anfører, at en medvirkende forklaring på dette kan være de ofte stærkt reducerede ansigtsudtryk og emotionelle udtryk, som kan gøre det vanskeligt for omgivelserne at afkode barnets egentlige hensigt i en given situation. Nedsat kommunikationsevne på grund af sprog- og udtalevanskeligheder kan ligeledes have indflydelse på barnets sociale kompetencer. Herudover kan mange af børnene have problemer med at forstå selv

simple sociale koder og regler.

Swillen (2001) har blandt andet undersøgt børnenes vanskeligheder med sociale relationer og kommer med konkrete anvisninger på, hvordan man kan hjælpe børnene. Hos førskolebørn kan vanskelighederne med adfærd og opmærksomhed blandt andet komme til udtryk i deres leg. De leger ofte alene og ensformigt uden at udvikle legen som andre børn. Interaktionen med jævnaldrende kan være vanskelig blandt andet på grund af det manglende initiativ fra barnet, hvorved andre børn mangler gensidighed i relationen og måske opgiver at lege med barnet. Barnet kan have brug for guidning i legesituationer, så det kan lære nogle skabeloner for lege, som det kan bruge sammen med andre børn.

Herudover kan børnene være meget person- og situationafhængige, dvs. at deres funktionsniveau og præstationer kan svinge overraskende meget afhængigt af omgivelserne. Nogle børn kan decideret blive bange for ukendte steder og personer. I sådanne situationer kan det måske hjælpe barnet at skabe en genkendelig struktur med en høj grad af forudsigelighed. For de børn, som er impulsive og let afledes, kan det desuden være gavnligt at forsøge at undgå for mange uvedkommende sansestimuli.

Indlæringsvanskeligheder

Det er indlysende, at de mangeartede vanskeligheder, som er beskrevet ovenfor, har indflydelse på børnenes indlæring – både i skolesammenhæng og i taleundervisningen. Mange børn med 22q11 DS har indlæringsvanskeligheder både i forhold til læsning, hvor der typisk er problemer med læseforståelsen, og i forhold til matematik, hvor både almindelige regnefærdigheder og problemregning kan give problemer.

I Flandern går 75 procent af børn med 22q11 DS i specialklasse (Swillen 2002). Vi har ikke nogen opgørelse over skoleplaceringen for danske børn med syndromet, men det er vores indtryk, at størstedelen går i specialklasse eller på specialskole, men der er også nogle, der klarer sig i normal klasse eventuelt med ekstra støtte.

Når det gælder IQ, har større opgørelser vist, at intelligenskvotienten for personer med 22q11

DS er normalfordelt med et gennemsnit på 70 (mod befolkningsgennemsnittet på 100) (Niklasson et al. 2002). Det vil sige, at halvdelen af alle med syndromet intelligensmæssigt ligger i den nedre del af normalområdet, mens den anden halvdel ligger inden for det område, der defineres som »mild udviklingshæmning«. Intelligensen har vist sig at være signifikant lavere hos personer med nedarvet 22q11 deletion end hos personer, hvor deletionen er nyopstået (Swillen et al. 2000).

I den svenske undersøgelse (Gillberg 2002) havde 97 procent af de undersøgte personer haft indlæringsvanskeligheder i skolen. Dette gjaldt også den halvdel af børnene som intelligensmæssigt lå inden for normalområdet. Swillen et al. (1999) fandt hos en del af de normalt begavede børn med syndromet (IQ > 70) en intelligensprofil, der minder om, hvad man ser hos børn med »nonverbal learning disability«. Dette indebærer en speciel kognitiv profil ved den psykologiske testning, hvor børnenes relative styrker er auditiv hukommelse, stavning, enkeltordslæsning og afkodning, mens deres relative svagheder er motorisk planlægning, visuelle færdigheder, forståelse af komplekse sammenhænge, læseforståelse, regning og matematik. Børnene scorer højere på sproglige delprøver end på handleprøverne.

For at sikre et barn med 22q11 DS optimale indlæringsmuligheder er det af afgørende betydning at have en grundlæggende forståelse for barnets eventuelle kognitive vanskeligheder. Det er vigtigt, at også talepædagogen er opmærksom på, at der kan være behov for at henvise barnet til en grundig psykologisk udredning, hvor de kognitive ressourcer og svagheder kortlægges. Efterfølgende kan barnets talepædagog og lærere/speciallærere i samarbejde med psykologen omsætte resultaterne af testningen til hensigtsmæssige undervisningsstrategier.

Logopædisk indsats

Idet sammensætningen af børnenes vanskeligheder varierer meget, er det umuligt at komme med én opskrift på, hvordan man underviser børn med 22q11 DS. Der findes desværre ikke mange beskrivelser af effekten af logopædisk

indsats over for disse børn. Den følgende beskrivelse bygger derfor på nogle mere generelle overvejelser.

Hos både små og større børn kan det være nødvendigt at tilrettelægge undervisningen under hensyntagen til barnets opmærksomhedsspændvidde. Golding Kushner (2001) anbefaler hyppige og korte undervisningsseancer, da mange af børnene har brug for mange gentagelser. Det kan fx være, at 10 minutters undervisning flere gange om ugen er bedre for barnet end 1/2 time én gang på en uge. Har man kun mulighed for at tilbyde taleundervisning af længere varighed end 10 minutter, tilråder Golding-Kushner, at man giver barnet en pause efter 10 minutters taleundervisning. Alle beskrivelser peger på, at intensiv undervisning (dvs. flere gange per uge) har større effekt end mere spredt undervisning, ligesom det er vigtigt, at hjemmet og/eller barnets pædagog/lærer inddrages, så barnet dagligt får mulighed for at øve sig.

Hos børn med en markant forsinkelse i den sproglige udvikling anbefaler vi som regel at arbejde med generel sprogstøtte før noget andet. En del børn med 22q11 DS kan have gavn af Tegn Til Tale som støtte for den verbal-sproglige udvikling.

For at afdække eventuelle pragmatiske sprogsvanskeligheder kan det være nødvendigt at anvende testmetoder eller testmaterialer udover de almindelige sprogtests. En idé kan være at observere og analysere barnets sprogbrug ud fra en videooptagelse, hvor barnet indgår i en naturlig kommunikativ sammenhæng - fx i en legesituation - med en forælder eller en pædagog. De pragmatiske sprogsvanskeligheder kommer tydeligst til udtryk, når man ser på helheden i en samtale - snarere end når man ser på isolerede sætninger.

Mange af børnene har som nævnt udtalevanskeligheder. Tidspunktet for at påbegynde træning af udtalen vurderes individuelt og afhænger af barnets øvrige sproglige og generelle niveau. På dette punkt adskiller børn med syndromet sig ikke fra andre børn med velopharyngeal insufficiens. En dårlig velopharyngeal funktion er ikke en hindring for, at man kan

begynde at lære barnet de korrekte artikulationssteder for konsonanterne. Barnet vil under alle omstændigheder have brug for undervisningen, idet der ikke sker nogen automatisk bedring af udtalefejlene ved en taleforbedrende operation (jf. afsnittet »Kirurgisk behandling«).

Når vi har set et barn med 22q11 DS til kontrol i en af de to læbeganespalte-afdelinger, står vi altid til rådighed for den undervisende talepædagog med en faglig drøftelse af mulighederne i taleundervisningen.

Udover undersøgelse af barnet og vejledning i forbindelse med taleundervisning, tilbyder læbeganespalte-afdelingerne vejledning til barnets forældre om de forskellige problemstillinger, som kan optræde i forbindelse med 22q11 DS. Som tidligere nævnt varierer symptomerne både i antal og i sværhedsgrad fra barn til barn, så vejledningen er individuel.

Kirurgisk behandling af åbent snøvl

Hvis barnets tale er meget påvirket af et velopharyngealt mangellukke, vil man ofte tilbyde en operation for at bedre taleklangen og øge muligheden for trykopybygning i mundhulen. Beslutningen om operation træffes i læbeganespalte-afdelingerne i samråd mellem det tværfaglige team og forældrene. Operationen foregår på Rigshospitalet og kan for eksempel være en såkaldt svælglapsoperation. Beslutningen om operation træffes som regel først, efter at vi har fulgt barnet til kontrol gennem længere tid og evalueret den velopharyngeale funktion ved forskellige undersøgelser hos logopæd og ørenæse-halslæge. Der følges op på eventuel operation ved kontrolundersøgelser i læbeganespalteafdelingen. I de fleste tilfælde vil der blive brug for efterfølgende taleundervisning for at give barnet fuldt udbytte af de ændrede fysiske forhold. Vi vejleder barnets talepædagog om indholdet i taleundervisningen.

Meget tyder på, at børn med 22q11 DS ikke får så god effekt af en taleforbedrende operation som børn uden syndromet (Persson et al. 2003 a). Der vil hos mange børn restere en grad af åbent snøvl, selvom barnet har modtaget taleundervisning efter operationen. Dette skyldes formentlig de fysiske forhold i svælg. Der ses

ofte et bredt og dybt svælgrum, og hos nogle er der nedsat bevægelighed af svælgmuskulaturen.

I nogle tilfælde kan operation være kontraindiceret på grund af øget operationsrisiko, hvis barnet er meget hjertesyg, eller hvis der er et for operationen uheldigt forløb af blodkarrene i svælget. I så fald må man forsøge at øge taleforståeligheden så meget som muligt ved at arbejde med for eksempel nedsat taletempo, øget kæbeåbning med større artikulationsbevægelser – afhængigt af hvordan barnets tale er.

Afrunding

Børn med 22q11 DS har ofte mange forskellige vanskeligheder, som har indflydelse på deres udvikling. Der kan ikke gives generelle retningslinier for, hvordan man underviser børn med syndromet, da symptomerne og sværhedsgraden af dem varierer meget fra barn til barn. Det er derfor vigtigt at udrede barnet så godt som muligt både med hensyn til sprog og tale og med hensyn til at kortlægge, hvor barnets kognitive ressourcer og svagheder ligger. Udredningen er ikke helt ligetil, blandt andet fordi de sociale og adfærdsmæssige vanskeligheder risikerer at spille en afgørende rolle for barnets deltagelse i testsituationen. Det kan ligeledes vanskeliggøre tolkningen af resultaterne, hvis barnets tale er svært forståelig eksempelvis på grund af mange glottale artikulationer og markant åbent snøvl.

Vi opfordrer alle kolleger rundt om i landet til at kontakte os, hvis I møder børn med vanskeligheder, der minder om dem, vi har beskrevet i artiklen, og I samtidig har observeret barnet gennem et stykke tid, uden at dette har givet anledning til at ændre mistanken om 22q11 DS. Hvis I møder børn, som er diagnosticeret med syndromet, opfordrer vi jer desuden til at henvise dem til os, hvis de ikke allerede er i vores regi.

*Audiologopæd, cand.phil. Helle Albrechtsen,
Ganespalteafdelingen, Taleinstituttet, Århus*

*Audiologopæd, cand.mag. Maria Boers
Læbe-Ganespalte Centret, Hellerup*

Artiklen er udarbejdet i et samarbejde mellem de to forfattere, som har lige stor andel i artiklen.

En samlet oversigt over symptomer hos personer med 22q11 DS, kan ses på hjemmesiden: www.vcfsef.org.

Referencer:

- Cohen, E. et al.: *Phenotype of adults with the 22q11 deletion-syndrome: A review*. American Journal of Medical Genetics, 86: 359-365, 1999.
- D'Antonio, L. L. et al.: *Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS*. Cleft Palate-Craniofacial Journal, 39: 455-467, 2001.
- Gerdes, M. et al.: *Cognitive and Behavior Profile of Pre-school Children With Chromosome 22q11.2 Deletion*. American Journal of Medical Genetics, 85: 127-133, 1999.
- Gillberg, C.: Fremlæggelse af resultater i forbindelse med *Conference on the 22q11 deletion-syndrome* i Ågrenska, Göteborg, Sverige, maj 2002.
- Golding-Kushner, K.J.: *Communication Disorders in Velo-Cardio-Facial Syndrome and Other Special Groups*, kap. 10 i: *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, Singular 2001.
- Niklasson, L. et al.: *Chromosome 22q11 deletion-syndrome (CATCH 22): neuropsychiatric and neuropsychological aspects*. Developmental Medicine & Child Neurology, 44: 44-50, 2002.
- Oskarsdóttir, S.: Fremlæggelse af resultater i forbindelse med *Conference on the 22q11 deletion-syndrome* i Ågrenska, Göteborg, Sverige, maj 2002.
- Persson, C. et al.: *A prospective cross-sectional study of speech in patients with the 22q11 deletion-syndrome*, Journal of Communication Disorders, 36: 13-47, 2003 (a).
- Persson, C. et al.: Abstract fra *The 7th European Craniofacial Congress*, Bologna, Italien, november 2003 (b).
- Ryan, A.K. et al.: *Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletion: a European collaborative study*. Journal of Medical Genetics, 34: 798-804, 1997.
- Scherer, N.J. et al.: *Early Speech and Language Development in Children with Velocardiofacial Syndrome*, American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics), 88: 714-723, 1999.
- Swillen, A. et al.: *The neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): Evidence for a nonverbal learning disability?* Child Neuropsychology, 5, (4): 230-241, 1999.
- Swillen, A. et al.: *Chromosome 22q11 Deletion-syndrome: Update and Review of the Clinical Features, Cognitive-Behavioral Spectrum, and Psychiatric Complications*. American Journal of Medical Genetics (semin. med. genet.) 97: 128-135, 2000
- Swillen, A.: *The behavioral phenotype in velo-cardio-facial syndrome. From infancy to adolescence*. Ph.D.-afhandling, University Hospital Gasthuisberg, Acco, Leuven, Belgien 2001.
- Swillen, A.: Fremlæggelse af resultater i forbindelse med *Conference on the 22q11 deletion-syndrome* i Ågrenska, Göteborg, Sverige, maj 2002.