

# 22q11DS – ett ovanligt vanligt syndrom

**SAMMANFATTAT** 22q11-deletionsyndrom (22q11DS) är ett vanligt syndrom som förekommer hos ett av 4 000 nyfödda barn. Diagnosen har ett flertal medicinska symtom men också neuropsykiatriska och psykiska. 22q11DS påverkar även tänder, mun och oral hälsa på flera olika sätt. Det är därför viktigt att tandvårdspersonal har kännedom om diagnosen.

*Referentgranskad* Accepterad för publicering 30 mars 2007

**E**n av de vanligaste mikrodeletionerna är 22q11-deletionssyndrom (22q11DS). Man beräknar att ungefär 1/4 000 nyfödda har deletionen [1, 2]. I Sverige motsvarar det 20–30 nyfödda per år, men hittills har bara drygt 200 personer fått diagnosen. Syndromet är alltså underdiagnostiserat.

22q11DS har flera olika namn; bland annat Di-George syndrom och Velocardiofacialt syndrom. I Sverige har benämningen CATCH22 tidigare använts. Denna akronym beskriver några kliniska

manifestationer: cardiac defect (medfött hjärtfel), abnormal face (avvikande ansiktsdrag), tymus aplasi/hypoplasia (avsaknad av eller liten brässa vilket kan leda till immunbrist med ökad infektionskänslighet), cleft palate (gomsplatt), hypoparathyroidism (underfunktion av bisköldkörtlarna som leder till hypokalcemi). 22 syftar på att deletionen finns på den långa armen på kromosom 22 (kromosommaterial saknas vid q11.2). Numera har CATCH22 ersatts av 22q11DS.

22q11DS ärvs autosomt dominant med varierande fenotyp inom familjen. Det innebär att om en förälder har 22q11DS är risken 50 procent att barnet också får syndromet. Svårighetsgraden varierar dock mycket mellan föräldrar och barn. Majoriteten (80–90 %) av de som får diagnos har nya deletioner.

Diagnosen 22q11DS ger olika symtom och problematik (faktaruta 1). Medfött hjärtfel rapporteras i 64 procent av fallen i Sverige [3]. Bland barn som i dag föds med hjärtfel är man uppmärksam på diagnosen. Därför får en stor andel av barnen med 22q11DS och samtidigt hjärtfel sin syndromdiagnos tidigt. För barn utan hjärtfel är det däremot vanligt att diagnosen inte ställs förrän i förskole- eller skolåldern och då utifrån andra symtom [3]. Immunbrist av varierande grad orsakad av en underutvecklad tymus förekommer frekvent. Svår, livshotande immunbrist är ovanlig men förekommer hos enstaka barn. Immunbristen visar sig som frekventa infektioner, ofta i luftvägar och öron, framför allt under de första levnadsåren. För de flesta avklingar därefter infektionskänsligheten men den kan kvarstå hos några. Det finns också en ökad risk för autoimmuna sjukdomar [3, 4].

Kalkmetabolismen är ofta påverkad. Kalkbrist orsakas av underproduktion av parathormon [5]. Symtom kan vara skakighet, muskelkramp eller bensmärter. Den nedsatta funktionen hos bisköldkörtlarna (hypoparathyroidism) kan vara komplett eller partiell och det finns flera rapporter om att den är underdiagnostiserad vid 22q11DS [6]. Även andra endokrina tillstånd som hypothyroidism, hypertyroidism och brist på tillväxthormon är vanligare [7].

Velofarynxinsufficiens, som kan ge nasalt tal och talsvårigheter, är vanligt [8]. Svårigheter att suga och svälja samt reflux och kräkningar (ge-

**Gunilla Klingberg**  
docent, övertandläkare,  
Mun-H-Center, Göteborg  
**E-post:** gunilla.klingberg  
@vgregion.se

**Sölveig Öskarsdóttir**  
med dr, överläkare,  
Drottning Silvias barn-  
och ungdomssjukhus,  
Göteborg

**Peter Lingström**  
docent, övertandläkare,  
Avdelningen för cario-  
logi, Sahlgrenska akade-  
min, Göteborg,  
Högskolan Kristianstad

**Anette Carlén**  
docent, Avdelningen  
för oral mikrobiologi,  
Sahlgrenska akademien,  
Göteborg

**Jörgen G Norén**  
professor  
Avdelningen för  
pedodonti, Sahlgrenska  
akademien, Göteborg

**Vanda Friman**  
med dr, överläkare,  
Infektionskliniken,  
Sahlgrenska  
universitetssjukhuset,  
Göteborg

## FAKTA 1. 22q11-DELETIONSSYNDROM

- 22q11-deletionssyndrom förekommer hos ungefär 1/4 000 nyfödda.
- Diagnosen har ett flertal medicinska symtom som till exempel hjärtfel, immunbrist orsakad av hypoplasia eller aplasi av tymus, hypokalcemi/hypoparathyroidism, velofarynxinsufficiens med eller utan läpp-käk-gomsplatt (vanligast är submukös spalt i mjuka gommen), ät- och dricksvårigheter, samt neuropsykiatriska och psykiska problem.
- Diagnosen manifesterar sig även i munhålan. Exempel på vanliga orala avvikelser är emaljstörningar, hypodontier, sen tanderuption samt vissa avvikelser i slemhinna. Karies är ett stort problem hos många.
- Saliven påverkas både till kvalitet och kvantitet.
- Muntorrhet förekommer ofta liksom höga antal kariogena bakterier. Personer med diagnosen har en ökad risk för karies.

nom näsan) är även vanligt hos yngre barn [3, 9]. I ett svenskt material rapporterades ät- och dricksvarigheter hos 74 procent av barnen över 2 år [3]. Någon form av läpp-käk- och gomspalt har rapporterats hos ungefär en tredjedel. Vanligast är submukösa spalter i mjuka gommen [3, 8].

Personer med 22q11DS har ofta något karaktäristiskt utseende. De karaktäristiska dragen är små och svåra att känna igen för dem som inte träffat personer med 22q11DS tidigare. Ofta ses platta kindben, lite bred näsrygg och rund nästipp. Ögonspringorna kan vara små, ögonlocken fyllda och överläppen beskrivs som valvformad. Öronen är ibland små och cirkelformade. Hörsel och syn kan också vara påverkade.

För äldre barn är ofta problematik som liknar ADHD vanligt, liksom autismspektrumstörningar [10, 11]. Barnen har ofta svårt med uppmärksamhet, vilket påverkar inläringen. Begåvningsutvecklingen är påverkad och upp till hälften har lindring utvecklingsstörning. Psykiska problem är något vanligare än normalt i övre ungdomsåren och hos vuxna. Till exempel finns rapporter om högre förekomst av ångest- och depressionstillstånd, bipolär affektiv sjukdom samt även schizofreni och schizofreniliknande tillstånd [12, 13]. Motorisk och finmotorisk utveckling kan vara påverkad [14]. Missbildningar i till exempel urinvägar och skelett är också vanligare.

Det är viktigt att förstå att olika personer med 22q11DS har olika symtom/problematik och att problematiken kan skifta beroende på ålder. Många har flera olika symtom och problem. Dessa kan vara olika stora och/eller svåra men sammantaget leder de till ett omfattande funktionshinder [14]. Eftersom ett relativt stort antal individer har 22q11DS kommer många inom tandvården att möta personer med diagnosen. De många olika symtomen vid 22q11DS innebär en ökad risk för sämre munhälsa. Därför finns ett behov av ökad kunskap om orala manifestationer vid 22q11DS. Ett konkret behov är ett odontologiskt vårdprogram för diagnosen. Syftet med denna artikel är att presentera erfarenheter och odontologiska implikationer utifrån den kartläggning av diagnosen som pågår i Göteborg.

#### MATERIAL OCH METODER

Sedan 1997 pågår ett projekt kring 22q11DS vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Ett multidisciplinärt specialistteam utreder med bland annat hjärtbedömning, bedömning av immunfunktion, bisköldkörtelfunktion, öron och hörsel, ögon, neuropsykiatrisk och neuropsykologisk bedömning samt logopedbedömning av tal och gomfunktion. Den odontologiska bedömningen har genomförts av pedodontist.

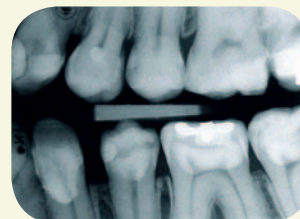
Sammanlagt har cirka 130 personer med 22q11DS undersökts. En samlad medicinsk utvärdering har gjorts för de första 100 patienterna

#### FALLBESKRIVNING

**Fall 1.** 23-årig man som fått sin diagnos i vuxen ålder. Inget hjärtfel, opererades med en svalglambå i tonåren på grund av velofarynxinsufficiens. Har även opererats för klumpfot. Har en diagnostiserad hypoparathyroidism och medicinerar med Etalpa sedan flera år. Besvärades av frekventa och långdragna infektioner under uppvuxten. Infektionsutlöst astma som medicinerar med Bricanyl och Oxis vid behov.

**Är ensamstående, arbetslös**, har haft en del inlärningsvarigheter. Berättar att han alltid haft stora problem med hål i tänderna, särskilt mjölkttänderna. Uppger att han enbart går till tandläkare vid akuta besvär eftersom han inte har råd. Han är också tandvårdsrädd.

**Den kliniska undersökningen visar** ett flertal öppna kaviteter och många initiala kariesskador. Sekretionshastigheten uppmäts till strax under 0,7 ml/min, buffringen är god (slut pH 6,0). Antalet mutansstreptokocker och laktobaciller är båda över 1 miljon CFU/ml saliv. Kariesrisk och kariesaktivitet bedöms som höga. Patienten erbjuds konserverande och kausal behandling, men avstår på grund av den höga kostnaden.



**Fall 1. 23 årig man med 22q11DS. Har hypoparathyroidism och besvärar av frekventa infektioner. Stort kariologiskt behandlingsbehov.**

(0–19 år) som utretts [3]. Den odontologiska delen omfattar tre separata studier som har godkänts av forskningsetisk kommitté vid Göteborgs universitet. Konsekutiva patienter som remitterats till Göteborg för utredning erbjöds att delta (tabell 1).

■ I delstudie I har orala manifestationer kartlagts och relaterats till medicinska data i en klinisk studie som omfattade 53 patienter. Av dessa var 47 yngre än 20 år [15].

■ I delstudie II studerades primärtandsemalj på 38 exfolierade mjölkttänder från 15 patienter i studie I dels histologiskt, dels avseende kemisk sammansättning [16].

**TABELL 1.** Patienter som ingått i de olika odontologiska delstudierna kring 22q11 deletonssyndrom

Studie	Antal	Kön K/M	Ålder		
			Medel	SD	Spridning
Orala manifestationer <sup>1</sup>	53	30/23	11,1	8,85	3–43
Histologi <sup>2</sup>	15	10/5	10,8	4,3	5–19
Karies <sup>3</sup>	29	16/13	12,6	8,3	2–36

<sup>1</sup>referens 15, <sup>2</sup>referens 16, <sup>3</sup>referens 17

■ I delstudie III studerades karies med särskild vikt på salivens mängd och sammansättning samt kariogen mikroflora dels hos 29 patienter med 22q11DS. Varje patient matchades sedan till en kontrollpatient för ålder, kön och kariesförekomst [17].

Den odontologiska undersökningen omfattade klinisk undersökning samt individuellt indexerad röntgenundersökning. Särskilt studerades emalj, slemhinnor och karies. De histologiska och kemiska analyserna gjordes med polarisationsmikroskopi, mikroradiografi, scanningelektronmikroskopi, XRMA (mikroanalys) och med SIMS (jonsond). I studien kring karies och saliv samlades ett paraffinstimulerat salivprov in för att mäta sekretionshastighet, buffringskapacitet (Dentobuff® Strip, Orion Diagnostica), förekomsten av mutansstreptokocker (Dentocult® SM Strip mutans, Orion Diagnostica) och laktobaciller (Dentocult® LB, Orion Diagnostica). Saliven analyserades avseende totalt proteininnehåll,

halten IgA och mängden elektrolyter (fosfat, kalcium, kalium, natrium, bikarbonat) [17].

**RESULTAT**

De kliniska odontologiska undersökningarna visade en hög frekvens av emaljavvikelser; både hypoplasier (29 %) (figur 1) och hypomineralisation (41 %) (figur 2). Det fanns ett samband mellan förekomst av emaljförändringar och sjuklighet i tidig ålder (hjärtfel, intubering under första levnadsåret, känd hypokalcemi, låg födelsevikt (<2 500 gram), prematuritet och infektionsproblematik).

Den histologiska undersökningen av exfolierade mjölktdänder verifierade avvikelser i emaljen. Emaljprismorna hade en normal struktur men en mycket hög frekvens av hypomineralisation samt extra inkrementlinjer i emaljen (linjer med avvikande mineralisationsgrad som till utseendet liknar neonatallinjen) (figur 3). Förändringarna låg ofta i närheten av neonatallinjen, vilket tolkas som att de uppstått i tidig ålder. Vid analys via SIMS sågs normala nivåer av natrium, kalium och klor medan halterna av magnesium, kol och fluor var 3–4, 6–7 respektive 5–20 gånger lägre jämfört med mjölktdemalj hos friska personer. Hos de patienter där man analyserat en tand sågs ett samband mellan den histologiska bilden och sjuklighet i tidig ålder.

Hos 30 procent av patienterna fanns spalt, framför allt submukös spalt i mjuka gommen, och 15 procent saknade anlag till enstaka tand/tänder (hypodonti, inte i anslutning till käkspalt). Avvikelser i tandstorlek eller tandform sågs hos cirka 15 procent (smala eller konformiga tänder). Eruptionen var, jämfört med en normalpopulation, försenad hos 16 procent. Hos 9 procent av patienterna noterades även avvikelser i slemhinnor i form av geografisk tunga och hos 2 patienter sågs fissurerade tungor. Två patienter hade mycket lättblödande orala slemhinnor.

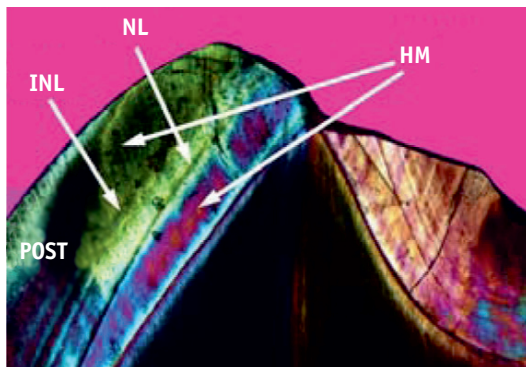
Den kliniska studien visade att några patienter hade omfattande kariesproblem. De 47 personerna i åldrar upp till och med 19 år hade ett medeltal för dft/DFT (kariade eller fyllda primära och permanenta tänder) på 2,8 och för dt/DT (kariade primära och permanenta tänder) på 1,8. 25 var helt kariesfria. När man i stället analyserade kariesbilden hos de 22 barn och ungdomar som hade karies eller fyllningar var medelvärdet kariade tänder (dt/DT) 9,2. I den vuxna gruppen (6 personer) uppvisade 3 personer omfattande befintliga eller tidigare kariesproblem, medan övriga tidigare hade fått fyllningsterapi i måttlig omfattning.

Jämförelse av salivsammansättning och kariesrelaterade bakterier hos 29 konsekutiva patienter med 22q11DS (2–36 år, medelålder 12,6 år) skedde med en matchad kontrollgrupp. Studien visade att personer med 22q11DS hade statistiskt signifi-

Figur 1. Emaljhypoplasier 51, 61, 62, 82, 81 samt 72 hos 5 år gammal pojke med 22q11DS.



Figur 2. Emaljavvikelser, både hypomineralisation och hypoplasier, hos 16 år gammal flicka med 22q11DS.



Figur 3. Polarisationsmikroskopisk bild av mjölktdänder från patient med 22q11DS. NL=neonatallinjen, POST=postnatal emalj, IK=inkrementlinjer i postnatal emalj, HM=områden med hypomineraliserad emalj både pre- och postnatalt.



kant lägre stimulerad sekretionshastighet, sämre buffringskapacitet och högre antal mutansstrep-tokocker jämfört med kontrollpersonerna. Koncentrationen av salivproteiner och IgA var högre i 22q11DS-gruppen medan utsöndringen av elektrolyter (natrium, kalium, kalcium, fosfat och bikarbonat) per milliliter saliv var lägre. I medeltal hade 22q11DS-gruppen en sekretionshastighet på 0,7 ml/min jämfört med kontrollgruppens 1,5 ml/min. Flera personer med 22q11DS uppvisade mycket låg salivsekretion och i några fall i princip total avsaknad av saliv.

#### DISKUSSION

22q11-deletionssyndrom (22q11DS) är ett syndrom som påverkar tänder, mun och oral hälsa på olika sätt [15–17]. En stor del av personerna med 22q11DS har ett odontologiskt behandlingsbehov och en riskprofil som gör att de inte behöver specialisttandvård utan kan få sin tandvård inom allmäntandvården. Det är därför viktigt att de som möter dessa personer och deras familjer har god kunskap om diagnosen. I andra fall sker tandvården bäst inom specialisttandvården (pedodonti respektive sjukhustandvård). Detta bör till exempel ske vid komplicerade medicinska problem, beteendeproblematik som påverkar tandvårdssituationen eller vid omfattande odontologiska behandlingsbehov. Patienter med läppkåk-gomspalt följs avseende tillväxt och bettutveckling i LKG-team eller motsvarande.

Personer med 22q11DS har en ökad risk för orala hälsoproblem. Syndromet påverkar både salivens mängd och kvalitet [17]. Dessutom är emaljvikselser vanligare [15, 16]. Dessa faktorer samverkar och gör att individens skydd mot karies är sämre än hos andra. Därtill har personer med 22q11DS ofta en komplex medicinsk sjukdomsbild som kan variera mycket över tid [3].

Hos barn är det vanligt med frekventa och långdragna infektioner och ätsvårigheter. Detta ökar risken för en ur tandhälsosynpunkt dålig kost. Samtidigt måste de medicinska aspekterna gå före. Tandvårdspersonal får ibland finna sig i att kosten för många barn med 22q11DS innebär hög intagsfrekvens, ofta även nattetid, och högt intag av sockaroshaltiga produkter för att barnen ska få tillräckligt energitillskott. Det är ofta direkt olämpligt att ge den typ av allmänna kostråd vi vanligtvis ger till friska patienter. Tandvårdens roll blir i stället att ha en dialog kring kosten med familjen och barnets läkare och att stötta genom att erbjuda förebyggande behandling inom tandvårdsteamet. Eftersom få vuxna personer utvärderats odontologiskt vet man i dag inte tillräckligt om förekomsten av parodontal sjukdom.

Längre upp i åldrarna blir det uppenbart för många att de har svårigheter med koncentration, inlärning och så vidare. Upp till hälften har någon grad av utvecklingsstörning och neuro-



**Fall 2. Fyra år gammal pojke med 22q11DS med medfött hjärtfel och omfattande medicinsk anamnes. Pojken har omfattande kariesskador och emaljvikselser.**

#### FALLBESKRIVNING

**Fall 2.** 4 år gammal pojke med konstaterad 22q11DS i nyföddhetsperioden. Normal förlossning i vecka 40 med normal vikt och längd. Medfött hjärtfel (avbruten aortabåge) som opererades efter några dagar; avsaknad av tymus konstaterades. Medicinerades med Lanoxin fram till 9 månaders ålder. Kalcium och parathormon har varit normala men han är kort för sin ålder. Pojken har haft många och utdragna infektioner och legat mycket på sjukhus. Har velofarynxinsufficiens, påtagligt nasalt tal, får ofta upp tryck i näsan och har haft svårigheter att äta tillräckligt.

**Äter nu frukost och lunch på dagis,** ibland lagad kvällsmat, annars smörgås. Dricker ungefär en halv flaska välling morgon och kväll. Småäter mycket, dricker saft och läsk varje dag, ibland även nattetid. Får ofta kräm eller glass som mellanmål. Ingen aktuell medicinering eller känd allergi. Pojken har tidigare inte varit hos tandläkare. Gillar inte tandborstning och accepterar inte mints smak på tandkräm. Nu har han ont från munnen av och till när han äter.

**Den kliniska undersökningen visar** ett flertal kariesade primära tänder. Några kariesskador ligger atypiskt och troligen har det varit emaljhypoplasier på 04:or i underkäken. Generellt rikligt med plack. Pojken klarar inte av att medverka till salivprovtagning, men ger inget muntorrt intryck. Antalet mutansstrep-tokocker är över 1 miljon CFU/ml saliv och buffring 4,5-5,5. Bedöms ha hög kariesrisk och kariesaktivitet.

**På grund av låg ålder,** kooperationsvårigheter och medicinsk risk genomförs tandbehandling i narkos och pojken får endokarditprofylax. Därefter planeras kausalbehandling som först inriktas på att etablera fungerande munhygienvanor. Föräldrarna rekommenderas att använda barntandkräm med fruktsmak eftersom pojken reagerar kraftigt på mints smak. När tandborstningen fungerar ges kostråd i samråd med ansvarig läkare. Råden inriktas på att ta bort sötad dryck och att förbättra mellanmålen. Successivt går familjen över till att bara erbjuda vatten nattetid.

**Pojken följs var tredje till fjärde månad** på tandklinik av tandhygienist. Vid besöken sker invånjning, polering med barntandkräm och fluorlackning.

psykiatriska problem är också vanliga [11, 12, 18]. Det innebär ökad risk för att patienten har svårt att medverka och samarbeta i behandlingssituationen. Många är uttalat ängsliga och tandvårdsrädda. Att genomföra konserverande tandbehandling, till exempel lagningar, kan vara svårt. Detta är ytterligare en faktor som motiverar att tandvården i högre grad fokuserar på förebyggande insatser. För att känna sig trygga behöver patienter med 22q11DS, oavsett ålder, få träffa samma tandvårdspersonal i så stor utsträckning som möjligt. Vid behandling är det viktigt att invånjning sker och extra tid avsätts. Många patienter har på grund av sitt funktionshinder svårt att sköta tider. Tandvården måste därför ha en

**FAKTA 2. VÅRDPROGRAM****Följande bör ingå i det odontologiska omhändertagandet av personer med 22q11 deletionssyndrom:**

■ När den medicinska diagnosen ställs skickas remiss till pedodontist, dock tidigast vid 1 års ålder. Det första levnadsåret innebär omfattande medicinska utredningar och behandling och familjen är sällan motiverad till kontakt med tandvården. När det gäller en vuxen patient skickas remiss till sjukhustandvård eller oral medicin när diagnosen ställs. Patienter med läpp-käk- och gomspalt följs avseende tillväxt och bettutveckling i LKG-team eller motsvarande.

**Odontologisk grundutredning bör omfatta:**

■ Klinisk undersökning, särskilt med avseende på tandemalj, slemhinna och karies. Röntgen bör tas på individuella indikationer för att diagnostisera karies och kontrollera anlag.

■ Paraffinstimulerat salivprov ska tas för att fastställa sekretionshastigheten, buffringskapacitet och förekomst av kariogena bakterier.

Vid låg ålder har patienten ofta svårt att medverka till salivprovstagning. Så kallade chair-sidemetoder, till exempel Dentocult® SM Strip mutanstest utgör då ett viktigt instrument.

■ Utifrån den odontologiska utvärderingen utformas en individuell terapiplan. Fortsatt omhändertagande kan, beroende på individuella faktorer, ske antingen inom allmäntandvård eller inom speciallisttandvård.

**I det fortsatta odontologiska omhändertagandet bör följande ingå:**

■ Regelbundna odontologiska uppföljningar.

■ Vid 9–10 års ålder bör utvärdering av tänder och bettutveckling ske. Tidigare röntgenbilder bör eventuellt kompletteras för att kontrollera anlag till permanenta tänder.

■ Salivfaktorer som sekretionshastighet, buffringskapacitet och kariogena bakterier bör kontrolleras några gånger under barn- och ungdomsperioden. Därefter vart femte år i vuxen ålder för noggrann bedömning av kariesrisk och kariesaktivitet.

■ Eftersom det fysiska och psykiska hälsotillståndet kan skifta och därmed snabbt ändra risken för orala problem ska patienter med 22q11DS erbjudas ett förstärkt förebyggande omhändertagande inom tandvården.

■ Medfött hjärtfel är vanligt och dessutom är många med 22q11DS infektionskänsliga. Detta ska beaktas vid blodiga ingrepp, till exempel tandutdragnin. Vid medfött hjärtfel ska endokarditprofylax övervägas.

■ Tandvården ska vara observant på patienternas allmänhälsa och sociala livssituation.

I flera fall uppfyller patienterna kriterierna för att få nödvändig tandvård inom högkostnadsskyddet för hälso- och sjukvård (så kallat Grönt kort) eller tandvård som del i en sjukvårdande behandling.

ökad förståelse för att patienterna inte samarbetar i detta avseende.

I vuxen ålder befinner sig många personer med 22q11Ds i en utsatt position på grund av en kombination av neuropsykiatriska problem, inlärningssvårigheter, psykiska problem som depression samt de övriga medicinska problemen. Det är ofta svårt att hitta lämpliga utbildningsalternativ och sysselsättning [19]. Tandhälsan blir lätt eftersatt och många har negativa erfarenheter av tandbehandling.

Tandvården har saknat kunskap och därmed förståelse för diagnosens komplexitet och personernas situation. Ibland har diagnosen varit okänd. Personerna upplever att de klandrats för att missköta sig och att de alltid har stora vårdbehov som tandvården anser bero på brister hos patienten. Tandvårdsbehoven är ofta stora och kostsamma.

Med tanke på det tydliga orsakssamband som finns mellan diagnosen 22q11Ds och oral ohälsa vore det rimligt att diagnosen i sig innebar att personerna hade rätt till bättre ekonomiskt stöd för sin tandvård. I dag har enstaka personer beviljats tandvård inom högkostnadsskyddet för hälso- och sjukvård (så kallat Grönt kort). Det har rört sig om individer med autismdiagnos eller personer som gått i särskola. Önskvärt är att fler får den hjälpen eftersom diagnosen innebär många funktionsnedsättningar inom ett flertal områden som tillsammans leder till ett omfattande funktionshinder och handikapp.

Det är också vanligt att personer med 22q11Ds inte klarar av att sköta sin munhygien. Detta kan bero på flera orsaker. Till exempel har ett stort antal personer finmotoriska svårigheter, alltså en neurologisk bakgrund [20]. Andra orsaker är muskulär hypotoni och att många lätt blir uttrötade vid fysisk aktivitet [14] vilket till en del kan bero på avvikelser i parathormon/kalkmetabolismen. Dessutom är det vanligt att den egna motivationen är låg på grund av psykiska faktorer som gör det svårt att både komma igång och att göra klart saker, något som påverkar hela vardagen. Sammantaget ökar alla dessa faktorer också risken för påverkan på den orala hälsan.

**ENGLISH SUMMARY**

*22q11ds – a common syndrome affecting oral health*

*Gunilla Klingberg, Sólveig Óskarsdóttir, Peter Lingström, Anette Carlén, Jörgen G Norén, Vanda Friman Tandläkartidningen 2007; 99 (7): 54–9*

The 22q11 deletion syndrome (22q11Ds) is one of the most common multiple anomaly syndromes with an incidence of approximately one per 4000 newborns. The phenotypic spectrum is wide, and includes characteristic features such as congenital heart defects, infection problems due to thymic hypoplasia or aplasia, velopharyngeal insufficiency with or without cleft palate (foremost submucous clefts in soft

palate), feeding difficulties, hypocalcemia/hypoparathyroidism, learning disabilities, and behavioural abnormalities. Additionally, there are manifestations that arise in the oral cavity, which is why dental health care personnel should be aware of the syndrome. Common oral manifestations include enamel abnormalities, hypodontia, and delayed tooth eruption.

Furthermore, soft tissues may be affected resulting in a geographic and fissured tongue for example. Many patients have severe problems related to dental caries. Compared to normal patients, patient's suffering with 22q11ds have impaired saliva quantity and quality, as well as higher numbers of cariogenic bacteria resulting in an increased risk for dental caries.

REFERENSER

1. Botto LD, May K, Fernhoff PM, Correa A, Coleman K, Rasmussen SA, Merritt RK, O'Leary LA, Wong LY, Elixson EM, Mahle WT, Campbell RM. A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. *Pediatrics* 2003; 112:101-7.
2. Óskarsdóttir S, Vujic M, Fatsh A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child* 2004; 89: 148-51.
3. Óskarsdóttir S, Persson C, Eriksson BO, Fasth A. Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. *Eur J Pediatr* 2005; 164: 146-53.
4. Jawad AF, McDonald-McGinn DM, Zackai E, Sullivan KE. Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *J Pediatr* 2001; 139: 715-23.
5. Al-Jenaidi F, Makitie O, Grunebaum E, Sochett E. Parathyroid gland dysfunction in 22q11.2 deletion syndrome. *Horm Res* 2007; 67: 117-22. Epub 2006 Oct 19.
6. Taylor SC, Morris G, Wilson D, Davies SJ, Gregory JW. Hypoparathyroidism and 22q11 deletion syndrome. *Arch Dis Child* 2003; 88: 520-2.
7. Weinzimer SA. Endocrine aspects of the 22q11.2 deletion syndrome. *Genet Med* 2001; 3: 19-22.
8. Persson C, Niklasson L, Óskarsdóttir S, Johansson S, Jonsson R, Söderpalm E. Language skills in 5-8-year-old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord* 2006; 41: 313-33.
9. Eicher PS, McDonald-McGinn DM, Fox CA, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH. Dysphagia in children with a 22q11.2 deletion: unusual pattern found on modified barium swallow. *J Pediatr* 2000; 137: 158-64.
10. Niklasson L, Rasmussen P, Óskarsdóttir S, Gillberg C. Neuropsychiatric disorders in the 22q11 deletion syndrome. *Genet Med* 2001; 3: 79-84.
11. Niklasson L, Rasmussen P, Óskarsdóttir S, Gillberg C. Attention deficits in children with 22q.11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2005; 47: 803-7.
12. Bassett AS, Chow EW, AbdelMalik P, Gheorghiu M, Husted J, Weksberg R. The schizophrenia phenotype in 22q11 deletion syndrome. *Am J Psychiatry* 2003; 160: 1580-6.
13. Debbane M, Glaser B, David MK, Feinstein C, Eliez S. Psychotic symptoms in children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome: Neuropsychological and behavioral implications. *Schizophr Res* 2006; 84: 187-93.
14. Óskarsdóttir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P. Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2005; 47: 177-84.
15. Klingberg G, Óskarsdóttir S, Johannesson EL, Noren JG. Oral manifestations in 22q11 deletion syndrome. *Int J Paediatr Dent* 2002; 12: 14-23.
16. Klingberg G, Dietz W, Óskarsdóttir S, Odelius H, Glander L, Noren JG. Morphological appearance and chemical composition of enamel in primary teeth from patients with 22q11 deletion syndrome. *Eur J Oral Sci* 2005; 113: 303-11.
17. Klingberg G, Lingström P, Óskarsdóttir S, Friman V, Bohman E, Carlén A. Caries-related saliva properties in individuals with 22q11 deletion syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2007; 103: 497-504.
18. Swillen A, Vogels A, Devriendt K, Frys JP. Chromosome 22q11 deletion syndrome: update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. *Am J Med Genet* 2000; 97: 128-35.
19. Baker KD, Skuse DH. Adolescents and young adults with 22q11 deletion syndrome: psychopathology in an at-risk group. *Br J Psychiatry* 2005; 186: 115-20.
20. Sobin C, Monk SH, Kiley-Brabeck K, Khuri J, Karayiorgou M. Neuromotor deficits in children with the 22q11 deletion syndrome. *Mov Disord* 2006 21; 2082-9.

# Vetenskap fritt på nätet





[www.tandlakartidningen.se](http://www.tandlakartidningen.se)