



22q11 deletionssyndrom/CATCH 22

vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 353

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet 22q11-deletionssyndrom/CATCH 22. Två vistelser med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006 och 2009.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsinsatser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, arrangerades vid båda vistelserna en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser och en kortare intervju med en av deltagarna.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter vid 22q11-deletionssyndrom/CATCH 22	3
Endokrinologiska aspekter	5
Neuropsykiatriska aspekter	7
Sjukgymnastik, motion och hälsa	9
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	11
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	12
Mikael har 22 q11 deletionssyndrom	17
Sayam är vuxen och har 22q11-deletionssyndrom/CATCH22	18

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.se
Redaktör Jan Engström

Medicinska aspekter vid 22q11-deletionssyndrom/CATCH 22

Överläkare Vanda Friman, Infektionskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om medicinska aspekter vid 22q11 deletionssyndrom/CATCH 22.

-Symtomen vid 22q11 kan variera med åldern. Vuxna med 22q11 har till exempel mindre problem med infektioner och mindre talsvarigheter än barn. Andra symtom som huvudvärk och trötthet kan vara mer dominerande hos vuxna. Varje individ är dock unik och svårighetsgraden varierar från att känna sig nästan helt frisk till att ha många symtom, sa Vanda Friman.

Följande är mer eller mindre vanliga symptom vid 22q11 i vuxen ålder:

- ☒ huvudvärk, muskelvärk
- ☒ trötthet
- ☒ låg kalknivå som beror på underfunktion av bisköldkörtlar
- ☒ låg ämnesomsättning som beror på underfunktion av sköldkörteln
- ☒ -Den ökade känsligheten för infektioner som man ser hos barn minskar generellt med åldern. Däremot kan en del utveckla antikroppsbrist. Vi har funnit uttalad antikroppsbrist hos 6 av 25 vuxna med 22q11
- ☒ inlärningssvårigheter
- ☒ psyko-sociala problem såsom
 - ökad stresskänslighet
 - ångestattacker
 - svårigheter att sköta ekonomin
- ☒ talavvikelse p g a bristande gombfunktion
- ☒ balansproblem
- ☒ lindrig hörselnedsättning
- ☒ tandproblem, hål i tänderna, avvikelser i emaljen
- ☒ övervikt

Frågor

Är det vanligt med artros?

-Nej, personer med 22q11 har inte mer artros än andra. Däremot förekommer överrörliga leder hos en del. Hos dessa kan en axelled eller knäskål lätt gå ur led.

Är det vanligt med kramp i musklerna vid ansträngning?

-Det är inte vanligt men det förekommer och kan i sådana fall bero på lågt kalkvärde.

Förekommer skolios vid 22q11?

-Skolios är överrepresenterat vid 22q11 och det vet vi inte vad det beror på. De som får skolios kan ha nytta av speciellt anpassad gymnastik.

Hur vanligt är det med hjärtproblem vid 22q11?

- Ca 1/3 av alla med 22q11 har ett medfött hjärtfel av olika art. Om man har hjärtfel får man symtom tidigt i livet.

Är det vanligt med ämnesomsättningsrubbningsar vid 22q11?

-Låg ämnesomsättning beroende på underfunktion av sköldkörteln är något vanligare än hos befolkningen i övrigt. Har man en låg ämnesomsättning kan man bli känna sig trött och frusen. Underfunktion av sköldkörteln behandlas med Levaxin®.

-Lågt kalkvärde som beror på underfunktion av bisköldkörtlar är vanligare. De som har lågt kalkvärde remitteras till medicinkliniken för behandling. Övriga bör kontrollera kalkvärdet vart tredje år.

Har sår svårare att läka om man har 22q11?

-Sårläkningen har med immunförsvaret att göra. Den immundefekten man har vid 22q11 påverkar ej så mycket sårläkning men en del personer med 22q11 har berättat att de har svårare att läka sår.

Mina fingrar och tår blir ofta blåa efter fysisk träning. Har det med 22q11 att göra?

-Nej men om man har ett hjärtfel kan detta försämra blodcirkulationen och ge sådana symptom.

Kan 22q11 "hoppa över" en generation?

-Om en förälder har 22q11 blir risken för barnen att arva den 50 % .

Förvärras 22q11 från generation till generation?

-Nej, svarade Vanda Friman.

Vad händer med sjukdomen när man blir äldre?

-Det vet vi väldigt lite om, men en sak vet vi redan idag och det är att de som har ledvärk får mer problem med detta när man blir äldre.

Endokrinologiska aspekter

Endokrinolog Mostafa El-Mansoury, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om endokrinologiska aspekter vid 22q11 deletionssyndrom/CATCH 22.

-Endokrinologi är läran om kroppens körtlar och hormoner och i det här fallet handlar det bl a om hypofysen, brässen och bisköldkörteln. I namnet CATH22 står T för underfunktion i brässen, (ett organ i brösthålan bakom bröstbenet som kallas "Tymus", med betydelse för immuniteten) och H för låg kalkhalt dvs "Hypokalcemi", vilket (regleras av bisköldkörteln "Paratyroidea").

De endokrinologiska aspekterna vid 22q11 deletionssyndrom/CATH22 är:

- ⌘ tillväxtavvikelse (kortväxthet)
- ⌘ bisköldkörtelunderfunktion
- ⌘ övriga autoimmuna problem, bl a körtelunderfunktion "hypotyreos" och ibland diabetes, glutenintolerans och vitamin B12-brist.

-Vilka symptom man får av **B12-brist** beror på hur länge patienten haft denna brist. Rör det sig om en längre tid kan patienten få nedsatt eller förlorad känsel i benen, ibland gångsvårigheter och yrsel.

Tillväxtavvikelse i form av **kortväxthet** kan bero på låg halt tillväxthormon, eventuellt sköldkörtelunderfunktion eller glutenintolerans.

-Kortväxthet kan behandlas med tillväxthormon i form av injektioner. Denna diagnostiseras då man ser att patienter avviker från tillväxtkurvan och har lägre tillväxthormon i laboratorieprov.

Bisköldkörtelunderfunktion kan medföra brist på hormonet "parathormon".

-En brist på detta hormon kan medföra låg kalkhalt som i sin tur kan orsaka muskelkramp, muskelsvaghet, domningar, stickningar och trötthet. Bisköldkörtlarna "Paratyroidea" som är fyra till antalet och sitter bakom sköldkörteln, reglerar således kalkhalten i kroppen.

Bisköldkörtelunderfunktion diagnostiseras med ett antal laboratorieprover där man tittar på halterna joniserat kalk, albumin, kreatinin, fosfat och magnesium. Halten parathyroidea mäts och vitamin D kontrolleras.

-Kalkbrist behandlas med aktivt vitamin D och Kalcium, med noggrann kontroll av joniserat kalk i blodet, dygnsutsöndringen av kalcium i urinen, ultraljudundersökning av njurarna samt kreatinin Clearance bör göras om det finns försämring av njurfunktionen.

Övriga **autoimmuna sjukdomar** är sköldkörtelunderfunktion (hypotyreoos).

-Vid misstanke om CATCH 22, görs en s k FISH-analys, en genetisk analys via ett blodprov.

Övriga **autoimmuna sjukdomar** är bl a diabetes och glutenintolerans.

-Vid misstanke om glutenintolerans ska man kontrollera joniserat kalk, järnstatus, vit B12, och vit D. Det finns personer med glutenintolerans som endast lider av trötthet, medan andra dessutom kan ha diarré och viktne­dgång. Diagnosen säkras av tunntarmbiopsi via gastro­skopi undersökning.

-Ett strukturellt samarbete i specialistteam, där det ingår hjärtläkare, endokrinolog, gynekolog, öron-näsa-hals specialist, logoped, och psykolog, innebär möjligheten att sätta in tidiga habiliteringsinsatser, och göra livet lättare för CATCH-patienter, sa Mostafa El-Mansory.

Frågor:

Mitt barn har svårt med koncentrationen, kan det ha med 22q11 att göra?

-Det kan jag inte utesluta men naturligtvis ska man kontrollera att barnet inte har brist på bl a vitamin B12, järn eller har sköldkörtelunderfunktion.

Vad kan det bero på att man lätt tappar humöret?

-Det kan vara olika faktorer men viktigt är att utesluta bl a sköldkörtelunderfunktion eller -överfunktion.

Finns det några medicinska orsaker till viktuppgång?

-Det kan exempelvis bero på dåliga matvanor och för lite motion. Men i de fall där man misstänker exempelvis 22q11 bör man kontrollera eventuell överproduktion av kortisol.

Jag har ofta värk i lederna, vad kan det bero på?

-En specialistläkare i reumatologi kan tänkas ge klar diagnos.

Vad kan det bero på att sår läker långsamt?

-Härvidlag är det viktigt att utesluta bl a diabetes via blodprov.

Kan man träna balansen så att den blir bättre?

-Det kan man naturligtvis, men övriga problem liksom hörselnedsättning och sämre synförmåga är av värde att behandla, sa Mostafa El-Mansory.

Vem ser till att man kommer till rätt läkarspecialist?

-Patientens ansvariga läkare på infektionskliniken får ta ställning till detta.

Vad kan det bero på att jag har överörliga leder?

-Det kan jag inte helt säkert svara på men Ehlers Danlos syndrom är en möjlighet. Det kan också finnas många andra orsaker till överörliga leder.

Neuropsykiatriska aspekter

Överläkare Peder Rasmussen och psykolog Lena Niklasson, båda Barnneuropsykiatriska kliniken (BNK), Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om neuropsykiatriska aspekter vid 22q11-deletionssyndrom.

Lena Niklasson har träffat alla 120 barn och vuxna med 22q11 som kommit till BNK. Av dessa har cirka 30 varit vuxna.

-På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus har överläkare Sólveig Óskarsdóttir intresserat sig för barn med 22q11. Hon såg redan 1997 att barnen bl a hade gemensamma symptom i form av inlärningssvårigheter, koncentrationssvårigheter, psykisk oro och depression och skickade därför dem vidare till oss på BNK för utredning och diagnosticering. Vi har således träffat de flesta som kommit till Sólveig Óskarsdóttir med syndromet.

På BNK utreds barnen med avseende på ADHD, autismspektrumstörningar samt inlärningssvårigheter.

-Vi brukar dela in ADHD i tre grupper, en grupp med huvudsakligen uppmärksamhetsstörning, en med huvudsakligen hyperaktivitet och bristande impulskontroll och en grupp som har kombinerad form och som är störst av de tre.

-ADHD med uppmärksamhetsstörning och hyperaktivitet förekommer till vissa delar vid 22q11, men det kan se väldigt olika ut från barn till barn. Dessutom kan problemen växla hos varje enskilt barn, t ex är de som är hyperaktiva inte det jämt.

Har man 22q11 och inlärningssvårigheter tar det väldigt mycket på krafterna att koncentrera sig vid inläring av olika slag.

-I sådana fall blir ni väldigt trötta och behöver längre tid för återhämtning än andra.

-Diagnoskriterierna för ADHD är svåra att fastställa eftersom gränserna i ert fall blir väldigt flytande med problem och svårigheter som växlar och bara delvis ingår i diagnosen.

Autismspektrum är ett samlingsnamn för flera olika tillstånd med gemensamma begränsningar inom de tre områdena social interaktion, kommunikation och föreställningsförmåga. Autismspektrumet omfattar diagnoserna autism, Aspergers syndrom, atypisk autism/autismliknande störning och desintegrativ störning.

-Mellan de olika tillstånden finns inga klara och tydliga gränser. När autism förekommer tillsammans med utvecklingsstörning blir gränserna ännu otydligare. Viktiga symptom vid autism är bl a svårigheter att föreställa sig vad andra tänker och tycker eller hur de mår.

En del små barn med autism *har svårt att lära sig att använda de sociala koderna* och får problem med kommunikation och kontakt med andra barn och avskärmar sig.

-Det är mycket ovanligt att personer med 22q11 har svåra problem av det här slaget.

Förutom sociala problem kan personer med autism ha *speciella och udda intressen, begränsningar i beteendet, överdrivet fokus på detaljer istället för helheten och svårigheter att generalisera kunskap.*

-Med bra handledning och mycket struktur kan många med autismspektrumstörningar klara ett jobb bra. Svårigheterna kan vara kaffe- och lunchraster då de kan ha problem med hur de ska förhålla sig till en större grupp arbetskamrater.

En ADHD-diagnos kan vara till god hjälp om en person har inlärningssvårigheter, eftersom den underlättar när man försöker ta reda på vilken hjälp personen behöver.

I hela gruppen personer med 22q11 har 50 % en lätt utvecklingsstörning med stora inlärningssvårigheter och övriga 50 % enbart vissa svårigheter t ex med matematiken.

-Matematik ställer stora krav på läsförståelse och logiskt tänkande. I de test vi gör ingår det bl a att komma ihåg telefonnummer och redovisa dem baklänges. Motivation och intresse underlättar inläringen.

Frågor**Varför har vi med 22q11 svårigheter med att organisera och planera vardagen?**

-Planering och organisering sker i hjärnans pannlober som också ser till att man kommer igång med olika aktiviteter. Har man 22q11 har man ofta lite sämre funktion i de här delarna av hjärnan och kan därför ha god hjälp av en almanacka där man skriver upp vad och när man ska göra vissa saker.

Varför har personer med 22q11 svårt att hitta och orientera sig i samhället?

-Det är problem som inte är alltför ovanligt även bland folk i allmänhet. Orsaken är en sämre spatial förmåga, vilket innebär sämre rumsuppfattning och hur man uppfattar sakers rumsliga placering.

Är det vanligare med depression och ångslighet vid 22q11?

-Ja, och det går att göra någonting åt. Känner man sig orkeslös ledsen, svettig, nedstämd och kanske har självmordstankar måste man få hjälp. Alla får inte en allvarlig form av depression, men det ska man inte avgöra själv, utan det ska en läkare göra. Det finns mediciner som passar bra för personer med 22q11 som har depression och ångslighet.

Finns det någon risk med att blanda olika mediciner, t ex mediciner mot ADHD och mediciner mot depression?

-Det är den behandlande läkarens sak att bedöma eventuella risker med att blanda flera olika mediciner. I de flesta fall går det bra att kombinera olika mediciner.

Om man slutar med exempelvis ADHD-medicinen finns det då en risk att man hamnar i en djupare svacka än innan man började medicinera?

-Nej, det finns de som gör ett uppehåll med medicinen på sommaren för att de känner att de inte behöver den då och de hamnar inte i någon djup svacka. Ställer man däremot ut exempelvis en antidepressiv medicin för snabbt kan man dyka ned i en djupare svacka.

Sjukgymnastik, motion och hälsa

Sjukgymnast Elisabet Nilsson, Vuxenhabiliteringen Centrum, Göteborg, informerade om sjukgymnastik, motion och hälsa.

-Jag har arbetat med vuxenhabilitering sedan 1996 och kommer nu bl a att informera om vikten av fysisk aktivitet, vad man kan göra åt stress.

Vid all fysisk aktivitet/motion är det viktigt att försöka göra sådant som man tycker är roligt, som kan ge en kick.

-När man rör sig är det mycket som är positivt som händer i kroppen. Det kan räcka med en halvtimme per dag och det mesta kan vara hushållsgöromål, d v s inte så märkvärdigt att få till, sa Elisabet Nilsson.

Vill man öka sin kondition och bli starkare måste man göra aktiviteter 3-5 gånger/vecka som höjer pulsen.

-Det kan vara lite längre och lite raskare promenader, gärna med stavar, eller simning, ridning, dans mm. Det är viktigt att inte vara stressad när man håller på och att man andas på rätt sätt. Det senare vet sjukgymnaster mycket om. På exempelvis Friskis & Svettis kan man träna koordination.

Vid fysisk träning stärks immunförsvaret, hjärtat och lungorna. Magen och tarmarna mår bra och förstoppning kan undvikas.

-Dessutom ökar insulinkänsligheten och stresshormon minskar. Hjärnan mår bra, sömnen förbättras, koordination och balans likaså. Tillammans innebär aktiviteterna också möjligheter att undvika övervikt. Återhämtning och vila och att äta rätt (hellre balanserad kost än kosttillskott) är också viktigt. Har man en infektion i kroppen ska man inte hålla på med fysisk träning.

Stavar innebär en mer effektiv träning, antingen man går eller springer med dem.

-Hur man går på rätt sätt med stavar kan man bl a hitta på nätet om man söker på stavgång. Några tips är att man inte ska gå i passgång med dem, d v s att höger stav och höger ben förs fram samtidigt. Underarmen ska ligga vågrätt när staven står rätt upp och i 90 graders vinkel mot underarm och mark.

Stress påverkar kroppen negativt och leder inte sällan till ont i huvudet eller magen.

-Stress kan orsaka hjärtklappning, darrningar, magknip och att tankarna snurrar. Vid sådana tillfällen är det viktigt att ta en promenad eller joggingtur, motion på recept, det är det enda som kan hjälpa eftersom det inte finns några läkemedel mot stress.

Har man 22q11 och vill besöka ett gym är det viktigt att ta hjälp av en personlig tränare.

-Belastningen ska vara liten men antalet gånger momenten utförs ska vara många och inte nå ytterlägen i lederna. Det viktiga är att få upp pulsen och bli lite svettig utan att sätta ribban för högt. Bra skor är A och O vid all fysisk aktivitet, sa Elisabet Nilsson.

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Tandläkare Gunilla Klingberg, logoped Åsa Mogren och tandhygienist Mia Zellmer, samtliga Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa vid 22q11-deletionssyndrom.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelse, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär när det gäller eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under vistelsen en översiktlig undersökning av barnens/de vuxnas munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Detta bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis 22q11.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Informa-

tion finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Vanligt förekommande orofaciala problem vid 22q11 är

- gomspalt
- dåligt mineraliserad emalj
- tunn emalj med gropar (främst mjölkttänder)
- avsaknad av enstaka tandanlag
- avvikande tandform (tappliknande eller väldigt smala tänder)
- sen tandutveckling (både mjölkttänder och permanenta tänder)
- avvikelser i munslemhinna
- ökad risk för karies (hål i tänderna)
- låg salivsekretion (muntorrhet)

Om man har gomspalt behandlas detta i särskilda sk spaltteam där tandläkare, logoped, läkare m fl ingår.

De som har hjärtfel kan behöva behandlas med antibiotika i förebyggande syfte inför sådana ingrepp i munhålan som kan ge blödningar, till exempel om man tar bort en tand.

-Detta för att förhindra att bakterier följer med blodet från munhålan och sedan fastnar i hjärtvävnaden.

Inte sällan behöver personer med 22q11 förstärkt förebyggande tandhälsovård. Förutom att borsta tänderna med fluortandkräm kan de behöva extra fluor i form av fluortuggummi, fluortabletter och fluorlackning. Att komma lite oftare till tandvården är också bra.

Det finns mycket som talar för att personer med 22q11 har mindre saliv än andra. Att vara muntorr ökar kraftigt risken för hål i tänderna.

-Man bör därför be att tandvården kontrollerar salivsekretionen och att de tar prov för bakterier i saliven. Detta bör göras några gånger under uppväxten samt i vuxen ålder. Om man har lite saliv är det extra viktigt med fluor och att man dricker vatten efter/mellan måltiderna. Man behöver också få hjälp med olika slags salivstimulerande medel.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelserna på Ågrenska 2006 och 2009, för vuxna med 22q11 deletionssyndrom, deltog 5 kvinnor och 5 män (2006) i åldrarna 18-39 år och 8 kvinnor och 2 män (2009) i åldrarna 18-41 år i gruppdiskussioner/fokusgruppintervjuer om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin

Röjvik, båda Ågrenska. I de tematiska fokusgruppintervjuerna 2006 och 2009 med deltagarna framkom bl a följande:

Skola och utbildning

- ⌘ Deltagarna på de två vuxenvistelserna har haft varierande grader av inlärningssvårigheter under hela skoltiden, men varit som störst i matte, svenska och andra språk.
- ⌘ Det stöd och den hjälp man fått i skolarbetet har varierat mycket och delvis berott på när man fått sin diagnos. De som fått diagnosen sent, dvs i sena tonåren eller som unga vuxna, hade mött mycket liten förståelse under skoltiden och ofta missuppfattats. De som fått diagnosen tidigt har mött större förståelse och mer hänsyn.
- ⌘ Frånvaron på grund av många och långvariga infektioner, liksom hjärtproblem, har inneburit försämrade förutsättningarna för inläring.
- ⌘ De flesta hade inte fått någon förståelse för sina hälsoproblem och konsekvenserna av dem under skoltiden.
- ⌘ Några påpekade att det är svårt att ha en osynlig funktionsnedsättning och att det är svårt att få rätt hjälp för något som inte syns utantill.
- ⌘ Flera har erfarenhet av särskolan och de var ofta nöjda med sin skolgång där. Grupperna var mindre, missförstånden mindre och kunskapen om funktionsnedsättningen större.
- ⌘ Flera har haft svårt med koncentration, planering, bedömning av tidsåtgång och tidsplanering. Detta skapade ofta en stress som påverkat skola, arbete och övrigt vardagsliv.
- ⌘ Struktur, förutsägbarhet, anpassad information, mycket repetition, noggranna förberedelser och ett steg i taget vid nya uppgifter underlättade mycket för många.
- ⌘ De flesta hade inte fått lämpliga insatser utifrån sina svårigheter när det gällt extra hjälp eller anpassningar, exempelvis i gymnastik. Några hade dock fått insatser i form av specialundervisning, anpassad studieplan eller assistent.
- ⌘ Ungdomsgymnasium, komvux, folkhögskola har valts av flera. Någon enstaka har gått ekonomisk gymnasielinje och det hade fungerat bra.
- ⌘ Arbetssättet på folkhögskola och komvux tycks ha passat bra för flera av deltagarna, framför allt har det berott på att man inte läste så många ämnen på samma gång och att man inte heller måste läsa alla ämnen.
- ⌘ En kvinna som klarat gymnasium och folkhögskola utan extra stöd eller hjälp, beskrev hur hon fått anstränga sig mycket mer än kamraterna och hade under skoltiden funderat mycket över hur det kom sig.
- ⌘ Eftersom kunskaperna om funktionsnedsättningarna ofta var bristfällig provades ibland olika skolplaceringar, olika klasser och grupper

utan att det blev rätt. För många blev det istället jobbigt att behöva byta kamrater och träffa nya människor hela tiden.

☒ Ensamhet och utanförskap var vanligt förekommande, framför allt för de som gått vanliga grundskolan och mindre för de som gått i särskola.

☒ De flesta som hade fått diagnosen tidigt, dvs kände till den under sin skoltid, hade informerat personal och klasskamrater om sin funktionsnedsättning skolan och det hade fungerat bra.

☒ Några som fått sin diagnos sent och inte haft den under skoltiden hade fått negativa reaktioner på sitt utseende och på sitt nasala tal av skolkamrater och en del hade också mobbats av klasskamraterna.

☒ Några tyckte de fått bra hjälp för talet och lyckats bli av med det nasala, någon hade opererats och sen fått talpedagoghjälp och andra hade bara behövt talpedagog.

Yrkesval och arbete

☒ De som arbetar finns bl a inom olika servicenäringar t ex inom vården och omsorgen, arbetar i butik, kör taxi. Några enstaka har mer specialiserade yrkesinriktningar.

☒ Vanligtvis har de som arbetar deltidstjänster, t ex arbete 50 % och sjukskrivning 50 %

☒ Viss anpassning av arbetsplatserna förekommer, men är absolut inte regel

☒ De flesta tycker att arbetsgivare skulle ha större kunskap så att de kan visa hänsyn och anpassa.

☒ Begränsad stresstålighet är en svårighet som tycks vara relativt vanlig för gruppen. Det kan exempelvis vara så att man stressas av småsaker och gör det till stora problem.

☒ Det är viktigt med rutiner och de flesta har svårt för förändringar.

☒ Vid förändringar är det viktigt med utökad och anpassad information samt extra inkörningstid.

☒ Flera tog upp minnesproblem, speciellt när det blir för mycket information som dessutom inte är anpassad.

☒ Det kan kännas jobbigt att behöva visa att man inte förstått, t ex på ett informationsmöte för alla på arbetsplatsen.

☒ Några hade även svårt att välja vid för många alternativ.

☒ Fysiska aspekter, som påverkar i arbetslivet för flera, är värk i kroppen och trötthet, med behov att vila även mitt på dagen

☒ Några har även finmotoriska svårigheter och är orolig för att utmärka sig på grund av det, att t ex spilla kaffe.

☒ Flera av deltagarna har berättat för sin arbetsgivare om sin diagnos och sett till att arbetsgivaren fått ta del av föreningens hemsida till.

- ⌘ Några befarade negativ särbehandling om man berättar för mycket om sin sjukdom. I värsta fall kan det leda till att man blir av med jobbet
- ⌘ De flesta var överens om att det skulle vara bra om arbetsgivarna hade mer kunskap för att kunna göra de anpassningar av arbetsplatsen som behövs.

Boende, vardagsliv

- ⌘ Två av deltagarna gick fortfarande på gymnasiet vid intervjutillfället 2006 och bodde kvar hemma hos föräldrarna.
- ⌘ Övriga har egna bostäder, och bodde antingen själva eller tillsammans med make/sambo och/ eller barn.
- ⌘ Alla utom en beskriver att de behöver lite hjälp med att sköta ekonomi och papper, vilket de får av hemtjänst, make/sambo eller föräldrar. Det är framför allt att veta att allt ekonomiskt blir rätt utfört, som man behöver hjälp med, blanketter är krångliga att fylla i.
- ⌘ Flera klarar det praktiska vardagslivet bra, inklusive att hålla reda på tider och t ex läkarbesök och tycker att det är stärkande för självkänslan att klara sig bra själv.
- ⌘ Två deltagare som har barn klarar allt praktiskt själva, medan andra antingen har eller önskar få stöd. Det man behöver hjälp med när man har barn är att skaffa en struktur och planera vardagen, hinna med allt som behöver göras, klara av matlagning och inköp, o s v.
- ⌘ En familj, som har två barn med diagnosen får hjälp från habiliteringen med struktur, t ex att göra veckoscheman och matsedlar, vilket underlättar för hela familjen i ett ansträngande vardagsliv.
- ⌘ Någon har fått stödfamilj till dottern, som också har diagnosen. Ytterligare en tycker det är svårt att precisera hur hjälpen ska se ut, vet bara att det behövs hjälp.
- ⌘ Två hjälpmedel i vardagen, som några nämner, är bank på internet, som ger bra överblick och självscanning av varor i livsmedelsbutiken. Man scannar och packar allt eftersom och betalar sedan bara vid utgången. Då slipper man stå i lång kö och slipper oroa sig för att andra blir irriterade på en.

Sömn och återhämtning

- ⌘ Fem av deltagarna har inga problem alls med sömn eller återhämtning.
- ⌘ Några sover en eller två timmar efter jobbet och tycker det är bra återhämtning.
- ⌘ Några tycker det är bra att kunna vila ca en halvtimme mitt på dagen, för att få ny kraft för resten av dagen.

☒ Fyra stycken beskriver svårigheter med att varva ner och komma till ro. När man väl somnat, sover man ett tag och vaknar, somnar om, vaknar igen osv. Det innebär att man aldrig känner sig riktigt utvilad. Om man försöker kompensera med lite sömn mitt på dagen, kan det innebära insomningssvårigheter.

☒ Några sover bra men känner sig ändå inte utvilad på morgonen. En av deltagarna beskriver sig som aldrig riktigt pigg. Det är ett slags allmän trötthet, som inte har med att göra med vad man utträttat, utan finns oberoende av om man arbetat eller ej.

Socialt liv, släkt och vänner

☒ Relationerna med föräldrar, syskon och eventuella svärföräldrar fungerar bra för många. Man har kontakt och umgås, får förståelse.

☒ Hälften av deltagarna beskriver att de inte har så mycket vänner och känner sig rätt ensamma ibland. Om man inte har jobb, så går man också miste om sociala kontakter, som man annars får den vägen.

☒ Den andra hälften av deltagarna tycker att de har rätt gott om vänner, flera via nätet, men vänskapen är sällan särskilt djup

☒ För några som har familj och barn tar umgänget och skötseln av dem den mesta tiden och man har varken tid eller ork för annat.

☒ Några i gruppen tycker att anhörigas behov glöms bort. Det kan t ex vara en sambo, som får ta hand om det mesta, som ensamma får ta ansvar och organisera allt runt familjen. De skulle behöva stöd.

Fritid och egen tid

☒ I gruppen finns flera olika fritidsintressen representerade. Några är intresserade av djur, några av rollspel, andra läser gärna böcker. Resor, handarbete, trädgårdsarbete, matlagning, musik, ridning, film, dans, sport och motion är andra aktiviteter som nämns.

☒ För en del personer, framförallt de som har barn, finns inte mycket tid över till egna fritidsintressen.

☒ Även för dem, som inte har barn, kan ibland det praktiska vardagslivet vara ansträngande och ta mycket tid och kraft.

Sjukvård, försäkringskassa, mm

☒ De fysiska symptomen och behovet av sjukvårdsinsatser varierade.

☒ Vanliga symptom/problem var ledproblem, kalkbrist, nedsatt sköldkörtelfunktion och problem med immunförsvaret.

☒ De flesta hade regelbunden kontakt med sjukvården för kontroller för sin medicinering. Flera uppgav att de helt saknade sjukvårdskontakt och att de gärna hade en sådan.

☒ Fler än hälften av deltagarna hade stora, eller mycket stora problem med värk i kroppen. En del tyckte att värken ökade vid väderomslag

och kyla. Hälften av gruppen tyckte också att de hade mycket lätt för att få blåmärken. .

☒ Ett par fick illamående och migrän, när det blev för mycket att göra eller hålla reda på.

☒ Tre hade även fått ADHD - diagnos, varav två med hypoaktivitet.

☒ En beskrev långvariga depressioner, ytterligare några beskriver nedstämdhet i perioder och låg självkänsla.

☒ En deltagare anser sig inte ha några fysiska symptom alls, eller mycket lindriga symptom

☒ Av de som hade kontakt med sjukvården var erfarenheterna antingen ganska bra eller rätt dåliga.

☒ Flera anser att läkarna inte förstår sammanhanget och helheten och hur olika symptom kan hänga ihop vid 22q11.

☒ Några anser att sjukvården inte förstår sig på tröttheten och den bristande stresstoleransen, de neuropsykiatriska svårigheterna och framför allt problem med uppmärksamhet, koncentration, rastlöshet, tidsuppfattning.

☒ Några av deltagarna tycker att de har mötts av total okunskap i vårdapparaten.

☒ Kontakten med försäkringskassan och arbetsförmedlingen var för de allra flesta mycket dålig, i vissa fall obefintlig.

Mikael har 22 q11 deletionssyndrom

Mikael, 23 år 2006, har 22q11-deletionssyndrom. Han var en av deltagarna på Ågrenskas tredagarsvistelse 2006 för vuxna med den diagnosen.

Hur är det att vara vuxen och ha 22q11-deletionssyndrom?

-De första nitton åren var jobbiga, eftersom jag inte fick tillräckligt med hjälp och inte hade någon diagnos. Jag hade svårt med skolan och svårt att få vänner.

Hur har det då blivit som vuxen?

-Det börjar faktiskt gå mycket bättre. Nu känner jag mig själv bättre och vet vad jag klarar. Förut var jag bara förvirrad. Nu vet jag också mycket bättre vad jag vill göra på dagarna.

Har du något arbete idag?

-Ja, jag arbetar två dagar i veckan på ett hunddagis. Det var ett jobb jag ordnade själv utanför daglig verksamhet. Jag gick dit och sa att jag hade ett handikapp och fick jobbet direkt. Jag har idag aktivitetsersättning och habiliteringsersättning när jag jobbar.

Vad är största problemet idag?

-Det är när man ska gå ut och träffa tjejer. Det har jag problem med, det tycker jag är allra jobbigast. Att överhuvudtaget få kontakt med andra, det har jag mest problem med. Men jag lär mig hela tiden och har blivit lite bättre på det också.

Vad har du för drömmar om framtiden?

-Jag drömmer inte om familj och barn, för jag tycker inte det är rätt mot barnen, att de ska få uppleva det jag har. Det är ju ändå stor risk att de kan få min sjukdom.

Vad längtar du mest efter?

-Att få må så bra som möjligt. Och slippa äta så mycket lugnande mediciner mot nedstämdhet och ångest, som jag gör idag.

Vad gör du gärna på fritiden?

-Jag går gärna på promenader och två dagar i veckan går jag på spinning, det gillar jag. Sedan tycker jag väldigt mycket om att lyssna på musik. Dessutom gillar jag att laga mat. Kanske kan man bli kock så småningom!

Du bor i egen lägenhet, får du någon hjälp där?

-Ja, det finns personal att prata med och som bryr sig och personer som kan följa med på olika saker på stan. Städning och annat sköter jag själv. Mat äter jag tillsammans med andra i huset.

Sayam är vuxen och har 22q11-deletionssyndrom/CATCH22

Sayam är 20 år och har 22q11-deletionssyndrom. Han var en av deltagarna på Ågrenskas tredagarsvistelse 2009 för vuxna med den diagnosen.

Hur är det att vara vuxen och ha 22q11-deletionssyndrom?

-Jag känner mig som andra med den skillnaden att jag har muskelsmärter och muskelsvaghet som innebär att jag måste ha rullstol ibland.

-Flera gånger om dagen måste jag också vila mig. Sedan i maj i år arbetar jag med musik och foto i en daglig verksamhet med aktivitetsersättning.

-Jag har fått den hjälp jag behöver och accepterar min sjukdomen, vilket underlättar. Jag har också lätt för att prata för mig, har inga tal-svårigheter och är inte blyg, vilket varit till stor hjälp.

-De mediciner jag behöver är en medicin mot muskelsmärter, tillväxthormon som förbättrar min ork och en medicin mot underfunktion i bisköldkörtlarna. Medicinerna betyder väldigt mycket för hur jag mår och fungerar.

Hur var uppväxten?

-Under uppväxten var jag mycket sjuk. I 7:an och 8:an låg jag mycket på sjukhus eller var hemma. När jag var i skolan hade jag möjlighet att ta igen mig vid behov i ett särskilt rum. I huvudsak tyckte jag bra om skolan och skolarbetet gick bra. Jag missade inte så mycket, men fick ändå kämpa för att klara betygen.

-Jag var aldrig mobbad, kände mig motiverad och hade värdefull hjälp från både föräldrar och skolpersonal, vilket bidrog till att skolarbetet gick bra.

Vad av det som ingår i 22q11 ger dig mest problem idag?

-Det är sådant som har med visuell perception (bearbetning av synintryck) att göra. Är jag på föreläsning så får jag hjälp av en assistent att skriva ned vad som sägs på föreläsningen och som jag sedan kan läsa.

-Ledbesvären är också ganska jobbiga och tar på krafterna likaså tröttheten och orkeslösheten.

Vilken hjälp har du idag och vad skulle du vilja ha ytterligare hjälp med?

-Idag har jag värdefull kontakt med kurator, sjukgymnast och arbetsterapeut på vuxenhabiliteringen. Jag har också hjälp av en ledsagare som gör mig sällskap när jag vill gå på bio eller göra någonting annat. Jag skulle vilja ta körkort, men det går nog inte på grund av mina visuella perceptionsproblem och den dåliga muskelstyrkan.

Hur ser du på framtiden?

-Jag hoppas att forskningen går framåt så att jag kan få den hjälp jag behöver från sjukvården framöver.

-Jag ser väl ljus på framtiden. Eftersom jag är så ung har jag ingen brådska att flytta hemifrån, det kan få vänta. Jag har dessutom provat på att bo själv i träningslägenhet under gymnasietiden och då insåg jag att jag nog behöver en del hjälp och stöd för att klara eget boende.

