

oppmerksomhet (ADHD), som oftest med mindre hyperaktivitet, men til dels store oppmerksomhets-/konsentrasjonsvansker (ADD). Det er også økt risiko for utvikling av psykiatriske vansker (inkludert psykose) fra slutten av tenårene. Autismespekterforstyrrelser forekommer hos rundt 20 % av personene med VCFS.

BEHANDLING OG TILTAK

Barn med velocardiofacialt syndrom har ofte stort behov for oppfølging fra medisinske spesialdisipliner og fra habiliteringstjenesten.

Noen vil ha behov for barnepsykiatrisk utredning av og eventuelt behandling for oppmerksomhets og aktivitetsregulering, atferdsvansker og andre psykiske vansker. Sentralstimulerende medikamenter for ADHD kan bli aktuelt for noen. I tenårene kan det være behov for tilbud fra ungdomspsykiatrien i forhold til emosjonelle vansker og psykososial tilpasning.

Ingen psykiatriske sykdommer er uforenlige med VCFS-diagnose. Det vil si at man kan ha en eller flere psykiatriske diagnoser som kan behandles selv om man har VCFS.

I barnehage og skole er det ofte nødvendig med spesialpedagogiske tiltak, blant annet i form av logopedhjelp. Mellom 70 og 90 % av personene med VCFS har lærevansker. Særlig utbredt er matematikkvansker.

Skolestart bør forberedes godt, blant annet med tanke på datakommunikasjon og annet opplegg i skolen.

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

FORENINGEN VCFS

ble stiftet på Frambu våren 1988. Foreningen er åpen for personer med diagnosen, pårørende og andre interesserte.

www.vcfs.no



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet velocardiofacialt syndrom. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud

Telefon: 64 85 60 00

E-post: info@frambu.no

Nett: www.frambu.no

VELOCARDIO-FACIALT SYNDROM



FRAMBU
KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

VELOCARDIOFACIALT SYNDROM

Også kjent som 22q11 syndrom, 22q11.2 syndrom, conotruncal anomali face syndrom, DiGeorges syndrom og kromosom 22Q11-syndrom

Det er store individuelle variasjoner blant personer med velocardiofacialt syndrom (VCFS). Et flertall har ulike former for hjertefeil. Mange har også leppe-/ganespalte og forstyrrelser i gane-, svelg- og munnmotorikk. Den motoriske utviklingen og tale- og språkutviklingen er ofte forsinket. Kognitive evner ligger som regel i nedre del av normalområdet eller i området mild utviklingshemning.



FOREKOMST

Forekomsten av VCFS anslås å være rundt 1 per 3000-4000 levendefødte barn. Det tilsvarer om lag 12-20 nye tilfeller per år i Norge. Per november 2013 har vi registrert 144 personer med syndromet på Frambu.

ARVELIGHET OG DIAGNOSTISERING

Om lag 90 % av tilfellene skyldes nyoppstått endring i arvematerialet (spontan mutasjon), som ikke har noen familiær sammenheng eller skyldes arv. I snaut 10 % av tilfellene er tilstanden nedarvet. Genetisk undersøkelse av foreldrene vil gi informasjon om gjentakelsesrisiko ved eventuelle nye svangerskap.

SYMPTOMER OG FORLØP

Det er beskrevet mer enn 180 symptomer ved VCFS, men kromosomfeilen medfører ikke noe entydig, klinisk bilde. Det er meget stor individuell variasjon. Personer med VCFS fra Nord-Europa har ofte en noe avlang ansiktsform med økt øyeeavstand, små avvik i ytterørene, smale nesevinger, korte øyenvipper og flate kinnben.

I nyfødtp perioden finnes lavt kalsium i blodet hos rundt halvparten. Det kan medføre skjelving og kramper den første tiden etter fødselen. Nedsatt immunforsvar er vanlig, men bedrer seg ofte med økende alder. Det gir sjelden alvorlige problemer, bortsett fra at barna er mer utsatt for infeksjoner.

Personer med VCFS er også mer utsatt for tannproblemer. Antibiotika i forbindelse med tannbehandling er anbefalt for å forebygge komplikasjoner av eventuelle hjerteproblemer.

Autoimmune sykdommer, det vil si tilstander der kroppens immunforsvar angriper egne celler eller vev, forekommer oftere enn normalt.

To tredeler av alle med VCFS har nedsatt sugeevne og ulik grad av leppe-/ganespalte og/eller forstyrrelser i gane-, svelg- og munnmotorikk.

Problemer med sure oppstøt av innhold fra magesekken (refluks) er heller ikke uvanlig. Dette medfører i mange tilfelle ernæringsvansker de første årene.

Tre fjerdedeler av barna har ulike former for hjertefeil, hovedsakelig i området hvor blodet går ut fra hjertet til lungekretsløp og hovedpulsåre.

Alvorlighetsgraden varierer, men mange må opereres allerede i nyfødtp perioden eller spedbarnsalder.

Hos en del forekommer misdannelser i nyrer eller urinveier.

Generelt må man være forberedt på varierende grad av utviklingsforsinkelse på de fleste områder. Den motoriske utviklingen er ofte noe forsinket. Mange er hypotone (slappe) i musklene og utvikler selvstendig gange noe senere enn vanlig. Balanse- og koordinasjonsproblemer er heller ikke uvanlig. En del kan være plaget med smerter i legg- og lårmuskulatur.

Tale- og språkutviklingen er som regel betydelig forsinket, uavhengig av problemer som følge av leppe-/ganespalte. Mange begynner å snakke først ved tre års alder. Talen er ofte hypernasal og utydelig. Nedsatt hørsel er relativt vanlig og kan ha betydning for språkutviklingen. Ved skolestart kan barna likevel vise relativt gode språklige ferdigheter i form av adekvat lydering og godt språklig minne. Etter hvert som kravene øker, vil mange kunne slite med innholdsforståelsen.

En god del barn med VCFS har også det som kalles nonverbale lærevansker (NVL). I skolesammenheng kan dette vise seg ved problemer med organisering (komme i gang med og utføre oppgaver) og orienteringsevne (rom-/retningssans og sansemotorisk integrasjon), samt sosial forståelse og sosiale ferdigheter. NVL kan påvirke berørings- og synsoppfatning, samt flere andre kognitive funksjoner som har stor betydning for mestring av nye eller uventede situasjoner. NVL kan også være forbundet med angst.

Kognitiv utvikling ligger som regel i nedre del av normalområdet eller i området for lettere utviklingshemning. Verbal IQ er ofte høyere enn utførings-IQ. Omfattende utviklingshemning forekommer sjelden.

VCFS er forbundet med flere former for nevropsykiatriske og nevrokognitive forstyrrelser. Det er økt risiko for forstyrrelse av aktivitet og