

# CATCH 22-syndrom/ 22q11-deletionssyndrom

Underdiagnostiserad och missförstådd sjukdomsgrupp med skiftande klinisk bild

**CATCH 22- eller 22q11-deletionssyndrom är en gravt underdiagnostiserad sjukdomsgrupp som behöver uppmärksammas. Patienterna har ofta problem från många organsystem, t ex hjärtmissbildning, tal- och språksvårigheter, immunbrist, inlärningssvårigheter, beteendevikar, endokrinologiska problem, öronproblem, synfel, tandproblem, motoriska svårigheter samt ett karakteristiskt utseende. Problemen inom varje område kan vara lätta till måttliga men ger sammantaget ett betydande handikapp, vilket är viktigt att alla involverade läkare uppmärksammar. Vad som är dominerande svårigheter varierar i olika åldrar, varför uppföljning är viktig för att patienterna skall få rätt stöd.**

Brässen (tymus) är ett av de organ som drabbas vid 22q11-deletion. Innan man förstod brässens funktion fanns många idéer, t ex att den skulle innehålla livets elixir och att den stora brässen hos det lilla barnet kunde kväva barn och orsaka plötslig spädbarnsdöd. År 1829 beskrev H Harington [1], från England, en sjukdomsbild hos ett barn med total avsaknad av brässen. Han trodde att brässen var ett viktigt organ för utvecklingen av fostret och det lilla barnet och hoppades på snar förståelse av organets funktion. Tyvärr fick han inte sin nyfikenhet tillfredsställd, eftersom svaret kom först efter mitten av vårt sekel.

År 1965 beskrev Angelo DiGeorge [2], barnendokrinolog från USA, patienter med hypoparathyroidism och immunbrist. Vid obduktion noterades avsaknad av brässen och bisköldkörtlarna. Detta ledde till upptäckten av ett delat B- och T-lymfocytssystem hos människan och att tymus var platsen för utvecklingen av T-lymfocyter och svaret för det specifika, cellmedierade immunförsvaret. Medfött hjärtfel och spe-

## CATCH 22

C	Cardiac defect
A	Anomalous face
T	Thymus aplasia/hypoplasia
C	Cleft palate
H	Hypocalcemia
22	22q11-deletion

cifikt utseende inkluderades senare i sjukdomsbilden. DiGeorges syndrom anses vara ett heterogent tillstånd med många bakomliggande orsaker som kromosomavvikelse och fosterskador orsakade av maternell diabetes mellitus, alkohol och retinoider (vitamin A) [3].

Under början av 1990-talet fann man deletion av den långa armen av kromosom 22 hos närmare 90 procent av patienterna [4]. Likheter med andra syndrom som velokardiofacialt syndrom (VCFS) och conotruncal anomaly face syndrome (CTFS) ledde till att man fann samma kromosomavvikelse, 22q11.2-deletion, hos merparten av individerna med dessa diagnoser [5, 6]. Överlappning i kliniken och intrafamiljär variabilitet noterades också.

Velokardiofacialt syndrom beskrevs 1968 av Strong [7] och 1978 av Shprintzen, verksam på ett läpp-käk-gomspaltcenter i New York, som ett syndrom som innefattar velofarynxinsufficiens med eller utan gomspalt, medfött hjärtfel, karakteristiskt utseende och inlärningssvårigheter [8]. Flera andra avvikelser kan förekomma. Vid denna tidpunkt kände man till 20, idag nämns över 180 avvikelser.

Conotruncal anomaly face syndrome beskrevs av Kinouchi och medarbetare, barnkardiologer från Japan [9]. De noterade vissa karakteristika i utseendet hos en del barn med fel i utflödesdelen av hjärtat.

## CATCH 22 bästa benämning?

Att syndromet har fått flera olika namn kan förklaras av att olika specialister sett olika delar av det breda och varierande spektrum som 22q11-deletion kan leda till. Liknelsen om de tre blinda männen, som Wulfsberg använder i sin artikel »What's in a name?», passar väl in här [10]. De tre blinda

männen i rajans palats i Indien fick känna på en elefant och beskriva den. Den förste kände på buken och beskrev elefanten som en vägg, den andre kände på ett ben och beskrev det som en trädstam och den tredje kände på ett öra och beskrev det som en solfjäder. Rajan förklarade för de tre blinda männen att man måste sätta ihop delarna, och inte förrän då kan man förstå hur en elefant ser ut.

Namnet CATCH 22 föreslogs av Wilson 1993 för att knyta ihop de olika namnen och få en helhet i syndromet. Namnet är en akronym (se ruta) och är bildat av begynnelsebokstäverna på de

## Författare

### SÓLVEIG ÓSKARSDÓTTIR

specialistläkare, verksamhetsområde onkologi/immunologi, barn- och ungdomssjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra

E-post: solveig.oskarsdottir@sahlgrenska.se

### ANDERS FASTH

docent, överläkare, verksamhetsområde onkologi/immunologi, barn- och ungdomssjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra

E-post: anders.fasth@pediat.gu.se

### MARGARETA BELFRAGE

specialistläkare, verksamhetsområde neurologi, habilitering, barnneuropsykiatri, barn- och ungdomssjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra

### GERD VIGGEDAL

neuropsykolog, verksamhetsområde neurologi, habilitering, barnneuropsykiatri, barn- och ungdomssjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska

### CHRISTINA PERSSON

logoped, mottagningen för logopedi och foniatri, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska

### BENGT O ERIKSSON

professor, överläkare, verksamhetsområde kardiologi inklusive hjärtkirurgisk vård, barn- och ungdomssjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg.

vanligaste avvikelserna vid 22q11-deletion [11].

I Göteborg har vi sedan 1994 använt namnet CATCH 22 eftersom vi redan då betraktade de varierande fenotyperna som delar av ett brett symtomspektrum.

Kunskapen om denna sjukdomsgrupp har i Sverige spritts under detta namn och är nu väl etablerad. På grund av kopplingen till Joseph Hellers välkända roman och innebörden i termen catch 22, på svenska moment 22, förekommer protester mot att använda detta namn på syndromet. 22q11-deletionsyndrom eller DiGeorges/velokardiofacialt syndrom föreslås av många istället för CATCH 22. Hos våra patienter och patientföräldrar i Sverige har vi inte fått negativa reaktioner på namnet CATCH 22-syndrom. En klar fördel med detta namn är att det är kort och lätt att komma ihåg.

### Förekomst

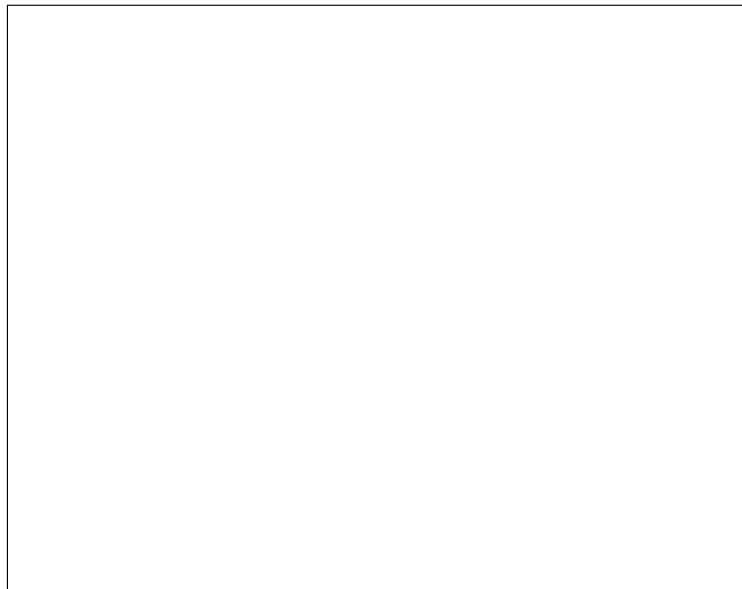
Den exakta incidensen är inte känd men beräknas till 1 per 3 000–4 000 nyfödda [12]. Det innebär att 20–30 barn föds varje år i Sverige med 22q11-deletion. Antalet diagnostiserade fall i Sverige understiger dock 100. Nästan alla av dem har diagnostiserats de senaste fem åren, och merparten de senaste tre åren. Vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg känner vi nu till ungefär 70 individer med 22q11-deletion.

### Genetik

CATCH 22-syndromet orsakas av en deletion av den långa armen av kromosom 22 (22q11.2). Deletionen kan påvisas med FISH-teknik (fluorescent in situ-hybridisering), där man använder sig av fluorokrommärkta prober som är specifika för området (se Figur 1).

Deletionen är i 80–90 procent av fallen en ny mutation. Deletionen nedärvs autosomt dominant, vilket innebär 50 procents risk för den som har deletionen att föra denna vidare till sitt barn, men hur svårt barnet kommer att drabbas går emellertid inte att förutsäga. Deletionens omfattning är 1–2 megabaser hos majoriteten av individerna [12].

Inom deletionsområdet har man till nyligen haft 25 möjliga kandidatgener. En av dessa, UFD1L-genen (ubiquitin fusion degradation) har nu seglat upp som den starkaste kandidatgenen [13]. Genprodukten har visat sig vara uttryckt i alla de vävnader som kan drabbas av missbildningar vid CATCH 22-syndromet. Kanske kommer därför ytterligare en benämning på detta namntyngda syndrom att uppträda. I enstaka fall har DiGeorges syndrom beskrivits



**Figur 1.** FISH-test som visar 22q11-deletion. På den långa armen (q) av den ena av kromosom 22 saknas de röda lysande punkterna för DGS(DiGeorges syndrom)-lokus. De gröna punkterna är en kontrollprob för kromosom 22.

associerat till andra kromosomavvikelser, t ex 10p-deletion [14].

### Fallbeskrivning

I december 1995 remitterades till reuma/immunmottagningen vid barnkliniken i Göteborg en 13-årig pojke under frågeställningen ledgångsreumatism. Han var född med hjärtfel av typen ventrikelseptumdefekt och gomspalt och bedömdes som nyfödd ha Pierre Robins syndrom.

På grund av sina balanssvårigheter remitterades han till barnhabiliteringen vid 19 månaders ålder. Man misstänkte lindrig vänstersidig hemiplegi, men denna misstanke kunde senare avskrivs. Där fanns också en »MBD-liknande problematik». Språkutvecklingen var försenad och talet öppet nasalt och otydligt. Han var också mycket infektionsbenägen med framförallt många öroninflammationer. Pojken klagade mycket över bensmärter, vilket föranledde utredning för att utesluta fjättrad märm (tethered cord).

Vid 7 års ålder konstaterades hörselnedsättning, och han fick hörapparat. I skolan observerades inlärningssvårigheter. Vid operation av hjärtfelet i 12-årsåldern noterades att endast en liten tymusrest fanns kvar. På grund av de många symtomen från olika organsystem har många specialister varit inkopplade. Vid besöket på immunmottagningen vid 13 års ålder fanns inte säkra belägg för reumatism. Den mångfacetterade sjukdomsbilden föranledde däremot kromosomutredning med frågeställningen 22q11-deletion, vilken bekräftades.

Idag är talet svårförståeligt på grund

av hypernasalering och avvikande glottal artikulation. Man har därför prövat dator med talsyntes som stöd vid kommunikation och inläring. Han har vissa fin- och grovmotoriska svårigheter och är fortsatt infektionskänslig, har av och till bensmärter och värk och obehagskänsla i händerna, har ofta huvudvärk och är ofta trött.

Vid immunologisk utredning har man funnit låga nivåer av T-lymfocyter. Trots avsaknad av bevis för nedsatt B-cellsfunktion in vitro, har han på misstanke om nedsatt T-cellsberoende B-cellsfunktion behandlats med regelbunden intravenös tillförsel av immunglobulin med mycket positivt resultat. För både föräldrar och patient har det inneburit en lättnad att få en diagnos som förklaring till de många problemen.

### Växande sjukdomsgrupp

Under 20-årsperioden 1972–1992 gavs endast sex barn diagnosen DiGeorges syndrom i Sverige. Sedan 1993 har ett 70-tal personer diagnostiserats med 22q11-deletion i Göteborg. Ungefär hälften är bosatta i Västra Götalands län. Vår uppmärksamhet fästes 1993 på detta syndrom då två barn fick diagnosen. Under åren 1993–1995 noterades tymusaplasi eller -hypoplasi hos sju barn, som opererades vid barnkliniken på Östra sjukhuset i Göteborg för medfött hjärtfel under sitt första levnadsår. Bland dessa barn fanns ett med ▶

FISH-ANALYS OCH FOTO: CATARINA DARRNFORS, KLINISK GENETIK SUJÖSTRA

**ANNONS**

bakre gomspalt och ett med läpp-käk-gomspalt.

Från 1996 har antalet diagnostiserade individer ökat kraftigt på grund av större uppmärksamhet och spridning av information. Patienter med varierande kombination av hjärtfel, infektionsproblem, språk- och talavvikelse med eller utan gomspalt, utvecklingsförstärkning, beteendeproblem samt en del andra avvikelser och missbildningar har fått diagnosen CATCH 22. Merparten av patienterna kommer från barnkardiologin och från mottagningen för logopedi och foniatriska vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Några patienter har utretts vid barnneuropsykiatriska enheten i Göteborg. Ytterligare några kommer från olika barnhabiliteringar i regionen. Gemensamt för alla patienterna är att de ofta har många problem som föranlett ett stort antal besök till läkare och andra specialister. En del har också utretts och getts andra diagnoser tidigare.

### Klinik

Symtombilden är skiftande och svårighetsgraden varierande. Många stora och små missbildningar och avvikelser förekommer (Tabell I).

**Hjärtat.** Många olika hjärtfel kan förekomma. De vanligaste är: avbruten aortabåge, truncus arteriosus, Fallots anomali, pulmonalisstenos, pulmonalisatresi och ventrikelseptumdefekt. Kärmissbildningar förekommer också. Allvarliga hjärtfel kräver oftast tidig operation, och de som har liten eller ingen synlig tymus diagnostiseras därför numera tidigt i samband med operationen av hjärtelet. Vid eftergranskning av journaler på patienter, med påvisad 22q11-deletion, som genomgått hjärtoperation för flera år sedan kommenteras ibland avsaknad av tymus i operationsberättelsen. Då tymus inte ansågs vara av betydelse och ofta tas bort i samband med hjärtoperation föranledde detta ingen ytterligare utredning.

**Tal och språk.** Det är vanligt förekommande med defekt gomfunktion, så kallad velofarynxinsufficiens, vilket leder till talavvikelse i form av bl a hypernasal klang samt trycksvag och glottal artikulation. Detta gör att talet ofta uppfattas som avvikande och svår-förståeligt. Velofarynxinsufficiens förekommer både med och utan gomspalt. De vanligaste spalttyperna är isolerad eller submukös gomspalt. Däremot är det relativt ovanligt med läpp-käk-gomspalt. Matningssvårigheter och dålig viktökning hos små barn med hjärtfel kan ibland misstolkas som orsakade av hjärtfel när orsa-

**Tabell I.** Kliniska fynd vid genomgång av 54 individer med 22q11-deletion.

	Antal
Hjärtfel	33
Infektionsbenägenhet	47
Gomspalt	17
Talsvårigheter	44 <sup>1</sup>
Hypokalcemi	12 <sup>2</sup>
Klumpfot	6
Skolios	4
Njurmissbildning	4
Analatresi	2
Omfalocel	1
Extra finger	1
Artrit	4
Idiopatisk trombocytopen purpura	3
Hemolytisk anemi	2

<sup>1</sup>Av 45 undersökta

<sup>2</sup>Av 48 undersökta

ken kan vara en oupptäckt submukös gomspalt eller velofarynxinsufficiens. Det är också vanligt med en för-  
senad/avvikande språkutveckling där många av barnen inte börjar tala förrän efter 3 års ålder. Det är därför angeläget att dessa barn remitteras tidigt till logoped för utredning och ställningstagande till behandling av tal- och språkfunktionen. Hos många barn med velofarynxinsufficiens kan svalgglambå-operation i kombination med talträning förbättra talet.

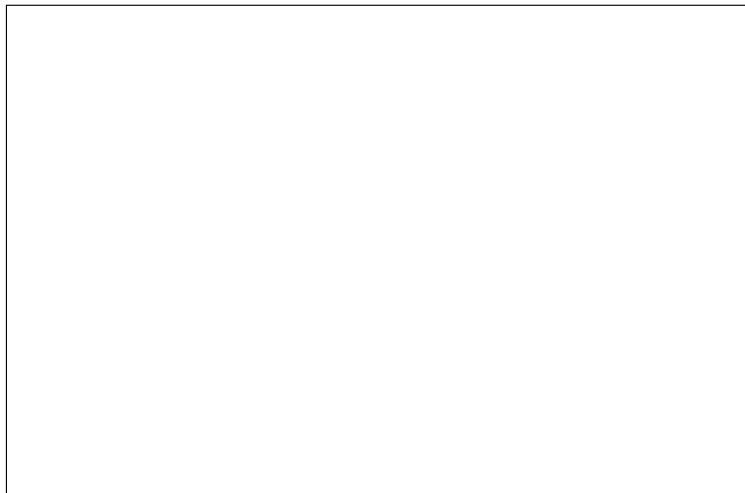
**Tymus – infektioner, autoimmuna manifestationer.** Tymus kan vara underutvecklad eller i enstaka fall saknas helt. Detta leder till varierande grad av immunbrist då T-lymfocyterna mognar i tymus. T-cellerna är ofta få och deras funktion ibland nedsatt. Den vanligaste kliniska bilden förefaller vara ökad infektionskänslighet i tidig ålder, som ofta växer bort mer eller mindre under förskole- eller skolåldern. Vanliga infektioner är öroninflammationer, långdragna förkylningar och lunginflammationer. Vi har också sett autoimmuna fenomen, t ex trombocytopeni, hemolytisk anemi och artrit. Endast i få fall drabbas barnen av mycket svår immunbrist med risk för död i tidig ålder orsakad av t ex cytomegalovirus(CMV)- eller annan virusinfektion, sepsis eller allvarlig svampinfektion [12]. Allvarlig T-cellsdefekt medför också risk för GvH-reaktion (graft versus host = transplanterat mot värd-reaktion) vid blodtransfusion [15]. Vaccination med levande vaccin kan också ge livshotande infektion. Viktigt är att påpeka att vi idag inte vet om immunbristen är övergående eller om det finns en kvarstående svaghet i immunsystemet med risk för immunbrist och autoimmuna sjukdomar senare i livet. Merparten av våra patienter har eller har haft infektionsproblem. Ett

barn har avlidit i tidig ålder i CMV-infektion.

**Neurologiska avvikelser, inlärningssvårigheter, beteendevikelser, psykisk sjukdom.** Inlärningssvårigheter, lätt utvecklingsförstärkning, lätt mental retardation, beteendevikelser, ADHD/DAMP-liknande problematik, psykiska sjukdomar m m förekommer vid 22q11-deletion [16, 17]. Lätta neurologiska avvikelser som balanssvårigheter, fin- och grovmotoriska svårigheter och nedsatt muskeltonus förekommer hos en del. En stor del av patienterna har inlärningssvårigheter. Neuropsykologisk testning har påvisat specifika avvikelser hos merparten av de patienter vi testat. IQ varierar från 50 till 100 med ett genomsnitt strax över 75. Det är speciellt viktigt att uppmärksamma barnens svårigheter för att kunna ge dem den pedagogiska hjälp och annan specialhjälp de behöver i skolan. Merparten av barnen går i den vanliga grundskolan men är i behov av extra stöd. Några går i särskola. Den mentala hälsan och utvecklingen kan vara helt normal. Enligt studier från USA finns en klart ökad risk för unga vuxna att utveckla psykiska sjukdomar av varierande slag. Mer utredning och långtidsuppföljning behövs för att förbättra vår kunskap på detta område.

**Hypoparatyroidism.** Kalciumbristen orsakas av dålig utveckling eller avsaknad av bisköldkörtlarna och kan ge symtom i form av kramper eller sprittighet, framförallt i nyföddhetsperioden. Kalciumbristen korrigeras ofta spontant men kan finnas kvar latent för att återkomma senare i livet, t ex i stressituationer som operation och svår infektion. För litet kalcium kan också ge andra, mer diffusa symtom. Diagnosen hypoparatyroidism kan vara svår att ställa. Ibland är hypoparatyroidismen manifest, men uppenbart är att dessa patienter kan ha en relativ hypoparatyroidism som kan ge intermittent hypokalcemi med symtom. Bensmärter är ett vanligt symtom hos sjukdomsgruppen. Om det beror på muskelkramper relaterade till underfunktion av bisköldkörtlarna vet vi inte. Emaljskada och andra tandproblem förekommer också. Orsaken till det sistnämnda är inte heller känd men skulle kunna hänga samman med en onormal kalciummetabolism.

**Utseende.** Ett något karakteristiskt utseende förekommer hos många med 22q11-deletion (Figur 2). Avvikelsena är små och inte lätta att känna igen för dem som inte har sett många individer med syndromet. Platta kindben, rund nästipp, korta ögonspringor, valvfor-



**Figur 2.** (T v) 5-årig flicka med 22q11-deletion. (T h) 7-årig pojke med 22q11-deletion. Lägga märke till likheterna mellan barnen, t ex den valvformade överläppen och den jämbreda näsan. Barnen är inte syskon.

FOTO: STEFAN PAHI

mad överläpp och lätt avvikande ytteröron kan nämnas som specifika ansiktsdrag. Många har också långa, smala fingrar. Hos nyfödda och spädbarn är det särskilt svårt att se dessa karaktäristiska.

**Andra missbildningar.** En rad andra typer av missbildningar är beskrivna vid 22q11-deletion. Dessa förekommer hos enstaka patienter eller i vissa fall hos 10 till 30 procent av patienterna [18]. Exempel på andra missbildningar är bräck, urinvägsmissbildningar, kottkroppsmissbildningar, klumpfot, skolios, larynxmissbildningar, analatresi, omfalocoele samt finger- och tåmissbildningar.

### Sammanfattning

22q11-deletion anses idag vara en av de vanligaste kända genetiska avvikelserna hos människan. Symtomspektret som denna mikrodeletion orsakar är brett och fenotypen varierande. Sjukdomsgruppen är tämligen okänd och av den anledningen gravt underdiagnostiserad i Sverige. Antalet diagnostiserade fall har ökat kraftigt de senaste åren på grund av ökad uppmärksamhet och nytillkomna diagnostiska möjligheter. Patienterna har ofta problem från många organsystem och träffar därför många olika specialister, som kanske inte alltid uppmärksammar vidden av problemet. Samarbetet mellan olika specialister är därför viktigt. I många fall har patienterna genomgått omfattande utredningar och gjort ett stort antal sjukhusbesök. De differentialdiagnostiska alternativen kan ha varit många. Rätt diagnos i tid har en klar fördel för patienten och familjen då man slipper oro, onödiga läkarbesök och utredningar, och därtill kan stödsatser sättas in tidigt. Problemen inom varje område kan vara lätta

till måttliga men ger sammantaget ett betydande handikapp, vilket är viktigt att alla involverade läkare uppmärksammar. Vad som är dominerande svårigheter varierar i olika åldrar, varför uppföljning är viktig för att patienterna skall få rätt stöd.

\*

Projektet är godkänt av medicinska fakultetens forskningsetiska kommitté, Göteborgs universitet.

### Referenser

- Harington H. Absence of the thymus gland. *London Medical Gazette* 1829; 3: 314-5.
- Cooper MD, Peterson RDA, Good RA. A new concept of the cellular basis of immunology. *J Pediatr* 1965; 67: 907-8.
- Hong R. The DiGeorge anomaly. *Immunodeficiency Reviews* 1991; 3: 1-14.
- Driscoll DA, Budarf ML, Emanuel BS. A genetic etiology for DiGeorge syndrome: consistent deletions and microdeletions of 22q11. *Am J Hum Genet* 1992; 50: 924-33.
- Driscoll DA, Spinner NB, Budarf ML, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Goldberg RB et al. Deletions and microdeletions of 22q11.2 in velo-cardio-facial syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44: 261-8.
- Burn J, Takao A, Wilson D, Cross I, Momm K, Wady R et al. Conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within chromosome 22. *J Med Genet* 1993; 30: 822-4.
- Strong WB. Familial syndrome of right sided aortic arch, mental deficiency, and facial dysmorphism. *J Pediatr* 1968; 73: 882-8.
- Shprintzen RJ, Goldberg RB, Lewin ML, Sidoti EJ, Berkman MD, Argamaso RV et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: Velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate Journal* 1978; 15: 56-62.
- Kinouchi A, Mori K, Ando M, Takao A. Facial appearance of patients with conotruncal abnormalities. *Acta Paediatrica Japonica*

- 1976; 17: 84.
10. Wulfsberg EA, Leana-Cox J, Neri G. What's in a name? Chromosome 22q11 abnormalities and the DiGeorge, velocardio-facial and conotruncal anomalies face syndromes. *Am J Med Genet* 1996; 65: 317-9.
11. Wilson D, Burns J, Scambler P, Goodship J. DiGeorge syndrome: part of CATCH 22. *J Med Genet* 1993; 30: 852-6.
12. Driscoll DA, Sullivan KE. DiGeorge syndrome: A chromosome 22q11.2 deletion syndrome. In: Ochs HD, Smith CIE, Puck JM, eds. *Primary immunodeficiency diseases. A molecular and genetic approach.* New York: Oxford University Press, 1999: 198-208.
13. Yamagishi H, Garg V, Matsuoka R, Thomas T, Srivastava D. A molecular pathway revealing a genetic basis for human cardiac and craniofacial defects. *Science* 1999; 283: 1158-61.
14. Monaco G, Pignata C, Rossi E, Mascellaro O, Cocozza S, Ciccimarra F. DiGeorge anomaly associated with 10p deletion. *Am J Med Genet* 1991; 39: 215-6.
15. Rodney C, Obed Onuzo F, Miller PA, Goldbatt D, Cummins D. Transfusion associated graft-versus-host disease in DiGeorge syndrome-index case report with survey of screening procedures and use of irradiated blood components. *Cardiology in the Young* 1996; 6: 222-7.
16. Jönsson S, Björkman A, Schultz L, Kristoffersson U. Hög risk för psykos vid velo-kardio-facialt syndrom. Symtom- och fallbeskrivning. *Läkartidningen* 1997; 94: 329-31.
17. Papolos DF, Faedda GL, Veit S, Goldberg R, Morrow B, Kucherlapati R et al. Bipolar spectrum disorders in patients diagnosed with velo-cardio-facial syndrome: Does a hemizygous deletion of chromosome 22q11 result in bipolar affective disorder? *Am J Psychiatry* 1996; 153: 1541-7.
18. Ryan KA, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Lewy A, Seidel S et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997; 34: 798-804.

### Summary

**CATCH 22 or 22q11 deletion syndrome; an underdiagnosed and poorly understood disease category with a variable clinical picture**

Sólveig Óskarsdóttir, Anders Fasth, Margareta Belfrage, Gerd Viggedal, Christina Persson, Bengt O Eriksson

*Läkartidningen* 1999; 96: 4789-93.

Patients with CATCH 22 or 22q11 deletion syndrome constitute a fast growing category in Sweden as it is still underdiagnosed. In a series of 54 patients the predominant features were found to be speech and language difficulties, cardiac malformations, susceptibility to infection, learning and behavioural problems, hypoparathyroidism, minor motor deficits, and characteristic facies. The severity of these problems varied individually, but as the patients had numerous symptoms and disabilities the overall degree of handicap was considerable. Thus, regular evaluation of the patient's condition and overall need of care is important.

*Correspondence:* Dr Sólveig Óskarsdóttir, Dept of Paediatrics, Sahlgrenska Universitets-sjukhuset/Östra, SE-416 85 Göteborg, Sweden. E-mail: solveig.oskarsdottir@sahlgrenska.se