

12. Coats L, Tsang V, Khambadkone S et al. The potential impact of percutaneous pulmonary valve stent implantation on right ventricular outflow tract re-intervention. *Eur J Cardiothorac Surg* 2005;27:536-43.
13. Nordmeyer J, Coats L, Lurz P et al. Percutaneous pulmonary valve-in-valve implantation: a successful treatment concept for early device failure. *Eur Heart J* 2008;29:810-5.
14. Mollet A, Basquin A, Stos B et al. Off-pump replacement of the pulmonary valve in large right ventricular outflow tracts: a transcatheter approach using an intravascular infundibulum reducer. *Pediatr Res* 2007;62:428-33.
15. Boudjemline Y, Agnoletti G, Bonnet D et al. Percutaneous pulmonary valve replacement in a large right ventricular outflow tract: an experimental study. *J Am Coll Cardiol* 2004;43:1082-7.

Laparoskopisk versus åben højresidig hemikolektomi til behandling af koloncancer

Reservelæge Hans-Christian Pommergaard, overlæge Jesper Arnold Olsen, reservelæge Stefan K. Burgdorf & reservelæge Michael Patrick Achiam

ORIGINALARTIKEL

Herlev Hospital,
Gastroenheden, Kirurgisk
Sektion

RESUME

INTRODUKTION: Det debatteres, hvorvidt laparoskopisk teknik er favorabel ved højresidig hemikolektomi. Formålet med dette studie var at sammenligne resultater fra laparoskopisk versus åben teknik til højresidig hemikolektomi.

MATERIALE OG METODER: I perioden fra 1.6.2005 til 31.12.2008 identificerede vi på Gentofte Hospital ved hjælp af *Danish Colorectal Cancer Groups* database to grupper med hver 42 patienter, som undergik henholdsvis laparoskopisk (LHH) og åben højresidig hemikolektomi (ÅHH). De to grupper blev sammenlignet mht. indlæggelsestid, antal høstede lymfeknuder, kirurgiske komplikationer og mortalitet m.m.

RESULTATER: Antallet af postoperative indlæggelsesdage var signifikant lavere i LHH-gruppen end i ÅHH-gruppen (fem versus seks). Det mediane antal høstede lymfeknuder var signifikant højere i LHH-gruppen end i ÅHH-gruppen (23 versus 15). Der fandtes henholdsvis færre anastomoselækager (tre versus fem), færre postoperative komplikationer (otte versus 14) og færre operationsrelaterede dødsfald (nul versus tre) hos LHH-patienter sammenholdt med ÅHH-patienter. Ingen af disse forskelle var dog signifikante.

KONKLUSION: Der er ingen forskel mellem LHH og ÅHH med hensyn til morbiditet, mortalitet og blodtab, men LHH er associeret med kortere indlæggelsestid og flere høstede lymfeknuder. Disse fakta kombineret med, at laparoskopisk teknik kan give færre hernier og bedre kosmetiske resultater, gør LHH til en lovende operationsteknik.

I 1991 lavede *Jacobs et al* [1] den første succesfulde laparoskopiske kolektomi. Siden da har laparoskopisk kolonresektion vundet stigende indpas hos kirurger verden over. Fordelen ved laparoskopisk kolonresektion frem for åben resektion er veldokumenterede både i randomiserede, prospektive og retrospektive studier. Disse fordele inkluderer kortere indlæggelsestid, mindre forbrug af smertestillende medicin, hurtigere postoperativ tarmfunktion og hurtigere tilbagevenden til arbejdsmarkedet [2-6]. Flere studier har vist, at laparoskopisk og åben teknik er sammenlignelige med hensyn til postoperative komplikationer [7, 8]. I et studie har man dog vist, at laparoskopisk teknik reducerer 30-dages morbiditeten [2]. I en nylig systematisk oversigtsartikel sammenlignes åben og laparoskopisk teknik med samtidig brug af *fast track*-regimer [9]. I artiklen undersøges fem studier, og to af studierne viser bedre resultater ved laparoskopisk teknik for indlæggelsestid og morbiditet. De resterende tre studier finder dog ingen forskel mellem teknikkerne.

Der er få studier, der specifikt sammenligner laparoskopisk højresidig hemikolektomi (LHH) med åben højresidig hemikolektomi (ÅHH). Studierne viser, at laparoskopisk teknik enten er bedre eller lige så god med hensyn til komplikationer og blodtab. Studierne viser tillige, at laparoskopisk teknik giver hurtigere postoperativ tarmfunktion og kortere indlæggelsestid [10, 11].

Formålet med det aktuelle studie var at opgøre korttidsresultater fra et større kolorektalt center og sammenligne åben og laparoskopisk teknisk til behandling af patienter med højresidig koloncancer.

MATERIALE OG METODER

Patienter

Ud fra *Danish Colorectal Cancer Groups* (DCCG) database identificerede vi alle patienter, som fik lavet LHH for koloncancer i perioden fra april 2006 til december 2008 på Kirurgisk Gastroenterologisk Afdeling, Gentofte Hospital. Patientgruppen blev sammenholdt med en sammenlignelig kontrolgruppe i perioden op til indførelsen af LHH. Kontrolgruppen blev opereret med konventionel åben operation for højresidig koloncancer på samme afdeling og af de samme kirurger i perioden fra juli 2005 til april 2006.

Det perioperative regime var et modificeret *fast track*-regime, hvor man har forsøgt at følge mange af *fast track*-principperne. Regimerne har dog ikke været standardiserede forløb, men de var ens for begge grupper.

De to grupper blev sammenlignet med hensyn til demografiske data, blodtab under operationen, antal høstede glandler, postoperative komplikationer, indlæggelsestid og 30-dages mortalitet. Der blev undersøgt for følgende postoperative komplikationer: blødning, sårruptur, anastomoselækage, mekanisk ileus, intraabdominal absces, sårabsces, pneumoni, lungeinsufficiens, aspiration, sepsis, lungeemboli, dyb venterombose, perifer arterie-emboli, nyreinsufficiens, apopleksi og akut myokardieinfarkt. Alle patienter blev fulgt 30 dage efter udskrivelsen. Patientdata blev primært anvendt fra DCCG-databasen, men enkelte oplysninger verificerede eller afviste vi ud fra journalgennemgang.

Statistiske analyser blev udført med SPSS version 15.0. Kontinuerede data blev evalueret med Mann-Whitney U-test, dikotome data med Fishers eksakte test, og kategoriske med χ^2 . Forskelle blev betragtet som signifikante ved en p-værdi under 0,05.

Operationsteknik

Principperne for cancerkirurgi blev overholdt for begge operationsteknikker. Disse inkluderer en bloc-resektion, frie resektionsrande og høst af alle lymfeknuder i relation til højre kolon. Præoperativ udrensning og perioperativ antibiotikabehandling var som standardbehandling den samme ved begge procedurer.

Den laparoskopiske procedure blev indledt med pneumoperitoneum (CO₂) gennem Veress-kanyle. Herefter blev der indsat en 12 mm subumbilikal trokar, hvorigennem man vedligeholdte pneumoperitoneum ved et tryk på 12 mm Hg. Yderligere tre trokare blev indsat under synets vejledning. Højre kolon blev mobiliseret laparoskopisk og karrene delt efter at være blevet lukket med clips. Gennem incision i øvre højre kvadrant blev kolon mobiliseret ud af bughulen. Deling og anastomose af tarmen blev foretaget ekstrakorporalt.

Ved den åbne teknik benyttede man den klassiske højresidige hemikolektomi gennem laparotomi.

RESULTATER

På Kirurgisk Gastroenterologisk Afdeling, Gentofte hospital blev der i perioden fra april 2006 til december 2008 udført 42 LHH. Kontrolgruppen bestod af 42 konsekutive patienter, der var opereret med ÅHH i perioden frem til april 2006.

De to grupper var sammenlignelige med hensyn



TABEL 1

Patientdata og resultater.

	Højresidig hemikolektomi		p-værdi
	laparoskopisk (n = 42)	åben (n = 42)	
Alder, år, median (spændvidde)	73,5 (34-96)	75,5 (56-88)	0,840
Mand/kvinde, n	15/27	13/29	0,817
ASA-klassifikation, median (spændvidde)	2 (1-3)	2 (1-3)	0,438
Dukes-stadie-patienter, n			0,185
A	1	2	
B	17	23	
C	17	16	
D	6	1	
Total	41	42	
T-patienter, n			0,201
1	0	1	
2	4	5	
3	25	31	
4	12	5	
Total	41	42	
N-patienter, n			0,263
0	19	26	
1	12	9	
2	11	6	
3	0	1	
Total	42	42	
M-patienter, n			0,055
0	36	41	
1	6	1	
Total	42	42	
Lymfeknuder, n, median (spændvidde)	23 (9-50)	15 (4-26)	< 0,001
Lymfeknuder med metastaser ekskl. patienter med 0 metastaser, n, median (spændvidde)	2 (1-22)	2 (1-6)	0,190
Patienter med lymfeknudemetastaser, n	23	16	0,189
Patienter med anastomoselækage, n	3	5	0,713
Postoperative indlæggelsesdage, n, median (spændvidde)	5 (3-35)	6 (3-71)	0,034
Patienter med operationsrelateret 30-dages mortalitet, n	0	3	0,241
Peroperativ blødning, ml, median (spændvidde)	100 (0-999)	100 (0-1.200)	0,295
Patienter med postoperative komplikationer, n	8	14	0,214

ASA = American Society of Anesthesiologists; T = T-stadiet (tumor-nodus-metastase); N = N-stadiet (tumor-nodus-metastase); M = M-stadiet (tumor-nodus-metastase).

til alder, køn, tumorstadie (Dukes og tumor-nodus-metastase), tumorlokalisering og *American Society of Anesthesiologist* ASA-klassifikation (se Tabel 1).



Laparoskopisk kolonresektion.

Ingen af de laparoskopiske operationer blev konverteret til åbne.

Den mediane indlæggelsestid var signifikant kortere hos LHH- end hos ÅHH-patienter (fem versus seks dage, $p = 0,034$).

Det mediane antal af høstede lymfeknuder var signifikant højere hos LHH-patienter end hos ÅHH-patienter (23 versus 19, $p < 0,001$). Ved det mediane antal af høstede lymfeknuder med metastaser (to versus to, $p = 0,190$) var der ikke forskel, og der var ikke signifikant forskel i antallet patienter med lymfeknuder med metastaser (23 versus 16, $p = 0,189$).

Der fandtes færre anastomoselækager (tre versus fem, $p = 0,713$) og færre patienter med postoperative komplikationer inklusive anastomoselækage (otte versus 14, $p = 0,214$) hos LHH-patienter end hos ÅHH-patienter. Disse forskelle var dog ikke signifikante.

Erfaringen hos operatøren var ikke signifikant forskellig for de to procedurer. I gruppen af LHH-patienter blev 29% opereret af yngre læger (reserve-læger, 1. reservelæger) og resten af speciallæger, mens 38% blev opereret af yngre læger i gruppen af ÅHH-patienter ($p = 0,357$). For de yngre lægers vedkommende blev operationerne i LHH- og ÅHH-grupperne foretaget af henholdsvis fem og syv forskellige operatører.

Vi fandt ingen forskel i den mediane perioperative blødning mellem grupperne (100 versus 100 ml, $p = 0,295$).

Tre patienter døde som følge af operationen i ÅHH-gruppen. En patient døde som følge af myokardieinfarkt, og en døde af lungeemboli, begge inden for 30 dage. Den sidste patient døde efter langvarige

komplikationer til anastomoselækage efter 37 dage. Til sammenligning var der ingen dødsfald i LHH-gruppen (nul versus tre, $p = 0,241$).

DISKUSSION

Dette studie viser, at patienter, der er opereret med LHH i et større kolorektalcenter har signifikant kortere indlæggelsestid og et signifikant højere antal høstede lymfeknuder end patienter, der er opereret med ÅHH. Trods færre anastomoselækager, færre postoperative komplikationer, færre operationsrelaterede dødsfald og flere patienter med lymfeknuder med metastaser i gruppen af LHH-patienter, var ingen af disse forskelle signifikante.

Ud over kortere indlæggelsestid, mindre forbrug af smertestillende medicin, hurtigere postoperativ tarmfunktion og hurtigere tilbagevenden til arbejdsmarkedet ved laparoskopi er der andre teoretiske fordele ved LHH frem for ÅHH. Der er et mindre kirurgisk traume, dels på grund af mindre incisioner, dels pga. fraværet af det tryk på vævet, der er nødvendigt for at holde incisionen åben og skabe indblik ved konventionel teknik. På grund af mindre incisioner følger muligvis mindre risiko for postoperative hernier. Dette har tillige været vist i enkelte studier, men langtidsresultaterne fra større randomiserede undersøgelser foreligger ikke endnu [12, 13]. De små incisioner forbedrer også det kosmetiske resultat, som ofte har stor betydning for patienten. Desuden har enkelte studier vist, at laparoskopisk teknik medfører mindre tilbøjelighed til adhærencedannelse, som kan medføre ileus og besværliggøre senere kirurgiske indgreb [13, 14].

Resultaterne fra vores studie understøtter fordelene ved laparoskopien. Fundet af den kortere postoperative indlæggelsestid for LHH understøttes ydermere af eksisterende litteratur om både LHH og generel laparoskopisk kolorektal kirurgi [3, 5, 10]. I studierne finder man også hurtigere tilbagevenden af tarmfunktion hos disse patienter, hvilket kan være med til at forklare den kortere indlæggelsestid. Proceduren ved LHH er dyrere end ÅHH som følge af større omkostninger til operationsudstyr. Ydermere giver en længere operationstid større omkostninger. Det viser sig dog, at den forkortede indlæggelsestid kompenserer økonomisk for disse ekstraomkostninger, og derfor er LHH ikke en dyrere teknik, når man tager det samlede forløb i betragtning [2]. Ved sammenligning af laparoskopisk og åben teknik med samtidig brug af *fast track*-perioperative regimer for kolonkirurgi kan der fortsat være fordele ved laparoskopisk teknik. Flere studier rapporterer om mindre morbiditet og kortere indlæggelsestid ved laparoskopisk teknik [9]. Til trods for at *fast track*-regimerne i

sig selv medfører kortere indlæggelsestid og mindre morbiditet sammenlignet med de traditionelle regimer, er de endnu ikke udbredt som standardiseret behandling i Europa og USA [15]. Den mulige kombination af *fast track*-regimer og laparoskopisk teknik som fremtidig standardbehandling tegner meget lovende.

Vores fund af signifikant bedre lymfeknudehøst ved LHH er overraskende, da eksisterende studier ikke tidligere har påvist dette. Indtil nu har der generelt været enighed om, at lymfeknudehøsten og den onkologiske radikalitet er lige gode både specifikt ved LHH og ÅHH [11, 16] og ved generel laparoskopisk kolonresektion og åben teknik [17]. Den bedre lymfeknudehøst giver teoretisk set mulighed for øget radikalitet. Man fjerner flere lymfeknuder, og muligheden for at fange lymfeknuder med metastaser er derfor større. Dette kan muligvis forklares ved den bedre oversigt ved laparoskopi. I vores studie blev der tillige høstet flere lymfeknuder med metastaser i LHH-gruppen, hvilket dog ikke var statistisk signifikant. Man kan naturligvis overveje, om fundet af flere lymfeknuder ved laparoskopisk teknik kan være *biased*, fordi patologerne er blevet mere opmærksomme på kravet om sufficient lymfeknudehøst, men det virker mere oplagt, at det skyldes en bedre oversigt.

I andre studier med lang followup har man ikke kunne påvise forskel mellem laparoskopisk og åben kolonresektion med hensyn til femårs overlevelse, recidivfrekvens og operationsradikalitet [8, 17, 18]. I et enkelt studie har man dog kunnet påvise en bedre cancerrelateret overlevelse ved LHH specifikt for patienter med Dukes C-cancerstadiet [18]. Den tidligere frygt for, at LHH skulle øge recidivraten gennem portmetastaser og intraperitoneal tumorspredning ved pneumoperitoneum, er efterhånden blevet manet til jorden. Det tyder på, at portmetastaseraten svarer til hudincisionsmetastaseraten ved åben resektion [8].

Ingen af de laparoskopiske operationer blev konverteret til åbne operationer i denne opgørelse. Til sammenligning med dette har man i andre studier fundet konversionsrater på 5 til 17% [2, 10, 19]. Den lave konversionsrate kan skyldes mange faktorer, og udtalelser på baggrund af nonrandomiserede studier bør man være forsigtig med.

Generelt kan man dog sige, at erfaring er essentiel ved laparoskopiske operationer og har stor betydning for både de perioperative og postoperative resultater. Litteraturen viser, at indlæringsstiden for laparoskopisk kirurgi er længere end ved konventionel kirurgi [19], hvilket også understreger vigtigheden af erfaring for gode resultater. Netop vores gode resultater skal ses i lyset af den eksisterende erfaring i laparoskopisk kolonkirurgi på afdelingen, da man indførte LHH. Erfaring er naturligvis også vigtig

ved ÅHH, men dette indgreb betragtes typisk som ukompliceret og udføres ofte af yngre læger i uddannelsesstillinger. Om end der var en højere procentdel af yngre læger som operatører ved ÅHH end ved LHH, var forskellen dog ikke signifikant i vores data. Størstedelen af operationerne i begge grupper blev foretaget af speciallæger, ligesom der altid var en speciallæge med som supervisor ved de operationer, hvor en yngre læge var operatøren.

Opgørelser fra DCCG-databasen har for nyligt været diskuteret, da data vedrørende LHH har vist flere komplikationer end ved ÅHH på landsbasis. Dette er i skarp kontrast til vores resultater, hvor der var færre komplikationer på trods af, at der ikke var signifikant forskel på operatørens erfaring i de to grupper. Disse resultater støttes af litteraturen, hvor man i flere studier finder færre postoperative komplikationer ved laparoskopi [2, 9]. De nationale resultater kan muligvis tolkes som manglende erfaring blandt de mange afdelinger, som ikke har foretaget LHH som standardoperation og bør ikke entydigt tjene til afskrækkelse for LHH. De anastomoselækagefrekvenser, som findes i denne opgørelse både ved LHH og ÅHH (tre versus fem), er høje sammenlignet med en nylig opgørelse [20]. Dette kunne afspejle generelle tekniske problemer med at anlægge anastomose ved højresidig hemikolektomi, som er uafhængige af, om der bruges laparoskopisk eller åben teknik. For at nedbringe den generelt høje anastomoselækagefrekvens på den højresidige hemikolektomi anbefaler vi, at uddannelsen i anastomose-teknik forbedres i det kirurgiske hoveduddannelsesforløb, og yderligere specialisering i uddannelse til kolorektal kirurg må udbygges med den planlagte *fellowship*-ordning.

KONKLUSION

LHH er sammenlignelig med ÅHH i forhold til morbiditet, 30-dages mortalitet og blodtab. LHH er derfor en sikker operation sammenlignet med konventionel teknik. LHH er associeret med kortere indlæggelsestid og mere radikal lymfeknudehøst end ÅHH. Fundet af den øgede lymfeknudehøst og derved muligheden for bedret onkologisk radikalitet er interessant, ligesom det er tankevækkende, at vi finder færre komplikationer ved LHH. Disse fakta kombineret med muligheden for færre hernier og bedre kosmetiske resultater gør LHH til en lovende operationsteknik. Laparoskopisk teknik er dog kompliceret, og indlæringen tager længere tid end ved konventionel teknik, og derfor er høj ekspertise vigtig for at opnå gode resultater.

ANTAGET: 17. juli 2009

FØRST PÅ NETTET: 7. december 2009

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

TAKSIGELSE: Vi takker Danish Colorectal Cancer Group for brug af DCCG-databasen til at indsamle data til studiet.

LITTERATUR

- Jacobs M, Verdeja JC, Goldstein HS. Minimally invasive colon resection (laparoscopic colectomy). *Surg Laparosc Endosc* 1991;1:144-50.
- Braga M, Vignali A, Gianotti L et al. Laparoscopic versus open colorectal surgery: a randomized trial on short-term outcome. *Ann Surg* 2002;236:759-66.
- Champault GG, Barrat C, Raselli R et al. Laparoscopic versus open surgery for colorectal carcinoma: a prospective clinical trial involving 157 cases with a mean follow-up of 5 years. *Surg Laparosc Endosc Percutan Tech* 2002;12:88-95.
- Schwenk W, Bohm B, Muller JM. Postoperative pain and fatigue after laparoscopic or conventional colorectal resections. A prospective randomized trial. *Surg Endosc* 1998;12:1131-6.
- Stage JG, Schulze S, Moller P et al. Prospective randomized study of laparoscopic versus open colonic resection for adenocarcinoma. *Br J Surg* 1997;84:391-6.
- Weeks JC, Nelson H, Gelber S et al. Short-term quality-of-life outcomes following laparoscopic-assisted colectomy vs open colectomy for colon cancer: a randomized trial. *JAMA* 2002;287:321-8.
- Milsom JW, Bohm B, Hammerhofer KA et al. A prospective, randomized trial comparing laparoscopic versus conventional techniques in colorectal cancer surgery: a preliminary report. *J Am Coll Surg* 1998;187:46-54.
- Nelson H. A comparison of laparoscopically assisted and open colectomy for colon cancer. *N Engl J Med* 2004;350:2050-9.
- Vlug MS, Wind J, van der Zaag E et al. Systematic review of laparoscopic vs open colonic surgery within an enhanced recovery programme. *Colorectal Dis* 2009;11:335-43.
- Tong DK, Law WL. Laparoscopic versus open right hemicolectomy for carcinoma of the colon. *JSL* 2007;11:76-80.
- Zheng MH, Feng B, Lu AG et al. Laparoscopic versus open right hemicolectomy with curative intent for colon carcinoma. *World J Gastroenterol* 2005;11:323-6.
- Andersen LP, Klein M, Gogenur I et al. Incisional hernia after open versus laparoscopic sigmoid resection. *Surg Endosc* 2008;22:2026-9.
- Duepre HJ, Senagore AJ, Delaney CP et al. Does means of access affect the incidence of small bowel obstruction and ventral hernia after bowel resection? Laparoscopy versus laparotomy. *J Am Coll Surg* 2003;197:177-81.
- Dowson HM, Bong JJ, Lovell DP et al. Reduced adhesion formation following laparoscopic versus open colorectal surgery. *Br J Surg* 2008;95:909-14.
- Kehlet H, Buchler MW, Beart RW, Jr. et al. Care after colonic operation – is it evidence-based? Results from a multinational survey in Europe and the United States. *J Am Coll Surg* 2006;202:45-54.
- Leung KL, Meng WC, Lee JF et al. Laparoscopic-assisted resection of right-sided colonic carcinoma: a case-control study. *J Surg Oncol* 1999;71:97-100.
- Nelson H. Laparoscopic colectomy for colon cancer – a trial update. *Swiss Surg* 2001;7:248-51.
- Lacy AM, Garcia-Valdecasas JC, Delgado S et al. Laparoscopy-assisted colectomy versus open colectomy for treatment of non-metastatic colon cancer: a randomized trial. *Lancet* 2002;359:2224-9.
- Bonjer HJ. COLOR: a randomized clinical trial comparing laparoscopic and open resection for colon cancer. *Dig Surg* 2000;17:617-22.
- Marra F, Steffen T, Kalak N et al. Anastomotic leakage as a risk factor for the long-term outcome after curative resection of colon cancer. *Eur J Surg Oncol*. 19 marts, 2009 (E pub).

22q11-deletionssyndrom

Overlæge Charlotte Olesen, læge Peter Agergaard, audiologopæd Maria Boers, overlæge Stense Farholt, professor Carsten J. Heilman, specialtandlæge Lut Hvidkjær, overlæge Kurt Kristensen, 1. reservelæge Marlene B. Lauritsen, psykolog Jytte Lunding, overlæge Bent W. Nielsen, professor Flemming Skovby, overlæge Nana Thrane, læge Ida Vogel & professor John R. Østergaard

OVERSIGTSARTIKEL

Århus Universitets-hospital, Skejby, Børneafdelingen

RESUME

22q11-deletionssyndrom (22q11DS) forekommer hos 1/2.000-4.000 levendefødte og er således et af de hyppigst forekommende syndromer med kendt genetisk baggrund. Fænotypen er overordentlig variabel og omfatter anomalier af næsten alle organer og funktioner. I denne oversigtsartikel gennemgås historie, genetik og fænotypiske manifestationer, hvorefter der angives anbefalinger vedrørende undersøgelse, opfølgning og behandling af børn og unge med 22q11DS.

22q11-deletionssyndrom (22q11DS) forekommer hos 1/2.000-4.000 levendefødte og er således et af de hyppigst forekommende syndromer med kendt genetisk baggrund [1, 2]. Fænotypen er overordentlig variabel og omfatter anomalier af næsten alle organer og funktioner. Syndromet er beskrevet af og navngivet efter forskellige eksperter på baggrund af typiske manifestationer. I det følgende gennemgås historie, genetik og fænotypiske manifestationer, hvorefter der angives anbefalinger vedrørende un-

dersøgelse, opfølgning og behandling af børn og unge med 22q11DS.

SØGESTRATEGI

Der blev søgt i Medline Pubmed og Cochranedatabasen. Søgeord: *22q11 deletion-, DiGeorge-, Caylor-, Kanouchi-, Sphrintzen-, og Velo-cardio-facial syndrome*. Fra abstrakter valgte vi til gennemgang »klassiske« artikler, oversigtsartikler og nye originalarbejder inden for nedenstående områder. Vi har valgt at præsentere de nyeste og/eller største studier i denne oversigtsartikel.

HISTORIE

Angelo DiGeorge (pædiatrisk endokrinolog) beskrev i 1968 tre børn med letal T-celleimmundefekt og glandula parathyroidea-hypoplasi. Han tilskrev disse fund en abnorm udvikling af tredje og fjerde brankiebue, og denne samling af fund er kendt som *DiGeorges syndrom* [3]. Umiddelbart forinden beskrev *Glen Caylor* patienter med konotrunkale hjertemisdannelser og