



18q Deleties vanaf 18q21 en verder



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 18q DELETIE VANAF 18q21 EN VERDER

Bij mensen met een 18q deletie vanaf 18q21 en verder ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 18. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 18q deletie vanaf 18q21 en verder. Voor het gemak korten we dit af tot 18q deleties. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 18q deletie in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 18q deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique ongeveer 71 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. Ongeveer 1 op 40.000 mensen wordt geboren met een 18q deletie.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Na de geboorte komen veel baby's met een 18q deletie moeilijker aan in gewicht. Er kunnen ook voedingsproblemen zijn. De lage spierspanning die vaak voorkomt, kan hiervan een oorzaak zijn. Bij een lage spierspanning voelt een kind slap aan. De lage spierspanning kan ook leiden tot reflux, waarbij eten vanuit de maag weer terug in de slokdarm komt. Baby's met een open gehemelte of een hoog gehemelte kunnen ook problemen hebben bij de zuigreflex en het doorslikken.

Kinderen met een 18q deletie zijn vaak wat kleiner dan gemiddeld. Dit kan komen door een tekort aan groeihormoon. Enkele kinderen van Unique hebben een groeihormoon behandeling gekregen en bij hen waren er doorgaans positieve ervaringen.

Motoriek

De lage spierspanning die vaak voorkomt bij een 18q deletie, betekent dat het meestal langer duurt voordat een kind gaat rollen, zitten, kruipen, staan en lopen. De Unique kinderen zaten los tussen 5 maanden en 2,5 jaar. Lopen kregen ze onder de knie tussen 15 maanden en 7 jaar. Vaak helpt fysiotherapie bij het leren lopen. Veel kinderen leren huppelen, springen, klimmen en rennen en zwemmen. De lage spierspanning kan er ook voor zorgen dat het langer kan duren voordat de fijne motoriek zich ontwikkeld heeft. Ergotherapie (aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren) kan hierbij helpen.

Leren

Er zijn kinderen met een 18q deletie die zich vrijwel normaal ontwikkelen, kinderen met een milde tot matige verstandelijke beperking en een kleine minderheid met ernstige verstandelijke beperkingen. Ongeveer de helft van de Unique kinderen gaat naar een speciale school. De andere helft gaat naar een gewone school, waarbij sommigen één op één hulp in de klas krijgen. Een groot deel leert lezen, maar het niveau is verschillend. Ook leren vele kinderen schrijven. Een aantal kinderen heeft een bijzonder hoog opleidingsniveau behaald.

Spraak en taal

De taalvaardigheid ontwikkelt zich meestal later. Kinderen van Unique beginnen met praten tussen 15 maanden en 8 jaar. Sommigen hebben een vloeiende spraak en taal. Maar voor anderen is duidelijk spreken en het onder de knie krijgen van langere woorden en zinnen een hele uitdaging. Ondersteuning van de communicatie met behulp van een gebarensysteem en pictogrammen kan een uitkomst zijn. Ook logopedie kan helpen.

Gedrag

Kinderen met een 18q deletie hebben een lief karakter. Maar door de veel voorkomende communicatie problemen zijn ze kwetsbaar voor frustratie. Bij ongeveer de helft komt moeilijk gedrag voor. Dan gaat het om driftbuien, agressiviteit (gericht op anderen en henzelf) en hyperactiviteit. Bij een minderheid van de Unique kinderen worden slaapproblemen genoemd, waarbij de meer ernstige problemen geholpen kunnen worden met medicijnen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 18q deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epilepsie

Epilepsie komt vaker voor. Meestal komen epileptische aanvallen voor in het eerste levensjaar en zijn ze met medicijnen goed te behandelen.

Infecties

Veel kinderen met een 18q deletie hebben minder weerstand tegen infecties. Dit komt omdat er soms minder antistof IgA is. IgA speelt een belangrijke rol in de afweer tegen infecties die door het slijmvlies het lichaam kunnen binnendringen. Meestal is dit gebrek aan IgA goed op te vangen door bij een infectie snel te beginnen met een behandeling.

Hart

Een deel van de kinderen heeft een hartaandoening. Meestal gaat het om tamelijk milde aandoeningen.

Ogen

Meer dan de helft van de kinderen van Unique hebben oogproblemen. Meestal gaat het om scheel kijken. Ook wiebelogen en bij- of verziendheid komen voor.

Voeten en handen

De voeten van een baby met een 18q deletie hebben vaak een (vorm)afwijking. Er kan sprake zijn van diverse afwijkingen aan de voeten. Soms is er sprake van klompvoeten of voeten waarbij er een ronding is van de voetzool. Vaak zijn de voeten klein en overlappen de tenen elkaar, of er is een grote ruimte tussen de 1e en de 2e teen. Vaak zijn er speciale schoenen nodig en soms tijdelijk gips of een operatie.

De handen van de kinderen kunnen ook anders zijn. Duimen kunnen kort zijn of dicht bij de pols geplaatst zijn. Vingers zijn vaak lang en taps toelopend, soms met een krom lopende pink. Soms leiden de handafwijkingen tot problemen met de fijne motoriek.

Gewrichten

Er zijn mensen met een 18q deletie die reuma van de gewrichten hebben. Sommige kinderen hebben overbeweeglijke handen, benen of heupen.

Nieren

Nierproblemen werden bij 15 op de 100 (15%) Unique kinderen vermeld. Eén van de problemen is reflux, het terugvloeiën van urine vanuit de blaas naar de nieren. Hierdoor zijn de nieren meer vatbaar voor ontstekingen. Dit kan worden behandeld met een lage onderhoudsdosering antibiotica.

Oren

Kinderen met een 18q deletie hebben vaak nauwe gehoorgangen of een gehoorgang die eindigt voordat het trommelvlies is bereikt. Meestal gaat het om beide oren. Nauwe gehoorgangen kunnen leiden tot tijdelijk gehoorverlies. De mate waarin kan variëren van mild tot ernstig. Ook is er meer kans op oorontstekingen.

Schildklier

Sommige kinderen met een 18q deletie hebben een te langzaam werkende schildklier. Dit kan worden behandeld met medicijnen.

Navelbreuk

Een navelbreuk komt vaak voor bij baby's met een 18q deletie. Een navelbreuk is een met zachte huid overdekte uitstulping bij de navel. Deze zwelling bevat een deel van de buikwand en soms een deel van de darmen. Een navelbreuk kan vanzelf verdwijnen of moet met een kleine operatieve ingreep verholpen worden (Unique).

Allergie

Bij ongeveer twee derde van de kinderen van Unique wordt genoemd dat ze een of andere allergie hebben. Het gaat meestal om hooikoorts en stofallergieën. Medicijnen of een dieet kunnen helpen. Er zijn ook veel kinderen met astma. Hierbij kunnen inhalatiepufjes helpen.

Huid

De meeste kinderen uit het Unique onderzoek hadden eczeem. Vochtinbrengende crème of corticosteroïden crème kan helpen.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 18q deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder een verandering aan bepaalde chromosomen waardoor een 18q deletie bij het kind makkelijker kan ontstaan. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

www.radboudumc.nl
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

www.lumc.nl
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West
Oxted, Surrey, RH89EE
T +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org
© Unique 2016



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de folder 18q deletions from 18q21 and beyond van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

