



Informatie over kinderen met een zeldzame afwijking in één van de chromosomen of genen



INFORMATIE VOOR OUDERS

Als je als ouder hoort dat je kind een zeldzame afwijking in één van de chromosomen of genen heeft, heb je waarschijnlijk veel vragen. Je wilt bijvoorbeeld weten wat je kunt verwachten. Wat zijn de gevolgen voor je kind?

Mogelijk ben je ook op zoek naar de ervaringen van andere ouders, wil je in contact komen met andere ouders en zoek je meer informatie.

Daarom zijn er nu folders ontwikkeld voor ouders over 48 zeldzame afwijkingen in chromosomen of genen. Je kunt daar in lezen hoe het bijvoorbeeld zit met de groei, leren bewegen, communiceren en leren van een kind met deze aandoening.

Ook staat er informatie in over gezondheidsproblemen, behandelingen en medische controles. In de folders lees je ook over ervaringen van andere ouders. Zo kun je een beeld krijgen van wat je kunt verwachten.

De folders kun je downloaden via www.uniek-erfelijk.nl. Op de volgende bladzijde vind je de lijst.

De folders zijn vertalingen van de Engelse folders van Unique (www.rarechromo.org), een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomafwijkingen en gevestigd in Engeland.

Folders voor mensen in de omgeving en artsen

Familieleden, vrienden, kennissen, burens en leerkrachten kunnen ook vragen hebben over de aandoening van je kind. Je kunt hen ook een folder geven met korte informatie over de aandoening van je kind. Die kun je downloaden via www.uniek-erfelijk.nl. Hier vind je ook folders met informatie voor artsen die je kind begeleiden.

Lijst folders

Hier vind je de lijst met folders:

Afwijkingen in chromosomen	15q13.3 microdeletie syndroom
1p36 deleties	15q13.3 microduplicaties
1q21.1 microdeleties	Idic(15)
1q21.1 microduplicaties	16p11.2 microdeleties
2p15p16.1 microdeletie syndroom	16p11.2 duplicaties
2p16.3 deleties	16p13.11 deleties
2q37 deleties bij kinderen	isochromosoom 18p
2q37 deleties bij volwassenen en jongeren	19p13.2 deleties
3p26 deleties	22q11.2 duplicaties
3q29 (micro)deleties	Ring 22
3p duplicaties	Xq28 duplicaties
4q duplicaties	Tetrasomie X
6p: deleties vanaf 6p25 en verder	Koolen- De Vries syndroom
7q11.23 duplicaties	18p deleties
Interstitiële deleties 8p inclusief 8p12	18q deleties vanaf 18q21 en verder
8p23 deleties	deletie 20q13.33
8p23.1 duplicaties	22q13 deleties
trisomie 8 mozaïek	Afwijkingen in genen
9p deleties	ADNP syndroom
9p duplicaties	CTBNN1 syndroom
Interstitiële deletie 9q inclusief 9q33	DDX3X syndroom
Kleefstra syndroom	GATAD2B syndroom
Jacobsen syndroom	GRIN2A syndroom
15q11.2 microdeleties	GRIN2B syndroom
15q26 deleties	MED12-gerelateerde aandoeningen

Over dit project

We merkten dat er weinig Nederlandse informatie is voor ouders met een kind met een zeldzame afwijking in één van de chromosomen of genen. Het Engelse Unique heeft een groot aantal bijzondere folders ontwikkeld over zeldzame afwijkingen in chromosomen en genen met daarin zowel medische informatie als ervaringen van ouders. Als je te horen krijgt dat je kind deze aandoening heeft, wil je het liefst in je eigen taal informatie krijgen over wat je kunt verwachten. Daarom hebben we in dit project 48 folders van Unique vertaald naar het Nederlands. Zo willen we ouders begrijpelijke informatie geven over de aandoening van hun kind. Ook zijn er folders gemaakt voor mensen uit hun omgeving en artsen die hun kind begeleiden.

Dit project is uitgevoerd door Erfocentrum en VGnetwerken in samenwerking met Unique met dank aan VanBetuwAdvies, PROK Projectmanagement en trainingen en Chromosome Foundation. Dit project is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

Andere nuttige organisaties en websites

Hier vind je andere nuttige websites:

Unique, Rare Chromosome Disorder Support Group

www.rarechromo.org

Website van het Engelse Unique met informatie over zeldzame chromosoomafwijkingen en afwijkingen in genen en lotgenotencontact

Zeldzaam

www.vgnetwerken.nl/netwerken/Zeldzaam/

Onderdeel van VGnetwerken; verbindt ouders van kinderen met zeer zeldzame syndromen

Facebook Zeldzame syndromen

Facebook Zeldzame syndromen

<https://www.facebook.com/groups/zeldzamechromosoomafwijkingen>



Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet een zeldzame afwijking in een chromosoom of gen.

