



# 15q11.2 deleties



INFORMATIE VOOR DE ARTS

---

## ALGEMEEN

**Een 15q11.2 deletie is een zeldzame aandoening waarbij een klein stuk van chromosoom 15 ontbreekt op band q11.2.**

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie van een onderzoek onder leden van Unique uit 2011. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Unique had ten tijde van het onderzoek, 15 leden met een 15q11.2 deletie. In medische artikelen zijn 189 mensen beschreven met deze deletie.

### Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 15q11.2 deletie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met de 15q11.2 deleties is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van het kind worden vastgesteld door de eigen vaste kinderarts in overleg met de ouders.

Specifieke aandachtspunten bij kinderen met een 15q11.2 deletie zijn de ontwikkeling, met name de spraaktaal ontwikkeling, leer- en gedragsproblemen en een verhoogde kans op epilepsie.

### Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij personen met een 15q11.2 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 15q11.2 deletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een persoon met deze microdeletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij mensen met een normaal chromosomenpatroon.

Een groot deel van de personen met deze deletie heeft hier geen last van. Bij personen die wel klachten hebben verschillen de kenmerken en de ernst ervan, zelfs tussen familieleden. De meest voorkomende kenmerken zijn: leerproblemen, gedragsproblemen zoals ADHD en autisme, een achterstand in de spraakontwikkeling en epilepsie.

## Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q11.2 op chromosoom 15. De typische 15q11.2 deletie is 500kb groot en bevat vier genen: *NIPA1*, *NIPA2*, *CYFIP1* en *TUBGCP5*. Het *CYFIP1* is misschien betrokken bij het verhoogde risico op het ontwikkelen van schizofrenie. Een deletie van *TUBGCP5* leidt mogelijk tot een verhoogd risico op gedragsproblemen (Doornbos 2009).

De deletie kan zijn overgeërfd van één van de ouders of spontaan zijn opgetreden (de novo). Als één van de ouders zelf de deletie heeft dan is de kans op het krijgen van nog een kind met de deletie ongeveer 50% bij iedere zwangerschap (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique). Een ouder met de deletie heeft hier vaak geen klachten van. Als beide ouders normale chromosomen hebben is de kans op nog een kind met een 15q11.2 deletie laag (<1%).

De diagnose kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array of Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

## Gezondheid

Een 15q11.2 deletie kan gevolgen hebben voor de ontwikkeling, de gezondheid en het gedrag. Het effect van de deletie is per persoon sterk verschillend en varieert van niet merkbaar (Doornbos 2009; Stefansson 2011; von der Lippe 2011; Unique) tot ernstig.

Mensen met een 15q11.2 deletie die lichamelijk gezond zijn hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Er zijn enkele volwassenen bekend in de medische literatuur en Unique heeft 2 volwassen leden (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

---

# KLINISCHE KENMERKEN

## Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzondere kenmerken. In enkele gevallen was er sprake van intra-uteriene groeivertraging. Ook gerapporteerd zijn: hypertensie bij de moeder, een verdikte nekplooi, oligohydramnion en placenta-insufficiëntie (Murthy 2007; Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

## Groei en voeding

De meeste kinderen hebben geen problemen met de groei. Ze hebben een gemiddelde lengte en gemiddeld gewicht. Enkele kinderen zijn omschreven als klein (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique).

Voedingsproblemen lijken niet vaak voor te komen. Bij enkele baby's en kinderen zijn problemen met voeden of slikken gerapporteerd (Doornbos 2009; Unique).

## Ontwikkeling

Meestal is de grove motoriek normaal of is er een milde motorische ontwikkelingsachterstand. Bij de ontwikkeling van de motoriek bestaat de gebruikelijke behandeling uit begeleiding door een fysiotherapeut. Sommige kinderen hebben een bijzonder looppatroon of hebben problemen met het coördineren van bewegingen. Hypotonie komt ook voor (Murthy 2007; Doornbos 2009; Burnside 2011; Unique). Verder kan de ontwikkeling van de fijne motoriek soms langer duren (von der Lippe 2011; Unique).

Een achterstand in de spraakontwikkeling komt relatief vaak voor (Doornbos 2009; Burnside 2011; von der Lippe 2011; Unique), net als leerproblemen. De mate waarin is echter sterk verschillend. Bij een achterstand in de spraakontwikkeling bestaat de gebruikelijke behandeling uit logopedie. Ook het gebruik van plaatjes en gebaren kan helpen. Bij leerproblemen kan het kind baat hebben bij speciaal of individueel onderwijs Murthy 2007; Doornbos 2008; de Kovel 2010; von der Lippe 2011; Stefansson 2014; Cox 2015).

### **Gedrag**

Over het algemeen zijn kinderen met een 15q11.2 deletie vrolijk en prettig in de omgang. Uit de medische literatuur lijkt deze microdeletie echter ook een risicofactor te zijn voor ADHD, autisme of een autisme spectrum stoornis (ASD), woedeaanvallen, zelfbeschadiging of een obsessieve-compulsieve stoornis. Bij ADS kan afgestemd onderwijs en gedragstherapie helpen (Murthy 2007; Doornbos 2009; Burnside 2011; von der Lippe 2011; Unique). Ook komt de deletie vaker voor bij personen met schizofrenie (Mefford 2009; Stefansson 2011). Antipsychotica en gedragstherapie kunnen nodig zijn.

### **Epilepsie**

Epilepsie is beschreven bij 27% (24 van de 90) mensen met een 15q11.2deletie (Doornbos 2009; de Kovel 2010; Burnside 2011; Unique).

### **Aangeboren aandoeningen**

De meeste gerapporteerde aandoeningen bij baby's met een 15q11.2 deletie komen maar bij één of enkele baby's voor. Het is onduidelijk of de gerapporteerde aandoeningen ook echt veroorzaakt zijn door de deletie. De volgende problemen zijn gerapporteerd: ventrikelseptumdefect; pulmonalisatresie (Doornbos 2009); afwijkingen aan voeten, handen en/of gewrichten (klompvoet, lange tenen, zwanenhals misvormingen, clinodactylie, juveniele artritis, contracturen, hypermobiliteit) (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique); microcephalie; plagiocephalie (Doornbos 2009).; schisis; tracheolaryngomalacie (Murthy 2007; Doornbos 2009); multicysteuze dysplastische nier; ureterale reflux (von der Lippe 2011; Unique); pectus excavatum; hypospadie; cryptorchisme en hernia umbilicalis (Doornbos 2009).

### **Ademhaling**

Bij drie kinderen zijn herhaalde luchtweginfecties gerapporteerd, één kind had astma (Doornbos 2009; Unique).

### **Zien**

Verscheidene mensen met de microdeletie hebben oogproblemen. Voorbeelden zijn scheelzien, bijziendheid; verziendheid en entropion (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique). Het is van belang te letten op visusproblemen, zeker als het kind een ontwikkelingsachterstand heeft.

### **KNO**

Drie kinderen hebben een mild gehoorverlies door terugkomende oorinfecties; ze hebben allemaal buisjes in hun trommelvlies. Een tiener en een volwassene hebben een gehoorbeperking en hebben hoortoestellen (Doornbos 2009; von der Lippe 2011; Unique). Het is van belang om alert te zijn op slechthorendheid, zeker bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand.

---

## BRONNEN

Folder 15q11.2 microdeletions, Unique; Burnside 2011; de Kovel 2009; Doornbos 2009; Grozeva 2011; Mefford 2009; Murthy 2007; Stefansson 2008; von der Lippe 2010; Stefansson 2014; Cox 2015; Unique

---

## MEER INFORMATIE

### VGnetwerken

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### Erfocentrum

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)

### VKGN

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

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

### Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### Polikliniek Dysmorfologie LUMC

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)  
© Unique 2015



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder 15q11.2 microdeletions van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door Angeli van der Zwaag, MSc en drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Maaïke Haadsma (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.

