



15q26 Deleties



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Een 15q26 deletie is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de lange arm van chromosoom 15.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie uit de Decipher database (<https://decipher.sanger.ac.uk>) en uit de database van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. In de Engelse Unique database zijn 24 mensen bekend met een 15q26 deletie zonder dat daar andere chromosomen bij betrokken waren. In de medische literatuur zijn ongeveer 41 mensen beschreven met deze deletie.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij kinderen met een 15q26 deletie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van kinderen met een 15q26 deletie 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. Aandachtspunten bij kinderen met een 15q26 deletie zijn: Het advies is om een kind met een 15q26 deletie door te verwijzen naar een kinderendocrinoloog vanwege mogelijke groei problemen. Verder is het van belang dat gezinnen in de eerste levensjaren deskundige ondersteuning krijgen bij de voeding van hun kind.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur of in de Decipher database bij kinderen met een 15q26 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de deletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze deletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

De meest voorkomende kenmerken zijn: een groeiachterstand/kleine lengte, voedingsproblemen, een ontwikkelingsachterstand, aangeboren hartafwijkingen, hernia diafragmatica, hypermobile gewrichten, bijzondere gezichtskenmerken en epilepsie.

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q26 op chromosoom 15. Door de deletie ontbreken genen in dit gebied.

IGF1R, het receptor-gen voor de insuline-achtige groeifactor 1, is gelegen in band 15q26.3. Dit belangrijke gen is essentieel voor een goede groei en speelt daarmee een rol bij de groeiachterstand/kleine gestalte die bij een deel van de kinderen met de deletie wordt gezien (Ester 2009; Choi 2011; Rudaks 2011). Welke invloeden *IGF1R* daarnaast heeft is nog niet precies duidelijk. Uit verschillende onderzoeken komt naar voren dat dit gen een rol speelt bij uiteenlopende zaken: van de bijzondere kenmerken van het gezicht en het skelet en milde vroege ontwikkelingsachterstand (Veenma 2010; Dateki 2011); de ontwikkeling van het oog en de ooglenzen (Walenkamp 2008; Veenma 2010); tot ontwikkeling van de hersenen en koolhydraat metabolisme (Rudaks 2011); en het gehoor (Ester 2009). Het is onzeker of het gen betrokken is bij de ontwikkeling van het hart (Dateki 2011). Ook zou het *IGF1R* gen samen met het *FBN1* gen de hypermobiliteit van gewrichten en groei-stoornissen veroorzaken (Ester 2009). Het *NR2F2* gen, ook wel *Coup-TFII* genoemd is mogelijk essentieel voor de ontwikkeling van het diafragma (Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Clugston 2008; Poot 2013). Daarnaast is van het *NR2F2* gen bekend dat dit betrokken is bij de ontwikkeling van het hart (Slavotinek 2005; Poot 2007; Dateki 2011; Rudaks 2011; Poot 2013). Verder is van het *RGMA* gen bekend dat het mogelijk betrokken bij leerstoornissen en epileptische aanvallen (Li 2008; Capelli 2012). Mogelijk is het *ST8SIA2* gen ook belangrijk bij het ontstaan van epilepsie (Dhamija 2011; Capelli 2012). Onderzoek naar het *SPATA8* gen doet vermoeden dat het misschien een rol heeft bij de mate waarin er symptomen optreden bij 15q deleties (Rudaks 2011).

Meestal is een 15q26 deletie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het heel onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met deze deletie. De kans is niet nul, vanwege de kans op kiemcelmozaïcisme. Maar er zijn andere voorbeelden bekend waarbij een 15q26 deletie ontstond, omdat een van de ouders een gebalanceerde translocatie had waarbij chromosoom 15 betrokken is. In deze situatie is de kans op herhaling verhoogd. Iemand die zelf drager is van een deletie 15q26 heeft bij iedere zwangerschap een kans van 1 op 2 om de deletie door te geven aan zijn/haar kinderen.

De diagnose 15q26 deletie kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

KLINISCHE KENMERKEN

Zwangerschap en bevalling

Zes leden van Unique en 3 medische artikelen geven aan dat de zwangerschap zonder problemen verliep. Als er problemen waren, was de meest voorkomende intra-uteriene groeirestrictie. Dit is gemeld door 4 van de 14 Unique leden. Bij 4 zwangerschappen was sprake van oligohydramnion. Op echo's werden diverse kenmerken zoals hartproblemen, hernia diafragmatica, een hygroma colli en klompvoeten gezien. Soms waren er minder kindsbewegingen of was er bloedverlies tijdens de zwangerschap (Roback 1991 Siebler 1995; Tönnies 2001; Okubo 2003; Bhakta 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Walenkamp 2008; Bruce 2010; Veenma 2010; Choi 2011; Dateki 2011; Rudaks 2011; Unique).

Van de baby's die werden geboren op of nabij de uitgerekende datum, was twee derde erg klein en waren de anderen vrij klein voor de duur van de zwangerschap. Enkele kinderen werden geboren met een lengte en gewicht die bij de duur van de zwangerschap paste. De Apgar-scores waren meestal laag, maar bij de meeste baby's verbeterde die na 5 en 10 minuten. Soms was er maar 1 slagader

de navelstreng aanwezig i.p.v. 2 (Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Unique). Vaak was er in het eerste uur na de geboorte ademhalingsondersteuning nodig (Roback 1991 Siebler 1995; Okubo 2003; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Rump 2008; Ester 2009; Veenma 2010; Unique).

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

Veel kinderen met een 15q26 deletie hebben enkele dysmorphe kenmerken. Enkele van de meest voorkomende kenmerken zijn een driehoekig gezicht, microretrognathie of een rond gezicht; hypertelorisme; een dunne bovenlip; wat laag geplaatste oren, die groot kunnen zijn en achterwaarts gekanteld staan. Soms is er o.a. sprake van een opvallende neus of brede neusbrug; een kort philtrum en een korte nek. Bovendien is het hoofd vaak klein, maar wel in verhouding met de rest van het lichaam.

Milde afwijkingen van de handen en voeten komen vaak voor bij kinderen met chromosoomafwijkingen. Deze kunnen alleen cosmetisch zijn. Maar soms zorgen ze ervoor dat het kind de handen moeilijker kan gebruiken. Vaak gaat het om naar binnen gebogen pinken; korte vingers, soms met een enkele buigplooi; kleine of korte handen en duimen die lager dan normaal aan de pols zitten. Eén kind had een extra vinger (Robak 1991 Siebler 1995; Okubo 2003 Biggio 2004; Bhakta 2005; Castiglia 2005; Pinson 2005; Poot 2007; Rump 2008; Ester 2009; Lin 2010; Veenma 2010; Choi 2011; Rudaks 2011; Decipher; Unique).

De voeten zijn meestal klein. Ze kunnen zo klein zijn dat het moeilijk is om het gewicht te dragen en te lopen. In sommige gevallen zijn de voeten erg plat of is sprake van rocker bottom feet. Bij een paar kinderen waren bij de geboorte één of beide voeten naar binnen gedraaid en 12 kinderen werden geboren met klompvoeten. Daarnaast ontbrak bij twee een gewricht in één van hun tenen. Verder hadden twee anderen tenen die niet op gelijke afstand van elkaar stonden of kleine, onderontwikkelde nagels (Roback 1991; Bhakta 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Rump 2008; Ester 2009; Rudaks 2011; Unique).

Ontwikkeling

Kinderen met een 15q26 deletie hebben meestal meer tijd nodig voor het behalen van de mijlpalen in de ontwikkeling. Soms ontwikkelt de motoriek zich als ieder ander kind (Walenkamp 2008; Bruce 2010; Veenma 2010; Rudaks 2011, Unique). Leren zitten lukte tussen de 6 en 30 maanden. Lopen lukte de meesten rond de 3 tot 4 jaar. Dikwijls zijn de gewrichten hypermobiel. Het gaat om ongeveer de helft van de Unique kinderen en het is ook meerdere malen beschreven in de medische literatuur (Okubo 2003; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Rump 2008; Ester 2009; Unique). Soms gebruiken kinderen enkele jaren hulpmiddelen ter ondersteuning van de gewrichten. Als er een aanzienlijke motorische achterstand is, is vroegtijdig ingrijpen en fysiotherapie van belang. Sommige kinderen laten dan een inhaalslag zien in hun motorische vaardigheden (Okubo 2003).

De informatie van Unique laat zien dat er een verschil is in de fijne motorische vaardigheden. Vaardigheden waarbij de hand en oog coördinatie belangrijk is, zoals het vasthouden van klein speelgoed, bestek en schrijfgerei ontwikkelen zich niet zoals je op grond van de ontwikkeling van de grove motoriek zou verwachten. Sommige kinderen zijn handig en hebben een goede coördinatie; anderen hebben moeite met het vastpakken van voorwerpen. Kinderen hebben baat bij vroegtijdige spel- en ergotherapie. Een kind met een 15q26 deletie heeft waarschijnlijk ook meer moeite met de persoonlijke verzorging. Maar deze vaardigheden worden meestal geleidelijk beter door aanmoediging en herhaling. Elf van 17 kinderen waren overdag zindelijk. Meestal lukte dit op een leeftijd tussen de 2 en 4 jaar. Als het oudere kinderen niet lukt om zindelijk te worden, dan kunnen ze dat wel overdag zijn door ze regelmatig naar het toilet te laten gaan (Unique).

Er is meestal meer tijd nodig voor de spraak- en taalontwikkeling. Uit de informatie van Unique komt naar voren dat kinderen met logopedie over het algemeen leren om woorden en korte zinnen te gebruiken. Sommige gebruiken bijvoorbeeld tekens en gebaren als aanvulling op de communicatie. Enkeleren leren uiteindelijk vloeiend spreken. Het kind begrijpt vaak meer dan dat het zich kan uitdrukken.

Kinderen met een 15q26 deletie hebben zeer waarschijnlijk ondersteuning bij het leren nodig. Maar de mate waarin is verschillend. Vijf kinderen van Unique leerden zoals hun leeftijdsgenoten of hadden een iets lager niveau. Drie hadden matige leerproblemen en drie ernstige. De helft gaat naar het normale onderwijs en krijgen daar ondersteuning bij het leren. De andere helft volgt het speciaal onderwijs (Okubo 2003; Ester 2009; Dateki 2011; Poot 2013; Unique).

Groei en voeding

Bij de geboorte is er vaak een kleine lengte gelet op de zwangerschapsduur. De medische literatuur meldt een geboortegewicht tussen de 1.263 en 2.890 gram van baby's die op of rond de uitgerekenede datum geboren werden (Roback 1991; Ester 2009). Bij Unique was het laagste geboortegewicht 2.030 en het hoogste 2.690 gram (Unique). Jonge baby's hebben voedingsproblemen en moeite om op gewicht te blijven en aan te komen. De informatie van Unique laat zien dat de meeste baby's veel en langdurige ondersteuning nodig hebben om goed te leren drinken. Op enkele baby's na, hebben de meeste baby's problemen met zuigen en slikken. Vaak was het nodig om de voeding via een infuus te geven of via een neusmaag sonde of een percutane sonde (PEG). Dit gebeurde soms weken, maanden of jaren. Baby's die wel uit een fles kunnen drinken, doen dit doorgaans erg langzaam. Vaak hadden ze een speciale fles of speen nodig. Soms was er gastro-oesofageale reflux. De gebruikelijke adviezen gelden bij reflux. Indien nodig kan een funduplicatie worden gedaan. Alle baby's van Unique zijn langzaam aan steeds beter gaan eten, maar het duurt langer voordat ze leren om vast voedsel te eten. Meer dan de helft van de Unique kinderen heeft behoorlijk last van obstipatie. Medicijnen en het toevoegen van vezels aan de voeding werkten meestal.

Het is van belang dat gezinnen in de eerste levensjaren van hun kind deskundige ondersteuning krijgen bij de voeding van hun kind

(Unique)

Kinderen bij wie in de 15q26.3 band het *IGF1R* gen ontbreekt, hebben meestal een groeiachterstand en blijven klein van gestalte. Bij afwezigheid van dit gen is er over het algemeen een ongevoeligheid voor insuline-achtig groeihormoon 1 (IGF-1). Behandeling met groeihormoon laat meestal een lichte inhaal van de groei zien.

Het advies is om een kind met een 15q26 deletie door te verwijzen naar een kinderendocrinoloog.

(Klaassens 2007; Poot 2007; Ester 2009; Veenma 2010; Dateki 2011; Rudaks 2011; Poot 2013)

Gedrag

Kinderen kunnen moeite hebben met het herkennen van sociale grenzen en lopen het risico al te vriendelijk te zijn, zodat ze te dicht bij andere kinderen komen. Soms zijn ze onvoldoende afstandelijk tegenover vreemden. Ze kunnen fysiek contact zoeken, enigszins onvolwassen doen en

kunnen moeite hebben om vriendschappen te onderhouden. Sommige kinderen geven de voorkeur aan gezelschap van volwassenen. Ze kunnen het moeilijk vinden om sociale signalen te herkennen en gesprekken te voeren die passen bij de leeftijd. Het meest voorkomende probleem is moeite om zich te concentreren. Dit is genoemd door 10 van 17 gezinnen. Bij vier kinderen is ADHD vastgesteld. Vier anderen worden als overactief of hyperactief beschouwd. Twee kinderen nemen medicijnen om hen te helpen concentreren op school, met positieve resultaten. Ongeveer de helft heeft last van woede-uitbarstingen. Ongeveer een op drie heeft een ongewone fixatie. Bijvoorbeeld: een kind weigert te eten, tenzij dit op een bepaald bord wordt gegeven; een kind draait dingen de hele tijd om; of een kind is heel erg bezig met bepaalde knoppen, deuren, sloten of speelgoed. Vijf kinderen hebben een diagnose van een autisme spectrum stoornis. Daaronder één tiener met het syndroom van Asperger. Gedrag dat regelmatig wordt herhaald komt veel voor. Bij één kind werden de kenmerken van autisme duidelijk na de leeftijd van 8 jaar. Drie kinderen tussen 3 en 6 jaar zijn 's nachts geregeld wakker. Bij één kind is dit een belangrijk probleem en kon dit niet worden opgelost met het geven van melatonine (Pinson 2005; Poot 2007; Ester 2009; Dhamija 2011; Capelli 2012; Poot 2013; Decipher; Unique). Soms is sprake van slaapproblemen, maar meestal niet (Unique).

Cardiovasculair

Er zijn dikwijls aangeboren hartafwijkingen. Ongeveer 2/3 van de kinderen bekend bij Unique heeft een hartprobleem. De problemen kunnen variëren van milde afwijkingen die vanzelf overgaan tot complexe afwijkingen. Men vermoedt dat het ontbreken van het *NR2F2* gen in de 15q26.2 band de kans vergroot op specifieke hartproblemen zoals atrium septum defecten, ventrikel septum defecten, coarctatio aorta, stenose van de linker longslagader en hypoplastische mitralisklep (Poot 2007). Andere gemelde hartafwijkingen zijn: afwijkingen van de hartkleppen, een rechtzijdige aorta, een open ductus Botalli, een double outlet right ventricle (DORV), transpositie van de grote vaten en een hypoplastisch linkerhart syndroom (Tönnies 2001; Biggio 2004; Dorkins 2004; Bhakta 2005; Le Caignec 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Davidsson 2008; Ester 2009; Decipher; Unique). De behandeling kan bestaan uit regelmatige controle, medicijnen of een operatie.

Diafragma

Er zijn enkele kinderen met een 15q26 deletie beschreven in de medische literatuur die geboren werden met een hernia diafragmatica. Vaak zijn er na de geboorte ernstige ademhalingsproblemen. Als de toestand van de baby met kunstmatige beademing stabiliseert kan de baby soms geopereerd worden. Maar de gevolgen zijn niet altijd te herstellen (Biggio 2004; Slavotinek 2005; Slavotinek 2006; Klaassens 2005; Klaassens 2007; Clugston 2008; Wat 2010; Unique).

Urogenitaal

Uit de medische literatuur komt naar voren dat ongeveer 2/3 nierafwijkingen heeft, bij Unique gaat het om ongeveer 1/3. Het kan gaan om ectopische nieren, kleine nieren met een verminderde functie, cystische dysplasie van de nieren, hydronefrose en afwijkingen van de ureters (Lurie 2008; Unique).

Milde afwijkingen van de geslachtsdelen en het voortplantingssysteem komen waarschijnlijk iets meer voor bij kinderen met een chromosoomafwijking. Bij 2 van de 11 jongens met een deletie 15q26 was sprake van cryptorchisme, 2 jongens hadden een hypospadie en 1 jonge had een micropenis. Bij meisjes kan de anus (te) dicht liggen in de buurt van de vagina. Ook zijn meisjes beschreven meteen dubbele vagina en gesplitste baarmoeder (Le Caignec 2005; Slavotinek 2005; Choi 2011; Rudaks 2011; Decipher, Unique). De informatie uit de medische literatuur en van Unique doet vermoeden dat de puberteit meestal normaal verloopt bij meisjes. Eén jongen kwam wat later in de puberteit, maar verder verliep deze zoals anders (Walenkamp 2008; Dateki 2011; Poot 2013; Unique). Waarschijnlijk is er meestal niets aan de hand met de vruchtbaarheid bij mensen met een 15q26 deletie.

Ruggengraat

Er is bij 8 kinderen een sacrale pit vastgesteld (Roback 1991; Bhakta 2005; Ester 2009; Decipher; Unique). Als deze ondiep is en in de plooi tussen de billen zit, zijn er meestal geen problemen. Bij twee kinderen was sprake van een tethered cord (Bhakta 2005; Uniek) en bij 3 kinderen was sprake van een verkromming van de ruggengraat (scoliose, kyfose of lordose) (Decipher, Unique).

Epilepsie

Vijf mensen uit de medische literatuur en 5 mensen van Unique hebben epilepsie gehad. Hiervan was ook sprake bij 3 andere mensen uit de Decipher databank. Twee personen uit de Decipher databank hebben een 15q26.3 deletie. De andere personen met epilepsie hebben een 15q26.1 of 15q26.2 deletie. Het kan om verschillende soorten epilepsie gaan waaronder absences en koortsstuipen. De ervaring van Unique is dat de epilepsie meestal goed onder controle te houden is met de gebruikelijke anti-epileptica (Pinson 2005, Li 2008; Veredice 2009; Dhamija 2011; Capelli 2012; Unique). Bij hersenonderzoek werden meestal geen bijzonderheden gezien of waren er niet specifieke kenmerken. Maar bij een kind was het corpus callosum (hersenvalk) tussen de twee hersenhelften dunner en was de subarachnoïdale ruimte (ruimte tussen hersenen en schedel) rond de hersenen vergroot. Bij een ander kind werden er cysten in de hersenen gezien bij de geboorte. Maar deze waren niet meer aanwezig rond de leeftijd van 3 jaar (Pinson 2005, Unique).

Huid

Drie baby's, allemaal met een 15q26.2 deletie, werden geboren met aplasia cutis. Deze gebieden sluiten vanzelf, maar zonder haarzakjes (Slavotinek 2005; Unique). Andere milde huidkenmerken die zijn gemeld bij kinderen met een 15q26 deletie zijn: café au lait vlekken, een lichte huid kleur of albinisme en skin tags (Okubo 2003; Poot 2007; Rump 2008; Veenma 2010; Capelli 2012; Unique).

Horen

Kinderen hebben meer kans op geleidingsdoofheid. Dit werd bij 7 kinderen vastgesteld en succesvol behandeld door het plaatsen van trommelvliesbuisjes (Ester 2009; Veenma 2010, Unique). Twee kinderen hadden permanent gehoorverlies (Rump 2008).

Ogen

Vijftien kinderen hadden strabisme. Myopie is vastgesteld bij 4 kinderen uit de medische literatuur en 2 kinderen van Unique. Ook hypermetropie, amblyopie en astigmatisme zijn gemeld (Li 2008, Unique).

Gebit

Van Unique heeft ongeveer de helft van de kinderen een gewone gebitsontwikkeling. De meest voorkomende gebitsafwijking is het laat krijgen van tanden, waarbij de achterste tanden eerder doorkomen dan de voortanden (Ester 2009; Unique). Soms is sprake van ontbrekende tanden, extra tanden, te dicht bij elkaar staande of te wijd uit elkaar staande tanden en scheve tanden (Dhamija 2011; Capelli 2012, Unique).

Diamond-Blackfan anemie

Een kind van Unique met een 15q26.1q26.2 deletie had Diamond-Blackfan anemie. Dit wordt ook wel primaire rode bloedcel anemie genoemd.

Overig

Bij 3 kinderen zijn nog andere kenmerken beschreven met een bijmilt (Unique), situs inversus (Le Caignec 2005), schisis (Slavotinek 2005, Unique), een te kort tongriempje (Unique) of een extra tepel (Ester 2009).

Vooruitzichten

Er zijn grote verschillen in de gezondheid en het welbevinden tussen kinderen met ongeveer dezelfde 15q26 deleties. Dit komt omdat er een verschil is in de ernst van de kenmerken. Sommige kinderen worden geboren met ernstige problemen van het hart, de longen, de nieren of het middenrif, terwijl anderen bij de geboorte redelijk gezond zijn. Drie van 24 Unique leden met een 15q26 deletie zijn overleden. Eén overleed op de leeftijd van 10 maanden, bij 17 maanden met hart- en longproblemen en één met complexe hartproblemen bij 20 maanden. Van de overige 15 kinderen zijn er nu 14 gezond en zelden ziek. Maar velen hadden veelvuldige luchtweginfecties en/of urineweginfecties en waren vaker ziek door infecties op jongere leeftijd.

BRONNEN

Folder 15q26 Deletions Unique, Bhakta 2005, Biggio 2004, Bruce 2010, Capelli 2012, Choi 2011, Clugston 2008, Dateki 2011, Davidsson 2008, Decipher, Dhamija 2011, Dorkins 2004, Ester 2009, Klaassens 2005, Klaassens 2007, Le Caignec 2005, Li 2008, Lurie 2008, Okubo 2003, OMIM 612.527, Pinson 2005, Poot 2007, Poot 2013, Roback 1991, Rudaks 2011, Rujirabanjerd 2007, Rump 2008, Siebler 1995, Slavotinek 2005, Slavotinek 2006, Tönnies 2001, Unique, Veenma 2010, Veredice 2009, Walenkamp 2008, Wat 2010

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



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder 15q26 deletions van Unique. De folder voor artsen is nagekeken door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), dr. Martin Poot (Afdeling Genetica, UMC Utrecht). Verder zijn betrokken Johan Boeder (Kesteren), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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.

