



22q11.2 Duplicaties



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Een 22q11.2 duplicatie is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een duplicatie op de lange arm van chromosoom 22.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie van een onderzoek onder leden van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Unique had ten tijde van het onderzoek, 34 leden met een 22q11.2 duplicatie. Er zijn meer dan 300 mensen met deze duplicatie in de medische literatuur beschreven. In een studie uit 2013 is onderzoek gedaan naar het voorkomen van een 5-tal specifieke chromosoomafwijkingen, waaronder duplicaties van 22q11.2, in een groep pasgeborenen. Deze groep was niet vooraf geselecteerd op het voorkomen van gezondheidsproblemen of ontwikkelingsachterstand en was daarmee een afspiegeling van de gemiddelde bevolking. Het voorkomen van duplicaties van 22q11.2 in de gemiddelde bevolking zou op basis van deze studie kunnen worden geschat op 1 op 1.140 (Tucker 2013).

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 22q11.2 duplicatie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met deze chromosoomafwijking 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.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 22q11.2 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de duplicatie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze chromosoomafwijking voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

Bij de meeste mensen is de duplicatie ongeveer 3 megabasen (Mb) groot. Soms is het extra stuk ongeveer 1,5 Mb en soms ongeveer 4 tot 6 Mb. Dit worden de 'typische' duplicaties genoemd. Deze folder gaat over de kenmerken van de 'typische' duplicatie. Soms is sprake van de 'atypische' duplicatie. Over de 'atypische' duplicatie gaat deze folder niet.

Bij de 22q11.2 duplicaties is vaker sprake van een ontwikkelingsachterstand, aangeboren hartafwijkingen, velofaryngeale insufficiëntie, gehoorverlies, groei- en ontwikkelingsachterstand, leerproblemen, gedragsproblemen en bijzondere gezichtskenmerken.

De gevolgen van een 22q11.2 duplicatie variëren. Soms vallen ze nauwelijks op, soms zijn de gevolgen heel duidelijk. Of en de mate waarin er kenmerken zijn, is per kind anders. Er is veel verschil tussen familieleden met dezelfde duplicatie.

Oorzaak

De oorzaak is een duplicatie op de lange arm van chromosoom 22. Bij de meeste mensen met een 22q11.2 duplicatie is het extra stuk chromosoom ongeveer 3 Mb groot. Meestal gaat het om een stuk van het chromosoom dat begint bij 17 Mb en eindigt bij 20 Mb. Soms is het extra stuk ongeveer 1,5 Mb en soms ongeveer 4 tot 6 Mb. Daarbij wordt wel gesproken van de 'typische' duplicaties.

De diagnose kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH of SNP array). Bij ongeveer 70% heeft één van beide ouders de 22q11.2 duplicatie doorgegeven. Een Vlaamse studie meldt dat 6/10 kinderen de duplicatie van een van beide ouders had geërfd (van Campenhout 2011). Iemand met de duplicatie heeft bij elke zwangerschap 50% (1 op 2) kans om deze door te geven en 50% (1 op 2) kans op een kind met een normaal chromosomenpatroon. In sommige gevallen is de duplicatie de novo. Dan is het onwaarschijnlijk dat de ouders nog een kind krijgen met deze duplicatie. De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

In het gebied van de typische 22q11.2 duplicatie liggen ongeveer 30 tot 40 genen. Van de meeste weten we nog niet precies wat ze doen. Eén van de genen is het *TBX1* gen. Mogelijk is het *TBX1* gen betrokken bij de afwijkingen van de 22q11.2 duplicaties. Het *TBX1* gen is een onderdeel van een grotere groep genen die een belangrijke rol spelen bij de ontwikkeling van weefsels en organen in het begin van de zwangerschap. Bij een extra of ontbrekend exemplaar kunnen er afwijkingen ontstaan. Maar er treden niet altijd afwijkingen op. Dit suggereert dat het *TBX1* gen mogelijk een rol speelt bij de afwijkingen, maar deze alléén niet kan veroorzaken (Torres-Juan 2007, Zweier 2007, Ou 2008, Wentzel 2008).

KLINISCHE KENMERKEN

Zwangerschap en bevalling

Er is informatie bekend over 28 zwangerschappen. Sommige zwangerschappen verliepen zonder bijzonderheden. In één zwangerschap was gedurende de hele zwangerschap sprake van tussentijds bloedverlies. Deze baby werd geboren bij 36 weken. Een andere moeder voelde haar kind weinig bewegen. Bij 6 moeders was sprake van zwangerschapsvergiftiging. Ook had één van hen zwangerschapsdiabetes en had het kind een trage hartslag. Bij één zwangerschap was weinig vruchtwater aanwezig; bij een andere juist veel. Kinderen werden geboren bij een zwangerschapsduur tussen de 25 en 41 weken. Vier baby's hadden na geboorte zuurstof nodig. Drie baby's hadden erg lage Apgar score na 1 minuut. Eén baby ademde aanvankelijk goed, maar stopte met ademen na een paar uur. Bij een ander kind werd een hartuis gehoord. Nog een ander kind kreeg een blauw armpje na 3 dagen. Drie kinderen die niet te vroeg geboren waren kregen geelzucht en bij 3 kinderen was sprake van een lage bloedsuikerwaarde. Vier baby's hadden een hoorbare ademhaling. Eén van deze kinderen kreeg hiervoor een behandeling waarbij medicijnen geïnhaleerd werden. Bij een andere baby was de oorzaak intubatie en bij twee tracheomalacie. Bij 2 baby's was sprake van hypotonie. Bij een andere baby was sprake van torticollis. Zes hadden

voedingsproblemen (Portnoi 2005, Courtens 2008, Wentzel 2008; Lundin 2010; Schramm 2011, Unique).

Een recent artikel heeft gekeken naar studies bij kinderen bij wie tijdens de zwangerschap een verdikte nekplooi werd vastgesteld op de echo. In 4 gevallen op een totaal van 1696 zwangerschappen was sprake van een duplicatie van 22q11. (Grande 2015).

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

Hoewel de meeste kinderen en volwassenen met een 22q11.2 duplicatie op hun familieleden lijken, hebben sommigen wat bijzondere gezichtskenmerken. Het is niet zo dat mensen met een 22q11.2 duplicatie erg op elkaar lijken. De meest voorkomende kenmerken uit één onderzoek zijn hypertelorisme (70%); een brede, platte neus (53%); een kleine onderkaak en kin (52%), anders gevormde oren (45%), een epicanthusplooi (42%) en een downslant (41%) (Wentzel 2008). Bij minimaal 1 op 10 (10%) komen gaatjes in de huid bij de oren of juist extra huidflapjes voor (Edelmann 1999; Portnoi 2005, Yobb 2005, Ou 2008, Yu 2008, Unique). Bij ongeveer 1 op de 5 kinderen is sprake van een hoog of gespleten gehemelte of een bifide uvula.

Meestal is de hoofdomtrek bij kinderen met een 22q11.2 duplicatie gemiddeld. Sommige kinderen hebben microcefalie en sommige macrocefalie (Ou 2008, Unique). In een Vlaamse studie onder 11 kinderen was bij 3 kinderen sprake van macrocefalie. Vijf kinderen hadden juist een microcefalie (van Campenhout 2011).

Ontwikkeling

Soms worden de mijlpalen in de motorische ontwikkeling op de gemiddelde leeftijd bereikt, maar vaak duurt het iets langer. Kinderen van Unique zaten tussen de 6 en 12 maanden (gemiddeld 9 maanden). Leren lopen lukte tussen 12 maanden en 2 jaar en 8 maanden (gemiddeld 19 maanden) (Mukaddes 2007; Unique). In een Vlaamse studie onder 11 kinderen met een ontwikkelingsachterstand liep de ernst van de ontwikkelingsachterstand uiteen van heel mild (2/11) tot matig (8/11, bijvoorbeeld los lopen bij meer dan 18 maanden). Bij één kind was sprake van een ernstige ontwikkelingsachterstand. Bij alle kinderen was sprake van enige problemen met bewegen. Bij 3 kinderen ging dit om milde problemen met de fijne motoriek, terwijl bij er bij de andere kinderen ook problemen waren met de grove motoriek (van Campenhout 2011).

Hypotonie en hypermobiliteit komen vaak voor. Dit is van invloed op de motorische ontwikkeling. Families gaven aan dat vroeg starten met fysio- en ergotherapie meestal hielp bij het leren lopen. Een deel van de kinderen heeft geen enkel probleem met de fijne motoriek. Toch is er soms een achterstand op dit gebied. Het duurt langer voordat ze de handen gericht kunnen gebruiken en de hand-oog coördinatie zich ontwikkeld heeft. Eén op de drie kinderen van Unique heeft dyspraxie. Ergotherapie en speltherapie kunnen helpen bij de ontwikkeling van de fijne motoriek.

Bij sommige kinderen met een 22q11.2 duplicatie verloopt de taal-spraakontwikkeling zoals bij ieder ander. Soms wordt later begonnen met praten. Bij een aanzienlijk deel van de Unique leden was de achterstand in de spraak-, taalontwikkeling het meest uitgesproken gebied waarop de ontwikkeling achter was. Meestal kost het bereiken van mijlpalen op het gebied van communicatie wat meer tijd bij leden van Unique. Gemiddeld brabbelden baby's op een leeftijd van 12 maanden (tussen 4 maanden en 2 jaar) en spraken hun eerste woordjes bij 17 maanden (tussen 4 en 30 maanden).

Problemen met de spraak komen regelmatig voor onder Unique leden met een 22q11.2 duplicatie. In de medische literatuur wordt gesproken over nasale spraak, maar dit wordt niet vermeld door Unique leden. De meeste ouders meldden dat het kind baat had bij logopedie.

De kans dat een kind met een 22q11.2 duplicatie ondersteuning bij het leren nodig heeft is groter vergeleken met een kind zonder de duplicatie. Toch zijn er veel kinderen met de duplicatie die normaal leren. Soms zijn de leerprestaties beter dan gemiddeld en gaan ze naar de universiteit. In een Vlaamse studie was bij 4 van de 11 onderzochte kinderen sprake van een nagenoeg normale intelligentie. Drie volgden normaal onderwijs met extra ondersteuning (bijvoorbeeld vanwege gehoorproblemen) en 6 volgden speciaal onderwijs voor kinderen met een verstandelijke beperking (van Campenhout 2011).

Groei en voeding

Het lijkt erop dat de meerderheid van de baby's met een 22q11.2 duplicatie tijdens de zwangerschap volgens verwachting groeit en geboren wordt met een normaal gewicht en een normale lengte. Het gemiddelde geboortegewicht is 3.200 gram. Dit blijkt uit gegevens van Unique en de medische literatuur. Sommige kinderen zijn tenger en hebben ondergewicht, terwijl bij anderen juist sprake is van overgewicht. Het grootste deel heeft een gewicht dat overeenkomt met de leeftijd en met dat van andere familieleden. Na de geboorte is de groei soms minder snel. Soms is er "failure to thrive". Ongeveer 1 op de 10 kinderen is langer dan verwacht (Beiraghi 2004, Hassed 2004, Lamb 2004, Portnoi 2005, Yobb 2005, De La Rochebrochard 2006, Courtens 2008, Ou 2008, Ramelli 2008, Clarke 2009, Wentzel 2008, Unique).

Over 22 leden van Unique is er enige informatie over voedingsproblemen. Velen hebben problemen met voeden. Als er voedingsproblemen waren, begonnen deze vaak kort na geboorte. Voedingsproblemen konden soms weken of maanden aanhouden, en konden leiden tot onvoldoende aankomen in gewicht en groei problemen. Een aantal had ook problemen met voeding tijdens de overgang naar vast voedsel. Reflux was een veel voorkomend probleem. Ongeveer de helft van de baby's had er last van. Soms hield dit ook op de kinderleeftijd aan. Voor deze kinderen gelden de gebruikelijke adviezen, zoals voedingsverdikkers, voeding langzaam geven en het kind half recht op zetten bij het voeden. Indien nodig kan een funduplicatie worden gedaan (Portnoi 2005, Wentzel 2008, Unique). Bij vier kinderen was sprake van chronische obstipatie (verstopping).

Gedrag en slaap

Het is nog niet duidelijk of bepaald gedrag vaker voorkomt bij 22.11.2 duplicaties. Gegevens van Unique suggereren dat de meeste kinderen heel sociaal zijn. Als er problemen zijn, gaat het vooral om hyperactiviteit, woedeaanvallen, agressief gedrag en moeite met concentratie. Bij een klein deel komt autisme voor. Wat meer kinderen hebben kenmerken van autisme. Soms is sprake van onvolwassen gedrag, angst en een slechte beheersing van impulsen. Als gedragstherapie niet werkt, worden vaak medicijnen geprobeerd. Over het algemeen werken deze.

In de medische literatuur is een aantal kinderen beschreven met een 22q11.2 duplicatie en bijzonder gedrag. Eén onderzoeker (Wentzel 2008) rapporteert dat gedragsstoornissen bij de helft voorkomen. Het gaat om autisme (Hassed 2004, Mulkades 2007, Ramelli 2008), obsessief-compulsieve stoornissen (dwanggedachten en -handelingen), en het Tourette syndroom (Clarke 2009).

Onderzoekers beschrijven daarnaast agressief gedrag en een matige beheersing van impulsen bij 7 van de 67 mensen (Ensenauer 2003, Yobb 2005, Courtens 2008, Yu 2008). Ook hyperactiviteit en/of concentratieproblemen kwamen bij 20 van 78 mensen voor (Ensenauer 2003, Beiraghi 2004, Somerville 2004; Ou 2008; Ramelli 2008, van Campenhout 2011) en psychiatrische problemen waaronder depressie en angst bij 4 van 78 mensen (Ensenauer 2003, Beiraghi 2004, Yobb 2005, Wentzel 2008, van Campenhout 2011). Zes personen hadden andere problemen, die verder niet omschreven zijn (Portnoi 2005; Ou 2008; Yu 2008). In 2014 is er een grote studie gedaan waarin het voorkomen van chromosoomafwijkingen werd vergeleken tussen mensen met schizofrenie en mensen zonder schizofrenie. Deze studie suggereert dat duplicaties 22q11 beduidend minder vaak worden gevonden in een controle populatie vergeleken met mensen met schizofrenie en dat de duplicatie mogelijk beschermend werkt tegen het optreden van schizofrenie (Rees 2014).

Slaapproblemen werden bij 3 van de 11 kinderen in een Vlaamse studie gemeld (van Campenhout 2011).

Cardiologie

Bij ongeveer 20 tot 25% van de mensen is sprake van een afwijking van het hart. De hartafwijkingen die tot dusver zijn beschreven zijn: een trage hartslag, ventrikel septum defect, atrium septum defect, open foramen ovale, pulmonaal stenose, mitralisklep prolaps of insufficiëntie, een coarctatio aorta of een open blijvende ductus arteriosus en een schoenvormig hart. Meer complexe hartproblemen die zijn gemeld zijn: een enkele boezem, transpositie van de grote vaten en een ventrikel septum defect; transpositie van de grote bloedvaten van het hart, een anomalie van Ebstein en ventrikel septum defect; tetralogie van Fallot, hypoplastisch linker hart bij één in combinatie met een onderbroken aortaboog (Ensenauer 2003; Hased 2004; Somerville 2004; Sparkes 2005; Yobb 2005; De La Rochebrochard 2006; Mukaddes 2007; Laitenberger 2008; Yu 2008; Unique).

Centraal zenuwstelsel

Bij hersenonderzoek van mensen met een 22q11.2 duplicatie worden meestal geen bijzonderheden gevonden. Soms zijn er bijzonderheden. Het gaat bijvoorbeeld om arachnoid cystes bij 2 mensen. Eén kind had naast de arachnoid cyste ook hersenafwijkingen die niet goed geplaatst konden worden. Ook zijn vertraagde myelinisatie, witte stofafwijkingen en polymicrogyrie beschreven (Courtens 2008, Quelin 2012, Unique). Bij twaalf jongeren met een 22q11.2 duplicatie is sprake van epilepsie of bijzonderheden in de elektrische activiteit van de hersenen. Vijf baby's hadden absences of stuipen, maar er werd geen diagnose epilepsie gesteld. Twee kinderen hadden koortsstuipen. De absences en stuipen ontstonden in de periode direct na geboorte tot 4-jarige leeftijd. Bij sommige kinderen was de epilepsie onder controle met medicijnen, maar bij anderen niet. Twee families melden dat de ontwikkeling van hun kind stopte of zelfs achteruitging als ze epilepsie kregen die niet reageerde op medicatie. Een kind sleept met het linker deel van haar lichaam. Dit kwam door stuipen die niet volledig onder controle waren met medicatie (Edelmann 1999; Ensenauer 2003; Lamb 2004; Yobb 2005; Mukaddes 2007; Wentzel 2008; Unique).

Keel, neus en oren

Ongeveer 15% van de kinderen en volwassenen met een 22q11.2 duplicatie heeft velopharyngeale insufficiëntie. Van de 34 Unique leden met de typische duplicatie is bij 1 sprake van VPI (3%), vergeleken met 16 personen uit de medische literatuur. De behandeling bestaat meestal uit logopedie en soms een operatie en/of gebruik van een obturator (Edelmann 1999, Ensenauer 2003, Hased 2004, Portnoi 2005, Ou 2008, Wentzel 2008, Unique).

Ongeveer 1 op de 3-4 mensen heeft gehoorverlies. Meestal gaat het om geleidingsdoofheid. Dit komt ook veel voor bij kinderen zonder de 22q11.2 duplicatie. Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen totdat het lijmoor over is. Dit is vooral belangrijk op de leeftijd waarop een goed gehoor noodzakelijk is voor de spraakontwikkeling. Soms is sprake van perceptief gehoorverlies. Meestal wordt dit behandeld met hoorapparaten en soms met een cochleair implantaat (Ensenauer 2003, Somerville 2004, Yobb 2005, Portnoi 2005, Mukaddes 2007, Courtens 2008, Ou 2008, Lundin 2010, van Campenhout 2011, Unique).

Urogenitaal

Over het algemeen komen afwijkingen van de geslachtsdelen vaker voor bij kinderen met een chromosoomafwijking dan bij kinderen zonder. Dit geldt vooral voor jongens. Bij ongeveer 20% van de jongetjes met een 22q11.2 duplicatie is dit het geval. Afwijkingen die zijn beschreven zijn: een verborgen penis; hypospadie, chordee, niet ingedaalde zaadballen, blokkade van de urinebuis en een hernia inguinalis. Daarnaast had een jonge man een vernauwing van de anus met een verbinding tussen de prostaat en de darm (Ensenauer 2003; Beiraghi 2004, Lamb 2004, Portnoi 2005, Schramm 2011, Kim 2013, Unique).

Bij 7 van 93 kinderen is sprake van een afwijking aan de nieren. Bij één kind ligt het nierbekken buiten de nier en is de blaas iets uitgezet. Bij een ander kind was sprake van een vernauwing op de overgang van het nierbekken naar de urineleiders. Bij een derde kind is een deel van één van de nieren vergroot. Een vierde kind heeft een dubbele rechter nier. Verder heeft een kind een kleine nier. Bij twee baby's is sprake van hydronefrose (Hassed 2004; Courtens 2008; Schramm 2011, Unique). Negen kinderen hadden een blaasextrofie (Draaken 2010, Lundin 2010, Pierquin 2012, Draaken 2014).

Ogen

Onder 100 kinderen en volwassenen, zijn er een aantal met een oogaandoening. Soms gaat het om ptosis. Zeven personen hebben strabisme. Drie kinderen hebben een nystagmus. Bij 9 kinderen en 1 volwassenen is sprake van myopie of hypermetropie. Hypermetropie komt vaker voor (Ensenauer 2003, Yobb 2005; Mukaddes 2007; Courtens 2008; Laitenberger 2008; Ou 2008, Cordovez 2012, Ghandi 2014, Unique).

Bewegingsapparaat

Er zijn 4 kinderen en volwassenen bekend met een scoliose. Eén volwassene heeft een spina bifida occulta. Bij één ander persoon is sprake van caudale regressie. Een ander persoon heeft 2 nekwervels die met elkaar vergroeid zijn. Verder werd een baby geboren met een sacrale dimple (Ensenauer 2003; Courtens 2008; Clarke 2009; Lundin 2010; Schramm 2011).

Gebit

Van 16 kinderen en volwassenen met een 22q11.1 duplicatie hebben er 6 een afwijking van de tanden (Unique). Oorzaken kunnen zijn: bijzondere ontwikkeling van de tanden, of een grotere of kleinere kaak waardoor tanden te dicht op elkaar of juist te wijd uit elkaar staan. Ook kan door voedingsproblemen, later leren eten en tandenknarsen het tandglazuur beschadigt raken. Bij sommigen komen tanden laat door en melktanden kunnen lang blijven zitten of zijn er extra tanden of ontbreken tanden. Soms is speciale mond- en tandzorg nodig.

Luchtwegen

Meestal zijn er bij 22q11.2 duplicaties geen afwijkingen aan de luchtwegen of problemen met de ademhaling. Hoesten, verkoudheden of luchtweginfecties komen bij de meeste kinderen even vaak voor als bij andere kinderen. Een klein deel heeft regelmatig ernstige luchtweginfecties. Vier van 99 kinderen hebben astma. Bij minimaal 2 kinderen zijn de keelamandelen verwijderd en bij 1 van de 2 ook de neusamandelen. Eén volwassene is twee maal geopereerd aan de bijholten (Yu 2008, Unique).

De meeste mensen met een 22q11.2 duplicatie hebben geen ademhalingsproblemen. Ook hebben ze genoeg zuurstof in het bloed. Bij ongeveer 5% - meestal kinderen - is sprake van slaap apneu. Eén volwassene heeft 's nachts ondersteuning van de ademhaling. Bij één kind zijn de slaap apneus waarschijnlijk het gevolg van groeisporus.

Twee kinderen hebben slappe wanden van de luchtwegen. Bij 1 gaat het om de neus, bij de andere om het strottenhoofd (de larynx).

BRONNEN

Folder 22q11.2 duplications Unique, Beiraghi 2004, Clarke 2009, Cordovez 2012, Courtens 2008, De La Rochebrochard 2006, Draaken 2010, Edelmann 1999, Ensenauer 2003, Ghandi 2014, Hassed 2004, Kim 2013, Laitenberger 2008, Lamb 2004, Lundin 2010, Mukaddes 2007, Ou 2008, Pierquin 2012, Portnoï 2005, Quelin 2012, Ramelli 2008, Rees 2014, Schramm 2011, Somerville 2004, Sparkes 2005, Torres-Juan 2007, Unique, van Campenhout 2011, Wentzel 2008, Yobb 2005, Yu 2008, Zweier 2007.

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 22q11.2 duplications van Unique. Deze folder voor artsen 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.

