



2q37 Deleties bij volwassenen en jongeren



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Een 2q37 deletie is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de lange arm van chromosoom 2.

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, 16 leden met een 2q37 deletie. In de medische literatuur zijn 23 volwassenen beschreven.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 2q37 deletie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met een 2q37 deletie is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van de jongere of volwassene gesteld door de eigen vaste arts in overleg met de ouders.

Specifieke aandachtspunten bij de follow-up van jongeren en volwassenen met een 2q37 deletie zijn regelmatige controles op keratoconus, een echo van de nieren bij diagnose en op de leeftijd van 4 en ongeveer 15 jaar. Daarnaast wordt röntgenonderzoek naar scoliose aanbevolen en op indicatie naar andere skeletafwijkingen.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij personen met een 2q37 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 2q37 deletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een persoon met deze deletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij mensen met een normaal chromosomenpatroon.

Er zijn veel verschillende kenmerken beschreven bij de 2q37 deleties. Vaak komen een of meerdere van de volgende kenmerken voor: Spraak- leer- en/of gedragsproblemen, hartafwijkingen en epileptische aanvallen.

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q37 op chromosoom 2. Meestal is de duplicatie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. De kans op herhaling is in dit geval bijna zeker niet verhoogd. Iemand

die zelf een 2q37 deletie heeft en die kinderen krijgt, heeft per zwangerschap een kans van 1 op 2 (50%) om de aandoening door te geven. Ook zijn er een paar ouders die de deletie aan hun kind hebben doorgegeven (Doherty GeneReviews 2013).

De diagnose 2q37 deletie 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.

KLINISCHE KENMERKEN

Ontwikkeling

Alle jongeren en volwassenen die bekend zijn bij Unique kunnen uiteindelijk lopen en de grote meerderheid kan zo ver lopen als ze willen. De meesten hebben begeleiding nodig. De meeste mensen met een 2q37 deletie, leren later praten en taal te begrijpen. Tegen de tijd dat ze de adolescentie of volwassen leeftijd bereiken, is er veel verschil in communicatievaardigheden. Sommige volwassenen praten vloeiend. Anderen gebruiken gebaren, stemgeluiden, gezichtsuitdrukking en communicatie hulpmiddelen om zich te uiten. Van wat er bekend is over de ontwikkeling en leren zijn leerstoornissen variabel, maar meestal mild tot matig. Sommige mensen doen vrijwilligerswerk of hebben een betaalde baan. De meeste mensen wonen begeleid of bij familie. De meeste mensen zijn zindelijk (Smith 2001; Syrrou 2002; Chaabouni 2006; Unique).

Gedrag

Eén op de drie kinderen met een 37 deletie blijkt een autisme spectrum stoornis te hebben. Er zijn ook individuele rapporten over hyperactiviteit concentratiestoornissen, intermitterende agressie, obsessief compulsieve stoornissen en slaapstoornissen. Er is een groep jongeren en volwassenen die geen gedragsproblemen hebben (Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Kitsiou-Tzeli 2007; Williams 2010), of bij wie die dit af en toe voorkomt. Er is ook een groep met problemen die zo ernstig zijn dat er professionele hulp nodig is. Voorkomende problemen zijn: depressie, zelfverwonding, herhalend gedrag en agressie (Bijlsma 1999; Chaabouni 2006; Felder 2009; Williams 2010).

Lengte en gewicht

Vaak hebben mensen met een 2q37 deletie een kleinere lengte. De medische literatuur suggereert dat kinderen een kleinere groeispurt hebben tijdens de puberteit en eerder stoppen met groeien (Wilson 1995; Syrrou 2002; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Fernández-Rebollo 2009; Unique). Overgewicht heeft de neiging om toe te nemen met de leeftijd onder mensen met 2q37 deleties. Gewichtsproblemen lijken vooral te verergeren tijdens de puberteit, bij zowel jongens als meisjes (Wilson 1995; Vermogen 1997; Bijlsma, 1999; Smith 2001; Syrrou 2002; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Fernández-Rebollo 2009; Williams 2010). Onderzoek van Unique toont aan dat gewichtsproblemen veel voorkomen, maar niet onvermijdelijk zijn. Een gezond dieet en beweging kunnen helpen om het gewicht van mensen met een 2q37 deletie onder controle te houden (Unique).

Cardiovasculair

Ongeveer één op de vijf mensen met een 2q37 deletie heeft een congenitale hartafwijking. Het gaat hierbij om een ASD, VSD of PDA. Drie van de 12 volwassenen van Unique werden hiermee geboren. Daarnaast is bij één persoon met een 2q37 deletie ook een coarctatio aortae beschreven (Fernández-Rebollo 2009).

Epileptische aanvallen

Ongeveer een derde tot een vierde van de kinderen met een 2q37 deletie heeft epilepsie. Bij de meeste kinderen is er geen duidelijke onderliggende hersenafwijking geassocieerd met de aanvallen. Er is over het algemeen een goede reactie op de standaard anti-epileptica (Falk 2007). Onder 12 Unique volwassenen waren er twee die aanvallen hadden als kind. De aanvallen werden onder controle gehouden met medicatie. De aanvallen stopten of verminderden naarmate de kinderen ouder werden.

Bewegingsapparaat

Scoliose komt vaker voor dan normaal. Dit lijkt vooral geassocieerd met hypotonie en verschil in de sterkte van spieren, en minder door vertebrale afwijkingen. Indien nodig is monitoring, een brace of een operatie aangewezen (Unique).

Er wordt aanbevolen om bij diagnose en op indicatie röntgenonderzoek te laten verrichten naar scoliose en (bij aanwijzingen hiervoor) andere skeletafwijkingen.

(Doherty GeneReviews 2013)

Osteopenie komt vaak voor bij 2q37 microdeletie, maar het is nog niet duidelijk wat precies de klinische betekenis hiervan is. Sommige mensen hebben platvoeten of 'toeing in'(Unique). Twee van 12 volwassen Unique leden hebben congenitale heupdislocatie.

Keel, neus en oren

Tot op heden is permanent gehoorverlies niet vermeld in de medische literatuur of gezien bij Unique.

Ogen

Gegevens van Unique suggereren dat bij de 2q37 deleties vooral bijziendheid vaker aanwezig is. Ook zijn er twee personen met keratoconus.

Gezien het ontwikkelen van een keratoconus vaak in de adolescentenleeftijd is, is het van belang om hier vanaf de adolescentie regelmatig op te controleren.

(Wilson 1995; Felder 2009; Unique)

Huid

Eczeem komt vaak voor bij mensen met een 2q37 deletie. Zeven van de twaalf 12 Unique volwassenen en jongeren heeft er last van. Het eczeem kan soms ernstig zijn en moeilijk zijn om onder controle te houden zijn zelfs met steroïde crèmes. Het lijkt er op dat de ernst en frequentie afnemen met het volwassen worden en gemakkelijker onder controle te houden zijn.

Astma en andere allergieën

Het is onduidelijk of kinderen met een 2q37 deletie zijn vatbaarder zijn voor astma en andere allergieën dan andere kinderen (Falk 2007).

Niercysten

Kinderen met 2q37 deleties hebben mogelijk meer kans om niercysten te ontwikkelen. De meeste hebben geen behandeling nodig en veroorzaken geen problemen. Ook zijn er andere aanlegstoornissen van de nieren gerapporteerd bij mensen met deze deletie (hoefijzernier) (Doherty GeneReviews 2013).

Het advies is dat kinderen, maar ook adolescenten en volwassenen bij wie de diagnose wordt gesteld een screenende echo van de nieren krijgen. Het advies voor de echo van de nieren ter opsporing van de cysten is momenteel op een leeftijd van 4 en ongeveer 15 jaar.

(Conrad 1995; Falk 2007)

Gebit

Net als andere jongeren en volwassenen met een chromosoomafwijking hebben Unique leden met een 2q37 deletie meer tandheelkundige zorg nodig dan andere mensen. Bij 3 personen werden er elementen geëxtraheerd vanwege crowding.(Unique).

BRONNEN

Folder 2q37 Deletions in adults & adolescents Unique, Batstone 2003, Bijlsma 1999, Chaabouni 2006, Chassaing 2004, Conrad 1995, Falk 2007, Felder 2009, Fernández-Rebollo 2009, Kitsiou-Tzeli 2007, Lukusa 2005, Power 1997, Reddy 1999, Shrimpton 2004, Smith 2001, Sogaard 2005, Syrrou 2002, Van Karnebeek 2002, Viot-Szoboszlai 1998, Wassink 2005, Williams 2010, Wilson 1995, Unique Doherty GeneReviews 2013

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 Deletions in adults & adolescents 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. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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: Michelangelo, 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.

