



8p23 deletiesyndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Het 8p23 deletiesyndroom is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de korte arm van chromosoom 8.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie van een onderzoek onder leden van Unique uit 2004 en 2008. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Unique had ten tijde van het onderzoek 63 leden met een 8p23 deletie zonder andere chromosoomafwijkingen. In 1988 is voor het eerst over iemand met 8p23 deletiesyndroom geschreven in de medische literatuur. Sindsdien zijn in de medische literatuur meer dan 70 mensen met een dergelijke deletie beschreven (Fagan 1988; Wat 2009; Unique).

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 8p23 deletie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met de 8p23 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.

Een specifiek aandachtspunt bij de follow-up van kinderen met 8p23 deleties is een regelmatige gebitscontrole door gespecialiseerde tandarts.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 8p23 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 8p23 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.

Het 8p23 deletiesyndroom kan tot verschillende kenmerken leiden. De gevolgen zijn per persoon anders. Meestal komen de volgende verschijnselen voor: aangeboren hartaandoeningen, leerproblemen en gedragsproblemen (vaak hyperactiviteit en/of impulsiviteit). Soms is er sprake van congenitale hernia diafragmatica, microcefalie, milde dysmorphe faciale kenmerken en een ontwikkelingsachterstand.

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band p23 van chromosoom 8. Door de deletie ontbreken een aantal genen in dit gebied, die mogelijk een bijdrage leveren aan de hartproblemen (*GATA4* en *SOX7*), ontwikkelingsachterstand, microcefalie en dysmorphe kenmerken (*SOX7*) (Digilio 1993; Bhatia 1999; Devriendt 1999; Pehlivan 1999; Zeisberg 2005; Paez 2008; Wat 2009), gedragsproblemen, leerproblemen en congenitale hernia diafragmatica (*TNKS*) en autisme, microcefalie en ontwikkelingsachterstand (*MCPH1*) (Devriendt 1999; Baynam 2008; Paez 2008; Ozgen 2009).

Meestal is de deletie de novo. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met een 8p23 deletie. Soms is de 8p23 deletie het gevolg van een gebalanceerde translocatie (van onder andere 8p23) bij één van de ouders. In dit geval is er naast de 8p23 deletie ook vaak een duplicatie van een ander chromosoomdeel. In het geval er sprake is van een chromosoomtranslocatie hebben de ouders een verhoogde kans om nog een kind met een dergelijke deletie (en een andere chromosoomafwijking) te krijgen.

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

De gezondheid van de meeste kinderen is over het algemeen goed. Wel zijn er enkele neonaten direct na de geboorte of kort daarna overleden door ernstige hartproblemen of respiratoire distress. Als er geen sprake is van een ernstige hartaandoening, is de levensverwachting waarschijnlijk normaal. Met ondersteuning kunnen volwassenen een zelfstandig leven leiden. Er zijn verschillende volwassenen beschreven bij wie de deletie bij toeval ontdekt werd (Pettenati 1992; Reddy 1999; Unique).

KLINISCHE KENMERKEN

Zwangerschap en bevalling

Meestal verliepen de zwangerschappen en bevalling zonder problemen. Vaak werd pas daarna opgemerkt dat er iets bijzonders met het kind was. Soms bleek er tijdens de zwangerschap wel sprake van verminderde kindsbewegingen (Devriendt 1999; Unique). In enkele gevallen werd de diagnose prenataal vastgesteld omdat er op de echo congenitale (hart)afwijkingen werden gezien (Faivre 1998; Bhatia 1999; Reddy 1999; Unique).

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

De meeste kinderen met (een kleine) 8p23 deletie zien er niet heel anders uit als andere kinderen en lijken sterk op hun familieleden. Het gezicht van anderen die een grotere deletie hebben, lijkt enigszins op elkaar. Het meeste komt microcefalie voor. Ook komen een hoog en smal voorhoofd, een brede neusbrug, laag geïmplanteerde en dysmorphe oren een epicanthus en een brede borstkas en wijd uit een staande tepels voor.

Een hoog gehemelte komt vaker voor. Er is één kind bekend met een palatoschisis.

Bij mensen met een 8p23 deletie is er ook vaak sprake van voetafwijkingen: pes planes, voeten of enkels die wat naar binnen staan, overlappende tenen of een syndactylie of spitse voeten (Unique).

Het kind kan baat hebben bij hulpmiddelen die via een ergotherapeut verkregen kunnen worden, zoals steunzolen of ondersteunende schoenen. Hypotonie kan bijdragen aan de voet- en enkelproblemen (Unique).

Over het algemeen hebben kinderen met chromosoomafwijkingen wat meer problemen met hun gebit dan andere kinderen (Unique). Bij deze deletie zijn geen specifieke gebitsafwijkingen bekend.

Daarom is een regelmatige gebitscontrole door een gespecialiseerde tandarts van belang.

Soms komt een bij 8p23 deletie een congenitale hernia diafragmatica voor (Wat 2009; Unique). Dit wordt op de gebruikelijke manier behandeld zoals met een operatie. Soms is ademhalingsondersteuning en zuurstof nodig.

Ontwikkeling

Bij kinderen met een 8p23 deletie is er over het algemeen sprake van een motorische retardatie. Oorzaken kunnen hypotonie, hypertonie, problemen met de oog-handcoördinatie, het evenwicht en de coördinatie zijn. De meeste kinderen gaan tussen de 3 en 18 maanden omrollen en tussen de 5 en 16 maanden zitten. Kruipe tussen de 6 maanden en twee jaar. Uiteindelijk leren de meeste kinderen rennen, springen, klimmen, gooien en vangen (Unique). Bij de ontwikkeling van de motoriek bestaat de gebruikelijke behandeling uit begeleiding door een fysiotherapeut. Problemen met de fijne motoriek komt regelmatig voor. Zindelijk worden lukt tussen de 13 maanden en 6 jaar. De gebruikelijke behandeling bestaat uit begeleiding door een ergotherapeut (Gilmore 2001; Paez 2008; Unique).

De spraak-taalontwikkeling is vertraagd. Vaak spreekt een kind pas na de 2e verjaardag zijn/haar eerste woordjes. Tegen de tijd dat kinderen met deze deletie naar school gaan is de achterstand meestal ingehaald en kunnen ingewikkelde zinnen gemaakt worden. De gebruikelijke behandeling bestaat uit logopedie. Ook kunnen gebarentaal en plaatjes om te communiceren helpen (Unique).

De meeste kinderen met 8p23 deletie hebben milde leerproblemen. Veel kinderen kampen met concentratiestoornissen. Ongeveer de helft zit op het speciaal onderwijs. Vaak hebben zij een goed geheugen. Velen kunnen uiteindelijk wel op een bepaald niveau lezen. Het merendeel leert schrijven en tekenen. Eventueel zijn ondersteuning bij het leren of speciaal onderwijs nodig (Paez 2008; Gilmore 2001; Unique).

Voeding en groei

Bij de geboorte zijn de kinderen vaak klein en te licht van gewicht. Ongeveer de helft groeit na de geboorte langzaam. Sommigen hadden moeite met borstvoeding en met zuigen en slikken. Een gebruikelijk advies is bijvoorbeeld het geven van flesvoeding. Soms was een PEG-sonde nodig. Sommige kinderen hadden (gastro-oesofageale) reflux. Voor deze kinderen gelden de gebruikelijke adviezen, zoals voedingsverdikkers, voeding langzaam geven en het kind half recht op zetten bij het voeden. Soms zijn maagzuurremmers of zelfs een funduplicatie nodig (Devriendt 1995; Digilio 1998; Unique). Enkele oudere baby's en peuters hebben moeite met kauwen. Een gebruikelijk advies is bijvoorbeeld om eten te puren of voor te snijden.

De meesten groeien normaal. Enkele kinderen zijn erg lang voor hun leeftijd. Sommige kinderen hebben overgewicht (Unique).

Gedrag

Veel kinderen met een 8p23 deletie zijn gelukkig, sociaal en lief. Een groot aantal kinderen heeft echter gedragsmoeilijkheden die zich kenmerken door plotselinge en extreme gedragsveranderingen met uitbarstingen van agressiviteit en vernielend gedrag. Sommigen neigen naar hyperactiviteit en hebben een slechte concentratie. Bij enkelen is ADHD vastgesteld en bij één kind autisme. Bij het opgroeien verminderen de gedragsproblemen meestal. Gebruikelijke adviezen zijn bijvoorbeeld ongewenst gedrag negeren en positief gedrag belonen. Soms is medicatie nodig (Claes 1997; Unique).

Cardiovasculair

Regelmatig zijn er aangeboren hartaandoeningen (Paez 2008; Wat 2009; Unique). De meest voorkomende zijn: AVSD (Faivre 1998; Paez 2008; Unique), pulmonalis stenose, ASD, VSD, hypoplastisch linkerhartsyndroom, anomalie van Ebstein en tetralogie van Fallot (Digilio 1998; Giglio 2000; Paez 2008; Wat 2009; Unique). Indien nodig bestaat de behandeling uit een operatie.

Zenuwstelsel

Er zijn een paar kinderen beschreven met epilepsie. Soms ontstond dit na een operatie of ongeluk. Incidenteel ging het om absences. De gebruikelijke behandeling bestaat uit medicatie (Claes 1997; Digilio 1998; Paez 2008; Unique).

Respiratoir

Soms komt bij kinderen met een 8p23 deletie astma voor. Vaak is deze mild en vermindert het bij het opgroeien (Unique).

Zien

Meer dan de helft van de kinderen met een 8p23 deletie heeft problemen met zien. Meest voorkomend zijn: strabismus, hypermetropie, myopie, perifere gezichtsveld uitval en verminderd diepte zien (Blennow 1990; Hutchinson 1992; Unique).

Urogenitaal

Baby's met chromosoomafwijkingen hebben vaak kleine afwijkingen aan de uitwendige geslachtsorganen, jongens vaker dan meisjes. Bij 8p23 deleties gaat het bij jongens dan om cryptorchisme, hypospadie en micropenis (Digilio 1998; Unique).

Huid

Eczeem komt soms ook voor bij kinderen met een 8p23 deletie. De eczeem kan mild of ernstig zijn waarvoor behandeling met corticosteroiden noodzakelijk is (Unique).

BRONNEN

Folder 8p23 deletion syndrome, Unique; Barber, persoonlijke opmerkingen; Bayam 2008; Bhatia 1999; Blennow 1990; Claeys 1997; Devriendt 1995; Devriendt 1999; Digilio 1993; Digilio 1998; Fagan 1988; Faivre 1998; Giglio 2000; Gilmore 2001; Hutchinson 1992; Ozgen 2009; Paez 2008; Pecile 1990; Pehlivan 1999; Pettenati 1992; Reddy 1999; Unique; Wat 2009; Wu 1996; Zeisberg 2005

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 2015



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder 8p23 deletion syndrome van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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.

