

# 2q37 deletie syndroom



## Bronnen

In 1989 zijn de 2q37 deleties voor het eerst beschreven in de medische literatuur. Vanaf toen zijn er 74 kinderen en volwassenen met een 2q37 deletie (zonder dat daar een ander chromosoom bij betrokken was) beschreven (Leroy 2012). In 2004 zijn de gegevens van 66 personen gepubliceerd door de Amerikaanse geneticus dr. Kari Casas (Casas 2004). Dr. Casas en dr. Rena Falk van de Universiteit van California publiceerden in 2007 een uitgebreid artikel over dit syndroom (Falk & Casas 2007). In 2013

had Unique 88 leden met een 2q37 deletie. De leeftijd van deze leden liep uiteen van een baby van 0 jaar tot een volwassene van 44 jaar.

Unique voerde in 2003 een onderzoek uit onder haar leden en in 2010 onder jongeren en volwassenen met een 2q37 deletie. In 2012 vulden 23 families met een kind jonger dan 14 jaar een vragenlijst in over de ontwikkeling en gezondheid van hun kind.

In 2013 had de 2q37 deletion Facebook groep 167 leden. In deze informatie verwijzen we naar medische wetenschappelijke literatuur. De naam van de eerste auteur en de datum van publicatie zijn genoemd zodat u de samenvattingen van de originele artikelen kunt vinden op internet via de website van PubMed ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/)). De meeste artikelen zijn bij Unique op te vragen. De bronnenlijst vindt u in de bijlage.

## 2q37 deletie syndroom

Het 2q37 deletie syndroom is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening ontbreekt een stukje van chromosoom nummer 2. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het ontbrekende stukje chromosoom 2 heeft gevolgen voor de ontwikkeling.

Wanneer bepaalde kenmerken vaker samen aanwezig zijn bij dezelfde aandoening wordt dit een syndroom genoemd. Dit geldt ook voor een 2q37 deletie. Daarom noemen we de aandoening ook wel het 2q37 deletie syndroom.

## Hoe vaak komt een 2q37 deletie voor?

We weten niet precies hoe vaak een 2q37 deletie voorkomt. Kinderen die moeite met leren hebben, hebben vaker deze chromosoomafwijking (Falk en Casas 2007).

## Wat zijn chromosomen?

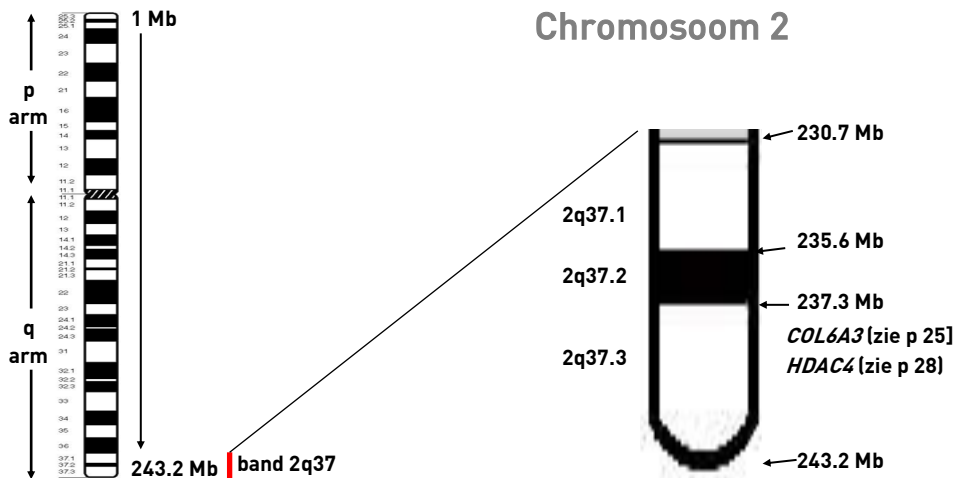
Chromosomen bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren.

Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Elke lichaamscel heeft 23 paren chromosomen. Dat zijn in totaal 46 chromosomen. Van elk paar komt één chromosoom van de vader en één van de moeder. Van de 23 paren zijn er 22 hetzelfde bij mannen en vrouwen. Deze paren zijn genummerd van 1 tot 22, van groot naar klein. Het 23<sup>e</sup> paar noemen we de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben één X- en één Y-chromosoom (XY).

Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het schema is dat het bovenste deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom.

## Hoe kunnen we kijken naar chromosoom 2q37?

Chromosomen zijn niet met het blote oog te zien. Maar als ze in het laboratorium een kleurtje krijgen en worden vergroot onder de microscoop, dan is te zien dat alle chromosomen een specifiek bandenpatroon (streepjespatroon) hebben. Dit bandenpatroon bestaat uit



lichte en donkere banden. Dit ziet u in het volgende schema.

Eén van die banden is bandje 2q37. Door een microscoop is te zien hoe breed deze is. Soms is onder de microscoop is te zien of iemand een 2q37 deletie heeft, maar soms zijn hiervoor gedetailleerde laboratoriumtechnieken nodig. Met behulp van gedetailleerd onderzoek kan uw klinisch geneticus u vertellen welk stukje van chromosoom 2 uw kind te weinig heeft. In de bijlage van deze folder leest u meer over gedetailleerd chromosomenonderzoek.

## Heeft iedereen dezelfde 2q37 deletie?

Nee, de grootte van het stuk chromosoom 2 dat ontbreekt kan verschillen. Het chromosoom kan breken in de banden 2q37.1, 2q37.2 of 2q37.3.

## Een variant die vaker voorkomt

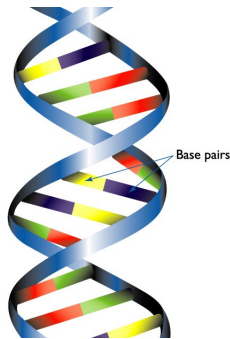
Het materiaal op het uiteinde van chromosoom 2 kan ontbreken zonder dat iemand daar iets van merkt. Dit komt bij minimaal 1 op 20 mensen voor. Maar voor zover we weten, hebben zij niet meer kans op een kind met een 2q37 deletie (Falk & Casas 2007; Leroy 2012).

## Zijn de gevolgen voor een meisje anders dan voor een jongen?

Voor zover bekend zijn de gevolgen van een 2q37 deletie voor een meisje hetzelfde als voor een jongen. Maar er zijn wel meer meisjes met de deletie dan jongens. Er zijn in de medische literatuur 42 meisjes en 26 jongens beschreven. Bij Unique zijn er 63 vrouwen en 25 mannen bekend (Leroy 2012; Unique).

## Zijn er mensen met een 2q37 deletie die gezond zijn, zonder problemen met praten, leren of het gedrag?

Kinderen met een 2q37 deletie hebben meestal ondersteuning nodig bij hun ontwikkeling. Soms zijn er gezondheidsproblemen of is er moeilijk gedrag. Er zijn bij Unique en op



bp	= basenpaar
kb	= kilo basenpaar of 1000 basenparen
Mb	= mega basenpaar of 1 miljoen basenparen

Facebook een aantal jong volwassenen bekend die milde kenmerken hebben. Minimaal 1 van hen heeft een betaalde baan. Ook hebben sommigen een normale intelligentie, zo blijkt uit een onderzoek uit 2013 (het artikel over dit onderzoek moet nog gepubliceerd worden in de medische literatuur).

## Belangrijkste kenmerken van het 2q37 deletie syndroom

Hieronder staan de belangrijkste kenmerken:

### Bij jonge baby's:

Lage spierspanning; de baby voelt slap aan (hypotonie)

Voedingsproblemen

Soms problemen met de gezondheid

### Later:

Ontwikkelingsachterstand – behandelingen helpen

Lage spierspanning en losse gewrichten – het kind heeft baat bij fysiotherapie

Moeite met leren – leerondersteuning is vaak nodig

Neiging om te zwaar te worden – voldoende beweging en een gezond dieet bieden uitkomst

Soms is er moeilijk gedrag of zijn er kenmerken uit het autisme spectrum – veel kinderen zijn erg sociaal

Enkele kinderen hebben epilepsie – deze is meestal goed onder controle te krijgen met medicijnen

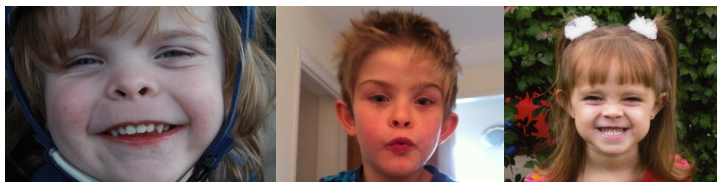
Eczeem, astma en veelvuldige luchtweg- en oorinfecties komen vaak voor.

In de volgende hoofdstukken leest u meer.

## Eerste kenmerken

Er zijn grote verschillen

De kenmerken die kunnen duiden op een 2q37 deletie verschillen. De meeste baby's worden gezond geboren. Kenmerken in de eerste maanden – niet bij alle kinderen – zijn problemen met de voeding, moeite om aan te komen in gewicht, lage spierspanning, bijzondere gezichtskenmerken of bijzondere kenmerken van de handen. Later gaat het meestal om een ontwikkelingsachterstand die soms samen voorkomt met ernstig eczeem of aanhoudende voedingsproblemen. Wanneer de ontwikkeling van het kind langzamer verloopt, merken de meeste ouders dit natuurlijk. Er is het gevoel dat er iets mis is, maar het is lastig om daar een oorzaak voor te vinden. Bij slechts enkele baby's zijn er vanaf de geboorte ernstige gezondheidsproblemen. Ze hebben bijvoorbeeld ademhalingsproblemen, een hartafwijking of een aandoening van het maagdarmkanaal. Soms zijn er kleine geslachtsdelen of wijd uiteen staande tepels. Bij sommige kinderen is het eerste kenmerk van de 2q37 deletie epilepsie die bij het opgroeien begint. Bij 11 van 17 families die lid zijn van Unique was vanaf de geboorte iets bijzonders aan de hand. Bij een zwangerschap werd bij een echo gezien dat de baby misschien Downsyndroom had. Bij de andere kinderen werd een ontwikkelingsachterstand vastgesteld op een leeftijd tussen 8 weken tot 2 jaar (Unique).



Van links naar rechts: kind met een 2q37.1 deletie; 2q37.2 deletie; of 2q37.3deletie.

## Ik wilde...

... dat iemand tegen me gezegd had dat het niet erg is dat mijn kind een chromosoomafwijking heeft. Ik had het gevoel dat sommige mensen vonden dat we van alles moesten proberen zodat mijn dochter 'normaal' zou zijn. Anderen waren van mening dat we het maar moesten opgeven, want mijn dochter zou toch weinig bereiken. Dit laatste is gezegd door een kinderarts met wie we geen contact meer hebben. 2q37.1q37.3 deletie, 19 maanden

... dat ik had geweten dat dokters ook niet alles weten. Ze zeiden dat ze klein zou blijven. Maar ze is maar 2,5 cm kleiner dan ik ben. Mijn dochter heeft een chromosoomafwijking. Dat weerhoudt haar niet de dingen te bereiken die ze wil bereiken. 2q37.1 deletie, 11 jaar

... dat alle artsen die we tegenkomen informatie lezen over deze deletie. Zo begrijpen ze een beetje waar we mee te maken hebben. 2q37.3 deletie, 6 jaar

... dat ik had geweten dat wanneer iemand ergens kennis van heeft, dit niet altijd betekent dat iemand ook wijs is. 2q37 deletie, 26 maanden

... dat de doofheid van onze dochter eerder vastgesteld was. Niet toen ze 2,5 jaar oud was. 2q37.2 deletie, 3 jaar en 9 maanden oud

... dat ik meer informatie had gehad en dat ik wist waar ik die kon vinden, waaronder de informatie van Unique. Bij de geboorte is vastgesteld dat onze zoon een 2q37.1 deletie heeft. Maar we wisten bijna niets, alleen om welk chromosoom het ging en dat onze zoon een stukje niet had. 2q37.1 deletie, 4 jaar

“ Achteraf gezien maakte Millie minder bewegingen in de buik aan het einde van de zwangerschap. Nadat ze geboren was, viel ze veel af. Borstvoeding lukte niet bij haar. Toen ze 3 weken oud was, zag haar oma dat haar ene oog niet hetzelfde bewoog als het andere. Dit noemen ze Duane syndroom. Haar gewicht bleef laag. Ook deed ze langer over het bereiken van de mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Vanaf het begin was de wijkverpleegkundige erg betrokken bij onze dochter. Toen onze dochter met een half jaar niet in staat was om speelgoed van de ene hand over te pakken naar de andere hand, overtuigde de wijkverpleegkundige ons dat er iets met haar aan de hand was. ” 2q36.3 of q37.1 deletie.

“ Araylyn is geboren met een tracheo-oesofageale fistel. Dit werd een paar uur na haar geboorte ontdekt. Ze gaf slijm op en dit ging niet goed weg. Bij een tracheo-oesofageale fistel is er een verbinding tussen de luchtpijp en de slokdarm. ” 2q37.1 deletie

“ Benthe was heel erg rustig en zwak na haar geboorte. Het lukte haar niet om uit een fles te drinken. Daarom kreeg ze voeding door een sonde. Ze had ernstige reflux (dan komt er voedsel vanuit de maag terug naar de mond), wat bijzondere gezichtskenmerken en een doorlopende lijn op beide handen. ” 2q37 deletie

## Gezichtskenmerken

Baby's en kinderen met een 2q37 deletie hebben meestal lichte kenmerken in het gezicht. Ook op volwassen leeftijd zijn die nog zichtbaar. Doorgaans zijn ze niet allemaal aanwezig, maar wel een aantal. Heeft het kind een heel kleine 2q37 deletie, dan hoeft het deze niet te hebben. Kinderen met deze deletie die geen familie van elkaar zijn, lijken soms erg op elkaar. Vaak gaat het om de volgende kenmerken: Er is sprake van een rond of opvallend voorhoofd, volle wangen en een rond gezicht. De punt van de neus heeft de vorm van een V en hangt wat naar beneden. De neusvleugels staan naar achteren. Verder

is de mond klein en is de bovenlip dun. Het snotgootje (filtrum) is kleiner. De ogen zijn smal en liggen diep in het gezicht. Soms staan de binnenste ooghoeken iets naar beneden. Ook zijn de wenkbrauwen vaak gebogen. Sommige kinderen hebben een kleine onderkaak of dun of weerbarstig haar (Falk & Casas 2007; Leroy 2012; Unique).

## Handen en voeten

Bij ongeveer de helft is sprake van kortere middenhandsbeentjes. Soms geldt dat ook voor de vingerkootjes. Bij sommige mensen lijken de vingers juist langer. Wanneer de hand tot een vuist gebald is, is er vaak een kuiltje te zien in plaats van een knokkel. Enkele mensen hebben erg korte tenen. Soms zitten ze op een andere manier aan de voet vast. Verder zijn de voeten vaak klein en breed. Dan is het lastig om schoenen te vinden die goed passen.

Als er bijzonderheden aan de handen en/of voeten zijn, gaat het vooral om de derde, vierde of vijfde vinger en/of teen. Soms gaat het alleen om de vierde vinger en/of teen. Meestal zijn deze kenmerken niet bij de geboorte zichtbaar, maar worden ze duidelijker bij het opgroeien. Ze zorgen er niet voor dat het kind de handen en voeten minder goed kan gebruiken.

Van de volgende kenmerken is niet duidelijk of ze veroorzaakt worden door de 2q37 deletie: Soms is de ruimte tussen de vingers of tenen anders. Sommige kinderen hebben smalle taps toelopende vingers. De grote tenen kunnen breed zijn. Af en toe is sprake van klompvoeten. Die kunnen worden behandeld met fysiotherapie (Leroy 2012; Unique). Dikwijls zijn er platvoeten en erg beweeglijke vingers (zie Gewrichten verderop).



## Zwangerschap

**Meestal verliep de zwangerschap zonder problemen**

De meeste moeders van Unique meldden dat hun zwangerschap zonder problemen verliep. Enkele vrouwen merkten dat hun kind minder bewoog in de buik. Twee van 20 vrouwen ontwikkelden tijdens de zwangerschap diabetes. Bij 1 van hen kwam dit na 4 jaar terug.

Uit de medische literatuur blijkt dat baby's met een 2q37 deletie niet vaker te vroeg worden geboren dan baby's zonder deze chromosoomafwijking (Falk & Casas 2007). Maar uit het onderzoek van Unique komt iets anders naar voren: bijna 1 op 3 baby's werd te vroeg geboren. In totaal ging het om 6 baby's. Bij de baby die het vroegst geboren werd, gebeurde dat bij 28 weken zwangerschap. Verder hadden 3 van 20 moeders een verhoogde bloeddruk (Unique).

## Pasgeboren baby's

**Meestal is de lichamelijke gesteldheid van baby's na de geboorte best goed, al zijn er dikwijls ademhalings- en voedingsproblemen**

De toestand van pasgeboren baby's is vaak goed. De Apgar score van de meeste Unique baby's was hoog. De Apgar score wordt gebruikt om aan te geven hoe goed een baby het doet. Wanneer een baby moeite heeft met ademen, kan dat problemen geven.

Baby's met een 2q37 deletie zien er hetzelfde uit als baby's zonder deze chromosoomafwijking. Ook zijn ze niet groter of kleiner bij de geboorte (Falk & Casas 2007). De baby's die bekend zijn bij Unique en die rond de uitgerekenede datum geboren werden, hadden meestal een gemiddelde lengte. Het gewicht lag tussen de

2.749 en 4.400 gram. Bij vroeggeboortes lag het gewicht tussen 1.300 en 2.900 gram. Twee moeders hadden diabetes en hun kind woog meer bij de geboorte. De ene woog 3.430 en de andere 4.082 gram.

Soms zijn er bij de 2q37 deleties vanaf de geboorte ademhalingsproblemen. Als het om een 2q37.1 deletie gaat, is de oorzaak soms een tracheomalacie. Dan is het kraakbeen van de luchtpijp nog niet helemaal ontwikkeld en kan deze makkelijker inklappen. (Zie Ademhaling en infecties verderop). Bij alle 2q37 deleties kan sprake zijn van een



Twee verschillende baby's. Links 2 maanden Rechts 6 maanden

laryngomalacie. Dan heeft het kraakbeen van het strottenhoofd zich nog niet helemaal gevormd (Casas 2004; Kitsiou-Tzeli 2007; Unique). Veertien van 21 Unique baby's hadden geen moeite met ademen bij de geboorte, maar 7 wel. Meestal was dit snel over. Maar het kan betekenen dat er korte tijd ondersteuning bij de ademhaling of extra zuurstof nodig is. Eén baby had een tracheo-oesofageale fistel. Dit werd behandeld met een operatie.

Bij enkele baby's was al meteen na de geboorte iets afwijkends te zien, zoals een klein hoofd (Casas 2004), kleine geslachtsdelen bij jongens (Conrad 1995; Reddy 1999; Unique), klompvoeten (Leroy 2012; Unique) of een

gespleten gehemelte (schisis) (Leroy 2012; Unique). Een klein, maar wel aanzienlijk, deel werd geboren met een hartafwijking of een afwijking van het maagdarmkanaal. Zie Medische problemen verderop.

## Lage spierspanning

Ongeveer de helft van de baby's wordt geboren met een lage spierspanning. Bij veel baby's – zeker de helft – is er sprake van een lage spierspanning. Bij Unique ging het om 12 van 19 kinderen. Bij een grotere deletie was er vaker een lage spierspanning dan bij een kleinere deletie. Over het algemeen verbetert de spierspanning in de loop van de tijd en fysiotherapie helpt hierbij goed (Falk & Casas 2007; Unique).

## Voeding en gewicht

Doorgaans zijn er problemen met voeding en gewicht. Verstopping (obstipatie) komt veel voor

De informatie van Unique laat zien dat ongeveer twee derde van de kinderen moeite met de voeding had. Door de lage spierspanning kan het kind niet krachtig genoeg zuigen en ook de coördinatie tussen zuigen, slikken en ademen verloopt nog moeilijk. Een hoog gehemelte, dat bij ongeveer een vijfde tot een derde van de baby's voorkomt kan bijdragen (Falk & Casas 2007; Unique). Andere oorzaken van de problemen met de voeding waren dat het kind niet hilde, erg moe werd bij het drinken of een hartafwijking of afwijking van het maagdarmkanaal had. Heel soms was de oorzaak een choane atresie. Dan zit de achterkant van de neus dicht met een vlies bij de geboorte (Unique). Het kan langer duren voor de fles is leeggedronken en ook borstvoeding lukt niet altijd. De baby drinkt soms heel vaak maar kleine beetjes. Soms drinken baby's gekolfde melk van een lepel, of met een speciale speen uit een fles of beker. Maar het lukt dan vaak niet om langere tijd voldoende borstvoeding te maken. Soms is het nodig om tijdelijk voeding



te geven via een sonde omdat het kind anders te weinig voedingsstoffen binnen krijgt. Meestal verminderen de voedingsproblemen in de loop van de tijd.



Veel kinderen met een 2q37 deletie hebben gastro-oesofageale reflux. Dan vloeit voedsel vanuit de maag terug naar de slokdarm. Dit kan over het algemeen goed onder controle blijven door de voeding langzaam te geven en de baby half rechtop te houden bij het voeden. Zo nodig kan het hoofdeinde van het bed iets hoger gezet worden. Voedsel verdickers kunnen ook helpen bij reflux. Helpt ook dit onvoldoende, dan kan soms een chirurgische ingreep nodig zijn om de afsluiting van de maag naar de slokdarm te verbeteren. Dit noemen we een funduplicatie.



Bij reflux kan er melk in de longen komen en hierdoor kan een aspiratie pneumonie ontstaan. Dit is longontsteking door verslikken.

Meestal gaat reflux over als kinderen vast voedsel gaan eten. Maar sommigen blijven kleine hoeveelheden voedsel terug geven. Uit de informatie van Unique komt naar voren dat de baby moeilijk in gewicht aankomt. Dit noemen we ook wel 'failure to thrive'. Dan kan energierijke melk helpen. Wanneer het kind geen moeite meer heeft met de voeding, gaat het beter met het gewicht. Maar soms heeft het kind blijvende moeite met het gewicht.

Een jongen toen hij net geboren was en als 8-jarige

Verder kan het langer duren voordat een kind vast voedsel leert eten. Vanaf een leeftijd van een half jaar kan melk met extra voedingsstoffen nodig zijn om voldoende energie binnen te krijgen. Ook eten dat met de handen gegeten kan worden of energierijke drankjes kunnen helpen.

Meestal verdwijnen de voedingsproblemen en leren kinderen met de pot mee-eten. Ook bij ernstige problemen vinden kinderen uiteindelijk eten lekker. Maar sommigen eten langer gepureerd, geprakt of voorgesneden voedsel dan anders.

Soms heeft een kind met een 2q37 deletie zwakke spieren in de handen of zijn de handen erg beweeglijk. Dan kan het tot een jaar of 4 tot 5 duren voordat er met bestek gegeten kan worden. Maar sommige kinderen lukt dat wel op tijd. Families geven aan dat bekertjes met 2 handvaten, stevig bestek en stevige borden helpen. Alle kinderen leren zelf eten, maar eten met mes en vork – of alleen met een mes – is soms een grote uitdaging.

Soms is er sprake van een trage stoelgang. Dit komt door de lage spierspanning. Jonge kinderen hebben vaker last van obstipatie. Het ging om de helft van de leden van Unique. Bij enkele kinderen gaat het om ernstige obstipatie. Als simpele maatregelen zoals extra vocht, extra vezels en meer bewegen niet helpen, moeten ouders snel advies aan een arts vragen. Hieronder vindt u de middelen die ouders gebruikten bij de obstipatie van hun kind: Eén kind kreeg peren, pruimen en perziken samen met een laxeermiddel. Andere families gebruikten massage, kiwi's, verschillende soorten thee en kruiden.

Bij enkele kinderen was juist sprake van langdurige diarree. Dan zorgden hun ouders dat ze niet te veel fruit aten.

**“ Ons kind kreeg 7 maanden borstvoeding. In het begin was het even zoeken, maar het ging goed toen we beide wisten wat we moesten doen. ” 2q37.1 deletie**

**“ Brooke had erg nauwe neusholtes. Zo vond ze het lastig om adem te halen en was borstvoeding moeilijk. Terwijl we haar voedden, gebruikten we een verstuiver om de lucht**



vochtig te houden en neusdruppels om haar neus vrij te houden.” 2q37.3 deletie

“ JW kreeg in zijn eerste levensjaar gekolfde melk. Toen ging hij geitenmelk drinken. Hij drinkt geen koemelk, maar eet wel yoghurt van koemelk. We voegden aan zijn zuivel kokosolie toe voor extra vetten en voedingsstoffen.” 2q37.1 deletie

“ Millie verloor veel gewicht. Ze kreeg borstvoeding binnen, maar niet genoeg. Daarom gingen we haar extra flesvoeding geven. Maar ook toen kwam ze niet voldoende in gewicht aan. Misschien kwam het omdat ze geen honger had, ze niet goed kon drinken door de lage spierspanning of omdat we hier weinig ervaring mee hadden. Haar gewicht was altijd veel lichter dan andere kinderen van haar leeftijd. Toen ze 3,5 jaar was, ging het iets beter met haar gewicht.” 2q36.3 of 2q37.1 deletie

“ Benthe kreeg meestal voeding door een sonde. Het leek alsof ze te moe was om genoeg te drinken. Ook kon ze niet goed slikken en zuigen, had geen honger en hilde nooit om gevoed te worden. In het begin was er niets aan de hand met haar gewicht. Maar toen ze 14 maanden oud was, kreeg ze met een operatie een percutane sonde (PEG). Toen ze 20 maanden oud was kreeg ze een MIC-KEY button. Bij een PEG of MIC-KEY button gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Toen ze twee jaar was volgde ze met succes een speciaal voedingsprogramma bij een kinderziekenhuis. Toen had ze na 3 weken geen sondevoeding meer nodig. Nu eet ze ingedikte vloeistof die uit groente, fruit en yoghurt bestaat. Maar het blijft moeilijk om zwaarder te worden en genoeg te eten om goed te groeien.” 2q37 deletie, 2 jaar en 2 maanden

“ Emma eet nu het voedsel dat wij ook eten. Ze eet 2 maaltijden en 1 of 2 tussendoortjes per dag.” 2q37.1q37.3 deletie, 20 maanden

“ Ik had moeite om Cody voldoende te voeden toen hij net geboren was. Borstvoeding lukte niet. We voedden hem op de volgende manier: we deden een beetje melk in een speen en duwde de melk op zijn tong. Hij had moeite met zijn gewicht. De dokter en ik waren erg bezorgd. Toen kreeg Cody speciale melk zodat hij beter in gewicht aan kwam. Na deze periode, begon Cody goed te eten. Maar hij werd nog steeds te langzaam zwaarder. Nu is hij 4 jaar. Hij lust alles, vooral warm eten met jus en knoflookdip. Soms eet hij 2 keer warm eten op school. Op het moment lijkt het erop alsof hij de hele tijd eet en niet weet wanneer hij moet stoppen. Daarom moet ik hem goed in de gaten houden.” 2q37.3 deletie, 4 jaar

“ Thom lust allerlei voeding. Hij eet grote hoeveelheden.” 2q37.3 deletie, 6 jaar

“ Ons kind eet nu alles.” 2q37.2 deletie, 7 jaar

“ Bij onze zoon hielpen probiotica (adacophilus, bacteriën die misschien goed zijn voor je darmen) goed tegen diarree en verbeterden zijn spijsvertering en weerstand.” 2q37.1 deletie, 13 jaar

## Overgewicht?

### Een mogelijk neiging tot overgewicht

Er zijn veel kinderen met een 2q37 deletie gemeld met overgewicht. Dit lijkt toe te nemen met de leeftijd. Bij sommige kinderen ontstaat obesitas, maar dat hoeft niet (Casas 2004; Williams 2010; Leroy 2012; Morris 2012; Unique). Daarom raden artsen ouders aan om hun kind zo veel mogelijk te laten bewegen en te letten op wat hun kind eet. Maar omdat er vaak een lage spierspanning is, kan dit bewegen lastig maken.

Uit de informatie van Unique blijkt een ander verhaal. Uit het onderzoek van 2003 kwam dat 50% van de kinderen dun of klein was. Tijdens een familiedag voor 2q37 deleties lieten

ouders weten dat sommige kinderen te veel aten, maar moeite hadden om zwaarder te worden. Enkele ouders meldden dat hun kind overgewicht had. Verder liet het onderzoek van 2012 zien dat een normaal gewicht 3 keer zo veel voor kwam als overgewicht. Maar veel van deze ouders waren op de hoogte van mogelijke gewichtsproblemen en hielden de voedselinname van hun kind in de gaten.

“ We wisten dat overgewicht vaker aanwezig is bij kinderen met een 2q37 deletie.

Daarom waren we er niet voor om onze zoon verrijkte voedingsmiddelen te geven. Als we dat hadden gedaan, was hij misschien te zwaar te geweest. Er zijn geen dingen die onze zoon niet mag eten of drinken. Maar we proberen eten en drinken met veel calorieën te beperken. ” 2q37.1 deletie, 4 jaar

“ Lilia is dol op zacht, vet eten. Zoals roomkaas, pindakaas, hotdogs, boter, toast, eieren en mayonaise. Ze is net begonnen met medicijnen voor haar schildklier. We hopen dat haar gewicht daarmee onder controle komt. ” 2q37 deletie, 10 jaar

“ Lucy is wat te zwaar. We letten op haar gewicht door haar te laten bewegen en niet te veel te laten eten. Ze heeft een obsessie voor eten. Soms pakt ze stiekem eten en ze zou ook etensrestjes van de vloer opeten. ” 2q37.1 deletie, 13 jaar

## Groei

Sommige kinderen hebben een kleine lengte, maar de meeste hebben een normale of lange lengte

Ongeveer een vierde tot een vijfde van de volwassenen hebben een iets kleinere lengte dan je zou verwachten op grond van hun familieleden (Casas 2004; Leroy 2012). Kinderen uit het onderzoek van Unique uit 2012 hadden meestal een normale lengte voor hun leeftijd. Enkele waren langer dan gemiddeld. Een wat groter aantal had een kleine lengte.

Doorgaans is de lengte van kinderen en volwassenen niet veel kleiner en de lichaamsverhouding is ook gemiddeld. Voor zover we weten, is er bij de 2q37 deleties geen tekort aan groeihormoon (groeihormoon zorgt voor de groei). We weten niet of groeihormoon de groei bij de 2q37 deleties kan stimuleren, omdat er te weinig kinderen met een 2q37 deletie bekend die behandeld werden met groeihormoon. Onderzoek van het gebruik van groeihormoon bij andere chromosoomafwijkingen toont aan dat het soms werkt en soms niet.

“ Lucy is 136 cm lang. Ze heeft nu al een jaar dezelfde lengte. We krijgen binnenkort de uitslag van bloedonderzoek om te kijken of ze te weinig groeihormoon heeft. Waarschijnlijk is ze gestopt met groeien, omdat ze 3 jaar geleden begon met menstrueren. ” 2q37.1 deletie, 13 jaar

## Ontwikkelingsachterstand

De meeste kinderen met een 2q37 deletie hebben enige ontwikkelingsachterstand. Vaak gaat het om een milde tot matig, soms om een ernstige (Falk & Casas 2007; Leroy 2012; Unique). Meestal is er niets aan de hand met de sociale ontwikkeling, maar wel met de motorische ontwikkeling. Maar soms is de motoriek zoals ieder ander kind. Dikwijls valt als eerste een achterstand in de spraak- en taalontwikkeling op.

“ Millie heeft meer tijd nodig voor haar ontwikkeling, maar ze lijkt haar mijlpalen te halen. ” 2q36.3 of 2q37.1 deletie, 4 jaar

“ Melanie zit op een niveau dat iets onder haar leeftijdsgenoten ligt. ” 2q37.3 deletie, 3,5 jaar

## Zitten, bewegen, lopen

Leren zitten en lopen kost meestal meer tijd

Bijna altijd duurt het langer voordat een baby zijn hoofd rechtop kan houden of kan omrollen. Soms werd er niet gekropen of vooruit geschoven. Een kind heeft soms aanmoediging of fysiotherapie nodig om te leren zitten. Bij het leren lopen kan maanden ondersteuning nodig zijn.

Gemiddeld lukte het baby's van Unique om hun hoofd rechtop te houden tussen 6 weken en 12 maanden. Omrollen werd geleerd tussen 3 en 14 maanden, maar 2 van 22 baby's rolden nooit over. Ze konden zelf zitten tussen 6 en 18 maanden, maar zaten in het begin soms niet stevig. Kinderen die gingen kruipen, deden dat tussen 9 maanden en 2,5 jaar. Verder werden de eerste stappen gezet rond een leeftijd van 2 jaar. Maar de spreiding lag tussen de 15 maanden en 4 jaar. Meestal duurde het nog 2 tot 9 maanden voordat ze zelfstandig konden lopen. Maar als ze moe of ziek waren, gebruikten ze soms een rolstoel. Rond een leeftijd van 5 jaar leren de meesten traplopen, maar 1 of 2 leerden dit op 2-jarige leeftijd. Voor sommige kinderen blijft het lastig om op te staan wanneer ze op de grond zitten.

Problemen met evenwicht houden en snel vermoeid zijn, zijn van invloed op het bewegen. Kinderen schatten gevaarlijke situaties soms niet goed in. Sommigen hebben hulp nodig als ze over oneven terrein lopen. Hun manier van lopen kan wankel of voorzichtig zijn.

Enkele kinderen lopen wijdbeens en anderen lijken mank te lopen. Weer anderen houden bij het hollen hun armen iets naar achteren. Verder worden rennen, springen en huppelen later geleerd dan gemiddeld. Als ze rennen, houden sommige kinderen hun armen naar voren om hun evenwicht te houden. Een kind met een 2q37 deletie valt eerder. Daarom is een veilige speelomgeving belangrijk, vooral als het kind geen valreflex heeft. Dan kan een valhelm nodig zijn. Rond een jaar 10 tot 11 lopen kinderen meestal snel, maar soms nog wankel. Wanneer de lage spierspanning aanwezig blijft, kan lopen veel inspanning kosten. Dan is het kind soms snel moe. Een enkele keer is het ene been langer dan het andere. Dan kunnen inlegzolen helpen.

Zwemmen is een goede activiteit om te doen evenals rustige spelactiviteiten, dansen en paardrijden voor kinderen met een beperking. Soms wordt een loopband gebruikt.

Andere populaire bezigheden zijn op de trampoline springen, schommelen, allerlei sporten doen, tikkertje spelen, fietsen en voetbal. Hoewel bij één kind de motorische ontwikkeling eerst langer duurde, zwemt deze 8-jarige nu en speelt voetbal, doet aan gymnastiek, fietst en skates. Maar dit is niet voor iedereen mogelijk. Een 15-jarige kan fietsen en kan zelf een stukje zwemmen (Unique).

Vaak zijn er erg beweeglijke gewrichten (zie Gewrichten). Bijvoorbeeld, de knieën kunnen naar achter staan en de voeten kunnen plat zijn. Dan loopt het kind op de binnenkant van de voeten. Fysiotherapie en rustige oefeningen kunnen helpen. Vaak is het nodig dat een kind door de orthopeed gezien wordt en dat er speciale schoenen, inlegzolen of spalken gedragen worden. Het is van belang dat ouders hun kind zo veel mogelijk laten bewegen om sterkere spieren te krijgen.

Bij de 2q37 deleties komt vaker een ontwrichte heup bij de geboorte voor (Casas 2004). Pasgeboren baby's worden hierop gecontroleerd. Als ouders denken dat er toch iets aan de hand is, kunnen ze het beste bij een orthopeed langsgaan. Ontwrichte heupen kunnen worden behandeld met een spalk en soms met een operatie. Een spalk blijft meestal een paar weken zitten. Dan verliezen de spieren soms hun kracht. Zodra de spalk weg is, is het van belang om de spierkracht te versterken met intensieve fysiotherapie.

Soms is sprake van krakende gewrichten of andere ontwrichte gewrichten, vooral knieschijven (Unique).



“ Ze is dol op kruipen. Ook trekt ze zich graag omhoog zodat ze kan staan. Ze vindt het heerlijk om met haar speelgoed te spelen en te schommelen op muziek. Als ze op de grond ligt, schommelt ze graag met haar hele lichaam. Duikelen vindt ze ook leuk, maar dat mag alleen samen met mamma.

” 2q37.1q37.3 deletie, 1 jaar en 9 maanden

“ De specialist die onze dochter begeleidt bij het lopen zei dat dagelijkse activiteiten en spelen



Mobiel worden. Vanaf boven aan links: 19 maanden; 22 maanden; 2 jaar; 4 jaar; 9 jaar; 7 jaar (rechts).

haar het beste helpen. Ze kreeg ook een aantal weken fysiotherapie, omdat ze moeite heeft om haar voeten op te tillen. Maar dit is nog niet over.” 2q37.3 deletie, 3 jaar en 9 maanden

“ Ze heeft erg flexibele enkelgewrichten. Dat maakt lopen lastig. Maar lopen en traplopen helpt onze dochter, want dit maakt haar knieën sterker. Ook krijgt ze meer kracht in haar voeten wanneer ze op haar tenen loopt. Af en toe gaat ze voor behandeling naar de fysiotherapeut. Maar via de fysiotherapeut krijgt ze nog wel speciale schoenen.” 2q36.3 of 2q37.1 deletie, 4 jaar

## Fijne motorische vaardigheden en zelfstandigheid

De spieren in de handen zijn soms zwak door de lage spierspanning en over beweeglijke gewrichten

Door een lage spierspanning en erg flexibele gewrichten hebben kinderen soms weinig kracht in hun handen. Baby's kunnen er langer over doen om beide handen samen te gebruiken, om iets op te pakken tussen duim en wijsvinger of om een gebalde vuist te maken. Dit heeft gevolgen voor het spelen, zelf kunnen eten en de zelfstandigheid, maar ook voor het leren tekenen, schrijven, knippen en open maken van voorwerpen. Sommige kinderen hebben een fijne motoriek die ongeveer overeenkomt met hun leeftijdsgenoten, maar anderen hebben hier veel meer tijd nodig. Dan kunnen speciaal speelgoed, stevig bestek, bekers met handvaten en speciale pennen uitkomst bieden. Er is één jongen bekend bij Unique die trillingen in de handen heeft. Daarom krijgt hij ondersteuning van zijn handen. Ergotherapie (aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren) helpt meestal (Unique).

“ Onze dochter heeft een goede fijne motoriek. Ze zit ongeveer op het niveau van haar leeftijdsgenoten. ” 2q37.1 deletie, 14 maanden

“ Hij kan goed dingen vastpakken en vindt het leuk om met erg kleine voorwerpen te spelen. Hij eet het liefst met zijn vingers. Sinds een jaar kan hij een beetje een vork gebruiken. Verder speelt hij graag in de ballenbak. Ook vindt hij het leuk om spelletjes te doen waarbij hij zijn zintuigen moet gebruiken. Dit doen we bijvoorbeeld door hem in een opblaasbaar zwembad te laten spelen met suiker, bevroren fruit, slagroom, vla, kruimels enz. Hij is dol op texturen. ” 2q37.1 deletie, 4 jaar

“ Thom is de afgelopen 2 jaar veel sterker geworden in zijn benen. Ook is hij lichamelijk sterker geworden. Dit kwam door fysiotherapie. We zorgen er voor dat hij veel beweegt om hem nog sterker te maken. Ook vindt hij de Wii geweldig. Dit heeft zijn ooghandcoördinatie erg geholpen. Thom heeft zwakke schouder- en handspieren. Daarom heeft hij moeite om iets tussen duim en wijsvinger vast te pakken en duurt leren schrijven langer. Hij is linkshandig. Om hem te ondersteunen bij het schrijven gebruikt hij speciale pennen en potloden. Ook heeft hij moeite met knopen en ritsen. ” 2q37.3 deletie, 6 jaar

“ Onze dochter vindt het lastig om een pen vast te houden en is niet in staat om een mes te gebruiken. Het liefst gebruikt ze maar één hand om dingen te doen. ” 2q37.2 deletie, 10 jaar

“ Ons kind heeft een fijne motoriek zoals ieder ander, maar vond het lastig om kleine dingen vast te pakken. ” 2q37.1 deletie, 11 jaar

Een kind met een 2q37 deletie heeft vaak ook moeite met dagelijkse activiteiten zoals aankleden (vooral het aandoen van sokken) en uitkleden, wassen en tandpoetsen. Maar kleding van rekbare stof, klittenband en instapschoenen kunnen helpen. Doorgaans gaan deze activiteiten steeds beter door veel te oefenen, aanwijzingen te geven, kleren klaar te leggen, een vaste volgorde en belonen. De mate waarin deze vaardigheden zich ontwikkelen, is per kind anders.

Dertien van 19 kinderen waren overdag zindelijk. De jongste kinderen waren 3 meisjes van 3 jaar en een jongen van 4,5 jaar. Van de 6 die nog niet zindelijk waren, waren er 5 jongens en 1 meisje. Eén van de jongens was 13 jaar oud en het meisje 3 jaar en 9 maanden. 's Nachts waren een jongen van 5,5 en één van 7 jaar droog. Een familie laat weten dat een potje uitkomst biedt bij het zindelijk worden.

“ Melanie wast haar handen, kan zichzelf aan- en uitkleden, gaat zelf naar het toilet en eet zelf. ” 2q37.3 deletie, 3,5 jaar

“ Ons kind hulp nodig bij de zelfverzorging. ” 2q37.2 deletie, 3 jaar en 9 maanden

“ Ze doet zelf haar kleren aan en uit. Ook poetst ze zelf haar tanden en kan ze haar haren kammen. Ze heeft net geleerd om te douchen, maar heeft wat hulp nodig bij het haren wassen. Ook smeert ze zelf haar boterhammen voor school. ” 2q37 deletie, 12 jaar

“ Leon kan zichzelf kleden met veel aanwijzingen. Hij is aan het leren om zichzelf te wassen en zijn tanden te poetsen. Met behulp van een schema is hij overdag zindelijk. ” 2q37.1 deletie, 12,5 jaar

Onthoud dat uw kind meer tijd nodig heeft voor de ontwikkeling van de motoriek en zelfstandigheid. Maar uw kind leert het als het zover is.

## Leren

Meestal zijn er milde tot matige leerproblemen. Over het geheel genomen zijn ze erg mild tot ernstig

Vaak heeft het kind ondersteuning bij het leren nodig. Maar de hoeveelheid is per kind anders. Uit de informatie die 42 gezinnen aan Unique gaven blijkt dat er een verschil is in de mate waarin kinderen kunnen leren. Twee kinderen leerden zoals hun leeftijdsgenoten. Bij 9 was sprake van milde leerproblemen, bij 14 matige en bij 17 ernstige.

Een meisje van 3,5 jaar heeft bijna geen moeite met leren. Ze herkent veel letters. Ook kan ze haar naam een beetje schrijven. Verder is ze in staat om wat vormen en de letter M te tekenen. Ze zit op het reguliere basisonderwijs en krijgt geen ondersteuning bij het leren. In de groep met milde leerproblemen leert één meisje op het niveau van een kind dat 3 tot 4 maanden jonger dan haar is. Als er matige leerproblemen zijn, leert een kind meestal op het niveau van een kind dat de helft van zijn of haar leeftijd is. Er is één 12-jarig meisje dat goed is in Engels, maar moeite heeft met het begrijpen van abstracte zaken, de tijd en ruimte.

Ongeveer twee derde van de kinderen uit het Unique onderzoek van 2012 vindt concentreren lastig. Daarom kunnen ze niet goed leren. Oefeningen om de aandacht er bij te houden en momenten waarop ze zintuigelijke activiteiten kunnen doen helpen soms, net als meditatie. Vaak is het lange termijn geheugen beter dan het korte termijn geheugen. Ook is veelvuldige herhaling belangrijk. Muziek kan ook bijdragen aan het leren. Er is één 5-jarige die met behulp van akoestiek zowel geluiden als letters leert. De gebieden waar kinderen in uit blinken zijn verschillend. Vaak gaat het om muziek en sociale vaardigheden, soms taal, praktische vaardigheden en computervaardigheden. De meeste kinderen willen het anderen graag maar de zin maken. Dit stimuleert het leren. Ouders leren hun kinderen positief te reageren op beloningen en op nieuwe situaties. Hun advies is om het kind onderwijs te laten volgen in een klas samen met individuele therapie. Verder wordt aangeraden kinderen te stimuleren door plaatjes en roosters te gebruiken. Verder werkt het om kinderen sociaal gedrag te leren door middel van beloningen en gevolgen (Applied Behavioural Analysis).

Als we kijken naar de vaardigheden van kinderen, blijkt uit het Unique onderzoek van 2012 dat ongeveer de helft kan lezen en de andere helft niet. Het leesniveau is verschillend: er is een 12-jarig meisje dat net zo goed kan lezen als haar leeftijdsgenoten en er is een 13-jarig die de namen van winkels en logo's herkent. Vier van 19 kinderen tussen de 6 en 12 kunnen schrijven. Maar het handschrift is soms lastig te lezen. Meestal wordt er speciaal onderwijs gevolgd. Soms zit een kind op een speciale school voor kinderen met autisme. Er is 1 kind dat op een school voor kinderen met epilepsie zit. Verder zitten 4 kinderen op een reguliere school. De dochter van één familie ging naar een reguliere school, maar is net naar een speciale school gegaan. Haar ouders merken op dat ze gewild hadden dat ze eerder naar deze school was gegaan. Er zijn 3 kinderen die voor een deel hulp op school krijgen. Twee anderen hebben geen indicatie voor leerondersteuning nodig.

“Wees geduldig. Je kind ontwikkelt zich in zijn of haar eigen tempo. Probeer iets te vinden waar je zoon of dochter dol op is en gebruik dat als uitgangspunt om je kind te laten leren.”

“Emma leert beter als ze gemotiveerd is. Eten, muziek en boeken stimuleren haar erg. Ze werkt erg hard en is zelf gemotiveerd. Ze houdt van complimenten, maar ze doet haar taken sowieso. Emma vindt het leuk om nieuwe dingen te leren, maar ze wordt

gefrustreerd als dit te moeilijk is. Ze probeert nieuwe dingen graag liever eerst zelf uit dan met andere mensen. Ze is erg onafhankelijk.” 2q37.1q37.3 deletie, 21 maanden

“Cody heeft een uitstekend geheugen. Hij onthoudt alles wat we tegen hem zeggen. Als we hem iets hebben laten zien op de computer, kan hij het daarna zelf. Met Kerstmis ging hij op verschillende websites op zoek naar speelgoed. Toen zijn grootouders heb vroegen wat hij wilde hebben voor onder de kerstboom, wees hij dat speelgoed aan. Hij is dol op computers. Hij kan een Nintendo DS, Wii, i-pad en tablet gebruiken. Cody zit graag op de i-pad. Hij zoekt Thomas de Trein en Super Mario op Youtube en e-bay. Hij kan veel beter computers gebruiken dan zijn leeftijdsgenoten. Ik ben erg trots op hem.” 2q37.3 deletie, 4 jaar

“Zijn korte termijn geheugen is niet zo goed: hij onthoudt niet wat ik hem vroeg te doen. Maar hij weet precies op welke plaatsen hij geweest is en met wie. Ook heeft hij een goed richtingsgevoel. Hij herkent bekende routes en kan bepalen naar welke winkel of supermarkt we gaan. Onze zoon is goed in gymnastiek, omdat hij fysiotherapie heeft gehad. Ook heeft hij goede computervaardigheden vanwege zijn interesse voor de Wii. Hij wil heel graag een doel bereiken en hij denkt dat hij wint ook al is hij de laatste.” 2q37.3 deletie, 6 jaar

## Spraak en communicatie

Doorgaans leren de meeste kinderen later spreken. Maar sommige praten erg goed. Meestal leert een kind met een 2q37 deletie praten. Maar het kost vaak meer tijd om te communiceren, praten en taal onder de knie te krijgen. Eén van de oorzaken is gehoorverlies. Een klein deel communiceert zonder woorden. In het algemeen is er een verschillend beeld en er is geen verband met de grootte van de deletie.

Uit de informatie van Unique komt dat baby's met lachen begonnen op een leeftijd van 2,5



4 jaar

maanden. Dit is ongeveer een maand later dan gemiddeld. De spreiding lag tussen de 1 en 5 maanden. Niet alle baby's gingen brabbelen. Maar als ze dat gingen doen, begon dat vanaf 9 maanden tot 4 jaar. Eén meisje ging met 13 maanden woorden gebruiken. Maar ze verloor dit toen gips werd weggehaald om haar ontworpen heup te behandelen. Toen ze ging kruipen, ging ze weer woorden zeggen. Gemiddeld worden de eerste woorden gesproken op een leeftijd tussen 2 tot 3 jaar. De leeftijd lag tussen de 13 maanden en 6,5 jaar. Soms worden maar enkele woorden gezegd. Het woord Mama kan veel betekenissen hebben. De woordenschat van een jongen ging achteruit na zijn derde levensjaar. Toen hij 12 was communiceerde hij vooral met klanken en door de aandacht van zijn ouders te trekken.

Sommige andere kinderen praten vloeiend vanaf 5 tot 6 jarige leeftijd.

Eén kind van 3 jaar en 9 maanden praat zoals een 4-jarige.

Doorgaans praten kinderen beter als ze zich goed voelen en uitgerust zijn. Soms zijn er problemen met het maken van klanken. Maar dit is per kind anders. Vaak wordt de spraak duidelijker wanneer er geen lage spierspanning meer is in de gezichtsspieren. Een aantal kinderen gebruikt steeds dezelfde zin of vraag.

Communicatie vindt plaats met woorden, oogcontact, gezichtsuitdrukkingen, gebaren, geluiden, duwen, aanraken, trekken, neurïën, lachen en huilen. Hoe goed een kind gebarentaal leert, is verschillend. Soms is het moeilijk om de gebaren te maken door de lage spierspanning. Andere kinderen vinden gebaren lastig te begrijpen en gaan over op



praten. Als het gehoor niet goed is, kan gebarentaal extra zinvol zijn. Een enkele keer worden systemen met plaatjes of computers gebruikt om te communiceren. De meeste kinderen begrijpen taal beter dan dat ze zich in taal kunnen uiten.

Alle families raden logopedie aan. Ook is het advies om het kind spelenderwijs te leren om oogcontact te maken en zich te concentreren. Plaatjes en roosters helpen dan. Eén familie raadt het Hanen programma aan. (Dit programma stimuleert taal, sociale vaardigheden, het kunnen lezen en schrijven van kinderen: [www.hanen.org](http://www.hanen.org)).

“ Emma gebruikt wat woorden. Ook brabbelt ze, maar dat verstaan we niet. Ze zegt ook dingen die lijken op woorden zoals bal en melk. Soms herhaalt ze wat wij zeggen. Dat gebeurde toen ik tegen haar zei dat mama onder de douche ging. ”  
2q37.1q37.3 deletie, 21 maanden

“ Millie praat redelijk vloeiend, maar niet altijd duidelijk. Ze gebruikt korte zinnen en een aantal standaard zinnetjes. Vaak herhaalt ze de woorden die ze net gehoord heeft. ” 2q37.1 deletie, 4 jaar 8 maanden



10 jaar

“ Timaeus praat en gebruikt gebaren. Hij spreekt vloeiend en leerde praten door ons na te doen en onze woorden te herhalen. Zijn taalbegrip duurde langer. We weten niet of hij alles begrijpt wat hij zegt. In het begin hielpen Makaton gebaren hem erg goed (Makaton zijn tekens en symbolen die mensen helpen communiceren en gesproken taal ondersteunen). ” 2q37.1 deletie, 5 jaar

“ Thoms spraak is vloeiend. Korte zinnen begrijpt hij, maar lange zinnen niet. Daarom moeten we vaak herhalen wat we tegen hem zeggen. Ze adviseerden ons om Thom korte en duidelijke taken te geven en korte zinnen tegen hem te spreken. ” 2q37.3 deletie, 6 jaar

“ Lilia's taalbegrip is heel goed. Maar ze kan niet altijd haar gevoelens in taal uitdrukken. Als ze bijvoorbeeld verdrietig is, kan ze niet zeggen waarom dat zo is. Wanneer ze pijn heeft, kan ze niet aangeven waar het pijn doet. ” 2q37 deletie, 10 jaar

De volgende 2 verhalen laten zien hoe belangrijk het is om te onderzoeken hoe goed een kind met een 2q37 deletie kan communiceren en eventuele problemen te behandelen. Het eerste verhaal gaat over een meisje met een 2q37.3 deletie die waarschijnlijk meer tijd nodig had voor de ontwikkeling. Verder zagen haar ouders dat ze geen oogcontact maakte als baby. Toen ze 4 was kon ze enkele woorden zeggen. Maar als 5-jarige reageerde ze weinig op wat anderen zeiden. Ook was ze langzaam met het ontwikkelen van sociale vaardigheden. Uit onderzoek op school bleek dat ze leermoeilijkheden had. Als 13-jarige leerde ze typen met 1 vinger. Nu typt ze ingewikkelde zinnen zonder spelfouten. Dit had ze niet kunnen leren met behulp van spraak. Uit een test bleek dat ze de betekenis van veel woorden kent en nu zit ze op het hoger onderwijs (Smith 2001). Het tweede verhaal gaat over de 13-jarige Lucy. Zij is een lid van Unique. Ze kreeg een iPad van school. Haar ouders en school waren erg verrast hoe goed ze die kon bedienen. Ze gebruikt hierop het Proloquo2go programma. Dit is een programma waarmee ze kan communiceren, daarnaast gebruikt ze spraak.

## Gedrag

Ouders vinden hun kinderen meestal lief. Doorgaans is sprake van een autisme spectrum stoornis

## Ervaringen van ouders

Toen Unique aan ouders informatie vroeg over het gedrag van hun kind, antwoordden de meesten dat hun kind vaak vrolijk was, humor had en het speels was. De medische literatuur meldt dat 2 kinderen erg vriendelijk waren (Williams 2010).

**“ Ons kind is erg lief, vrolijk en grappig! Heel erg hartelijk. ”** 2q37.2 deletie, 3 jaar 9 maanden

Meer dan twee derde van de ouders geeft in het Unique onderzoek uit 2012 aan dat hun kinderen sociaal en gelukkig zijn. Sommige kinderen nemen even de tijd voordat ze uitgelaten gedrag laten zien. Hier volgen een aantal ervaringen van ouders: “bijna alle dokters vinden haar de vrolijkste baby die ze ooit gezien hebben” (21 maanden); “erg gevoelig, hartelijk, vrolijk en bruisend kind” (3 jaar en 9 maanden); “erg sociaal, populair en vrolijk kind” (5 jaar); “ons kind heeft vrienden met allerlei leeftijden, sommigen met een beperking en anderen niet” (6 jaar) en “ons kind houdt van mensen, gaat graag met vrienden om en stelt graag vragen” (10 jaar).

Enkele – vooral jonge – kinderen voelen zich meer op hun gemak bij volwassenen. Soms begrijpen andere kinderen een kind met een 2q37 deletie niet. Weer andere kinderen zijn te vriendelijk, ook tegen mensen of overweldigen een ander kind. Oudere kinderen zijn soms te aardig als ze lastige situaties met vrienden hebben. Voor een kind zijn de ouders, andere familieleden en vaste begeleiders erg belangrijk.

Hieronder ziet u twee verhalen van ouders over het gedrag van hun kind:

**“ Ik ben oppas voor 13 kinderen per week. Thom vindt dit geweldig. Hij is erg vriendelijk en populair op school. Maar hij is te goed van vertrouwen, dat maakt ons bezorgd. ”** 2q37.3 deletie, 6 jaar

**“ Chloe vindt het moeilijk om vrienden te maken. Ze gedraagt zich kinderlijker dan haar leeftijdsgenoten. Ze bemoeit zich heel erg met haar vrienden, dat vinden ze niet fijn. Ook kan ze onuitstaanbaar gedrag vertonen. ”** 2q37.3 deletie, 11 jaar

Ouders noemen de volgende voorbeelden van moeilijk gedrag: passief (kind van 2 jaar); stemmingsveranderingen en frustratie (kind van 4 jaar en 7 jaar); bijten (kind van 4 jaar en 5 jaar); steeds aandacht vragen (kind van 4 jaar); gillen, schreeuwen, tanden knarsen en angstig (kind van 5 jaar); achterstand in emotionele ontwikkeling (kind van 6 jaar); agressief gedrag in onbekende situaties (kind van 7 jaar); driftbuien (4 kinderen van wie 2 ouder van 9); luidruchtig (een kind van 11 en 13 jaar) en uitdagend gedrag in het algemeen (kind van 13 jaar).



11 jaar

Veel van het gedrag van een kind met een 2q37 deletie komt overeen met het gedrag van een klein kind. Maar vaak is het gedrag extremer en duurt het langer. Het vereist vindingrijkheid en veel energie van de ouders om er mee om te gaan.

Hieronder staan enkele ervaringen van ouders soms met hun oplossingen:

**“ Onze dochter wordt soms erg opgewonden. Wanneer dat gebeurt, laat ze zich van de trap naar beneden vallen in plaats van de trap af te lopen. ”**- 2 jaar

**“ Ze doet niet wat we haar vragen en gaat gewoon door met wat ze doet. Wat helpt is om consequent te zijn. ”**- 4 jaar

**“ Steeds spugen op ramen of andere glanzende dingen. Een time out geven helpt. ”**- 4 jaar

**“ Hij pakte vaak kinderen vast in zijn opwindings. Het werkte om hem af te leiden. Maar**

verbieden werkte niet, want hij genoot dan van de aandacht.” - 6 jaar

“ Ze wordt driftig als ze iets niet mag hebben. Als dat gebeurt, geven we alleen een korte uitleg waarom dat niet mag. Soms werkt een leugentje om bestwil!

Bij driftbuien helpt een time out.” - 8 jaar

“ Hij kan ineens boos worden en ons aanvliegen. Soms is hij angstig voor onbekende dingen. Nu zijn spraak is verbeterd, kunnen we hem beter benaderen wanneer hij boos is. Of we kunnen hem afleiden zodat hij zijn boosheid vergeet.” - 10 jaar

“ Ons kind is erg angstig. Het medicijn fluoxetine helpt.” - 10 jaar

Andere middelen die helpen bij moeilijk gedrag zijn muziek, verhalen om sociale situaties beter te begrijpen en Applied Behavioural Analysis. Eén kind die de maximale hoeveelheid van het medicijn risperidon kreeg, werd vanwege zijn gedrag verwezen naar een specialist.

## Autistisch gedrag

Veel medische literatuur meldt dat het gedrag van een kind met een 2q37 deletie overeenkomt met dat van een kind met autisme (Falk & Casas 2007; Williams 2010). De helft van de kinderen uit het Unique onderzoek van 2012 heeft kenmerken die op autisme lijken. Van deze groep heeft de helft een autisme spectrum stoornis. Families geven vaak aan dat autisme meer dan andere kenmerken invloed heeft op de ontwikkeling van hun kind (Unique).

Bij een autisme spectrum stoornis is er moeite met de sociale omgang, bijvoorbeeld weinig oogcontact, gezichtsuitdrukkingen en gebaren maken. Ook zijn er dan soms communicatieproblemen. Een kind kan bijvoorbeeld later gaan praten en dit niet compenseren door gebaren of tekens te gebruiken. Of het kind heeft moeite met de emoties van anderen en probeert niet om leuke dingen te doen met anderen. Andere kenmerken zijn bijzonder gebruik van woorden of zinnen, steeds hetzelfde gedrag, beperkte interesses en weinig met andere kinderen spelen.

U leest hieronder enkele ervaringen van ouders:

“ Bij ons kind is sprake van handenflapperen, neuriën en gedrag waarbij het zich prettig voelt. Ons kind speelt altijd op dezelfde manier met speelgoed.” 2q37 deletie, 2 jaar 2 maanden

“ Toen onze dochter 9 maanden oud was, merkten we dat ze weinig oogcontact maakte. Ook ging ze weinig om met andere kinderen. Nu maakt ze iets meer oogcontact. Ze schommelt nu ook minder, omdat ze meer manieren gevonden heeft om te spelen. Ze schommelt nu alleen nog in situaties waarin ze onzeker is.” - 4 jaar

“ Millies school wil haar laten testen op autisme. Zo kunnen we opnieuw een aanvraag doen voor ondersteuning bij het leren. Ze heeft wat gedrag dat misschien op autisme lijkt of door een ontwikkelingsachterstand komt. Soms lacht ze als iemand pijn heeft. Ze houdt niet van fantasierijke spelletjes. Als haar zusje net doet alsof ze huilt tijdens het spelen, wordt Millie overstuur. Ook richt ze al haar aandacht op een bepaald boek of televisiefiguur. Ze wordt boos als ze bijvoorbeeld niet een bepaalde pop of ding mag vasthouden.” 2q37.1 deletie, 4 jaar 8 maanden

“ Ze doet vaak steeds hetzelfde. Maar is ook erg sociaal en houdt van knuffelen.” - 5 jaar

“ Hij schommelt om zich prettig te voelen. Ook staart hij naar lampen, schommelt zichzelf in slaap, wil alleen gaan slapen als hij met zijn hoofd onder een kussen ligt en is niet goed in de omgang met andere kinderen. Maar nu hij ouder wordt, gaat het beter.

Onze zoon houdt van duidelijkheid. Hij voelt zich niet prettig wanneer hij nieuwe mensen ontmoet of op nieuwe plekken is.” 2q37.1 deletie, 7 jaar

## Bijzonder obsessief gedrag en herhalend gedrag

In het gedrag van kinderen met een 2q37 deletie valt verder op dat er vaak bijzonder dwangmatig gedrag is en steeds hetzelfde gedrag voorkomt.

Twee derde van de families uit het Unique onderzoek van 2012 melden dat hun kind een obsessie heeft. Oudere kinderen weten vaak goed hoe ze van hun obsessie gebruik kunnen maken. Voor jonge kinderen kan hun obsessie gebruikt worden als beloning. Het kind neemt het ding waardoor het geobsedeerd is vaak overal mee naar toe, ook mee naar bed. Het kan geobsedeerd zijn door allerlei dingen zoals een textuur, een activiteit of een voorwerp: bijvoorbeeld naar de vingers kijken en met de vingers spelen, het weer, haar, veren, kranten, bepaald speelgoed, duikbrillen, auto's, schoenen, rubberen voorwerpen, stofzuiger, deuren, ringen, piraten, Wii, raceauto's, stekkers, pijpen, catalogussen en folders en plaatjes uit tijdschriften.

Uit het Unique onderzoek van 2012 komt naar voren dat twee derde van de kinderen steeds hetzelfde gedrag vertoont. Meestal herhaalt het kind de zinnen of geluiden die het net gehoord heeft. Vaker gaat het om steeds dezelfde vragen stellen: Komt de zon op of gaat die onder? Wat gaan we morgen doen? Waar gaan we naar toe?

Op jongere leeftijd herhalen ze meestal eenvoudigere handelingen. Voorbeelden zijn het openen en sluiten van deuren, het uit- en aandoen van lampen, het uit- en aantrekken van schoenen en hoofdbanden. Een enkele keer wordt een handeling, zoals schommelen, steeds gedaan omdat het kind zich dan prettig voelt. Anderen spelen spelletjes altijd op dezelfde manier. Een typisch voorbeeld leest u hier:

“ Marco doet steeds dezelfde activiteit of taak. Als hij die leuk vindt, gaat hij ermee door totdat hij uitgeput is. Bijvoorbeeld steeds heen en weer rennen door de gang, hetzelfde spelletje doen of alle dingen uit het bad gooien.” 2q37.1 deletie, 7 jaar



6 jaar

## Wat vinden kinderen leuke bezigheden?

**Kinderen jonger dan 3 jaar** zijn dol op alles wat met muziek te maken heeft. Ook Mickey Mouse, Koekiemonster, Elmo, Bumba en Nijntje zijn favoriete figuren. Ook erg in trek zijn spiegels en poppen. Sommige kinderen doen graag dingen in en uit bakken. Anderen spelen graag met hun hond, kat of familieleden. Weer andere kinderen vinden het heerlijk om voorgelezen te worden en op schoot te zitten. De iPhone, televisie kijken, in bad gaan, keten, kiekeboe spelen, op de fiets rijden, op onderzoek gaan, rommel maken en op de

computer spelen zijn ook favoriete bezigheden.

**Kinderen van 3 tot 4 jaar** houden er van om met broertjes en zusjes, babypoppen en ander speelgoed te spelen. Ook buiten spelen, televisie kijken en tekenen zijn hobby's. Verder houden sommige kinderen van schoenen, ringvormig speelgoed, op dingen slaan, de iGoTo Jungle app op de iPhone of ringen gooien en die ophalen. Anderen zijn dol op Thomas de Trein, Super Mario, Nintendo 2DS, Nintendo Wii, iPad, tablet, boeken, video's, dvd's en kinderseries.

**Kinderen van 5 tot 6 jaar** zijn dol op speelgoed, piratenspeelgoed en Jack Sparrow & Pirates of the Caribbean, rollenspelletjes, films, kastelen, ridders, starwars, katten, muziek en strips. De Wii met spellen zoals Donkey Kong en Mario, televisieprogramma's zoals

Wipeout, kindertelevisie, en films zoals de Wizard of Oz, Charlie en de Chocoladefabriek, Madagascar en Batman vinden sommige kinderen ook leuk.

**Kinderen van 7 tot 10 jaar** houden van de iPad, muziek, katten en de trampoline. Anderen schommelen graag in het park, fietsen, luisteren naar muziek of kijken kindertelevisie.

Een aantal is dol op computers, muziek dvd's, andere mensen, huisdieren, doktertje spelen, met een keukentje spelen en knuffels.

**Kinderen van 11 tot 13 jaar** zijn dol op laptops, poppen met kinderwagens, tijdschriften en muziek maken. Andere favoriete bezigheden zijn: huisdieren, piano en cello spelen, met andere kinderen spelen, televisie, videospellen, tijdschriften, catalogussen en folders.

Verder spelen enkele kinderen graag met zacht speelgoed of zetten ze graag auto's op een rij. Nog andere kinderen maken graag tekeningen op de iPad en kleuren graag met krijtjes. .

## Slaap

**Ongeveer de helft van de kinderen heeft slaapproblemen**

Een kind met een 2q37 deletie heeft meer kans op moeite met slapen (Falk & Casas 2007; Williams 2010). Uit de informatie van Unique komt naar voren dat ongeveer de helft van de kinderen slaapproblemen heeft. Meestal gaat het om 's nachts wakker worden en niet meer in kunnen slapen. Eén jongen had slaapapneu (dan zijn er periodes tijdens de slaap dat de ademhaling ophoudt) als baby. Hierdoor kon de rest van zijn gezin ook niet goed slapen. Hij wordt minder vaak wakker, nu zijn neus- en keelamandelen met een operatie zijn weggehaald. Families proberen veel dingen om de slaapproblemen op te lossen. In Engeland ging het om de Cerebra sleep service ([www.cerebra.org.uk](http://www.cerebra.org.uk)). Dit is een slaaptherapie voor kinderen met speciale behoeftes. Andere methodes waren: ouder sliep bij het kind in bed, medicijnen waaronder melatonine, geblindeerde gordijnen en klokken. Kinderen die ouder dan 7 zijn, leren om weer zelf te gaan slapen of zelf rustig in hun kamer te blijven. Van 1 ouder kind is bekend dat het 's nachts soms wakker wordt en dan last heeft van pijn in de benen en angstig is.

Een kind dat steeds wakker is, heeft een grote impact op een gezin. Daarom wordt aangeraden om dan advies in te winnen bij een slaaptherapeut die gespecialiseerd is in kinderen met speciale behoeftes.

## Medische problemen

**Twee derde van de kinderen wordt geboren zonder aandoeningen**

### Hart

Ongeveer 1 op 5 tot 1 op 7 baby's met een 2q37 deletie wordt geboren met een aangeboren hartafwijking (Falk & Casas 2007). Maar uit een onderzoek uit 2012 onder 14 mensen met een 2q37 deleties bleek dat er geen hartafwijkingen voor kwamen (Leroy 2012).

Soms gaat het om ernstige hartproblemen en is operatieve behandeling nodig. Maar uit de informatie van Unique komt naar voren dat ze meestal van zelf over gaan. Het advies is dat een kind met een 2q37 deletie een echo van het hart krijgt en een hartonderzoek als de diagnose gesteld wordt. Met alle kinderen van Unique die een hartafwijking hadden, gaat het goed nadat die van zelf over ging of nadat die geopereerd was (Unique). De meest voorkomende hartafwijkingen zijn atrium septum defecten en ventrikel septum defecten (Casas 2004). Dit zijn gaatjes in het tussenschot tussen respectievelijk de boezems en de kamers van het hart. Deze openingen sluiten vaak vanzelf zonder operatie.

Soms is sprake van een coarctatio aorta. Dan is er een vernauwing van de

lichaamslagader. Er gaat dan minder bloed naar de rest van het lichaam. Dit moet worden verholpen met een operatie.

Er zijn ook andere hartafwijkingen gemeld, zoals een open ductus Botalli, een open foramen ovale en een bicuspide aortaklep. De open ductus Botalli en open foramen ovale zijn openingen in het hart die na de geboorte spontaan dicht horen te groeien. Dit zijn milde afwijkingen. Een open ductus Botalli is een korte vaatverbinding tussen de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt) en de grote lichaamslagader (aorta). Een open foramen ovale is een opening tussen de twee bovenste ruimtes van het hart, de boezems. Een bicuspide aortaklep is een afwijking van de aortaklep. Die kan ervoor zorgen dat bloed terug lekt (Falk & Casas 2007; Unique).

## Nieren

Ongeveer 1 op 9 mensen heeft nierproblemen. Mogelijk komen ze vaker voor, maar worden alleen gevonden bij onderzoek, omdat ze geen problemen voor gezondheid geven (Falk & Casas 2007). De informatie van Unique laat zien dat bij 4 van 22 kinderen iets met de nieren aan de hand was. Twee hadden hoefijzernieren en één had een nier die op de verkeerde plek zat. Andere gemelde aandoeningen zijn: een kleine nier die niet goed werkt (dit kan leiden tot schade aan de nier en hoge bloeddruk dus dit moet goed in de gaten gehouden worden); één nier die aan de verkeerde kant zit en aan de andere nier vast zit en nieren met een dubbele urineleider (dan is er meer kans op terugstromen van urine naar de nieren en nierontsteking). Deze afwijkingen kunnen met een echo worden opgespoord als het nodig is dat het kind door een nefroloog (arts die veel weet van nieren) onderzocht wordt.

Misschien is er bij de 2q37 deleties meer kans op het ontwikkelen van niercysten (holtes gevuld met vocht in de nieren). Er zijn namelijk 2 kinderen bekend uit de medische literatuur zonder nierafwijkingen na echo onderzoek. Maar later bleek dat ze niercysten hadden. Geen van de kinderen die bekend zijn bij Unique hebben deze. Niercysten komen vaker voor bij volwassenen en hebben meestal geen behandeling nodig en geven vaak geen problemen. Ook is het geen kanker. Soms veroorzaken ze pijn, bloed in de urine of een urineweginfectie waarvoor nader onderzoek nodig is. Het advies is om bij kinderen een scan van de nieren te doen na het stellen van de diagnose 2q37 deletie, op de leeftijd van 4 jaar en ongeveer 15 jaar. Verder is het advies om meer onderzoek te doen als het kind urineweginfecties heeft (Falk & Casas 2007).

## Wilms tumor

Wilms tumor is een vorm van nierkanker die vooral bij kinderen jonger dan 5 jaar voorkomt. Drie van meer dan 100 kinderen met een 2q37 deletie ontwikkelden een Wilms tumor. Dit ontstond op een jonge leeftijd. Twee van hen hadden een grote deletie waaronder 2q37.1 en één had een verhoogde kans op een Wilms tumor. We weten niet precies wat de kans op deze tumor is bij de 2q37 deleties, omdat er maar weinig gevallen beschreven zijn. Maar men denkt dat de Wilms tumoren niet vaak voorkomen bij de 2q37 deleties. Mogelijk is er bij grotere deleties iets meer kans op. Onder de 87 leden van Unique zijn er geen kinderen mee bekend. De meeste Wilms tumoren reageren goed op behandeling. De meeste kinderen kunnen genezen. Bij Wilms tumoren krijgt het kind om de 3 tot 6 maanden een echo van de nieren en urinewegen. (Falk & Casas 2007; Aldred persoonlijke opmerkingen; Unique).

## Aangeboren middenrifbreuk, liesbreuken en navelbreuken

Bij een aangeboren middenrifbreuk zit er een opening in het middenrif. (Dan kunnen er

organen uit de buik naar de longen gaan en deze kunnen zich bij het ongebooren kind dan niet goed ontwikkelen.) Meestal wordt een middenrifbreuk gezien bij de 20-weeken echo en snel na de geboorte behandeld.

Ook is er redelijk vaak sprake van liesbreuken en navelbreuken (dan steekt een deel van de buikinhoud naar buiten door een opening bij de navel).

Bij de meeste kinderen is een navelbreuk klein en geneest dit vanzelf. Maar aangeboren middenrifbreuken en liesbreuken moeten behandeld worden.

Het Unique onderzoek uit 2012 laat zien dat 1 op 3 kinderen één van deze afwijkingen had. Eén kind had zowel een navelbreuk als een liesbreuk. Ook zat het middenrif bij dit kind niet goed vast. Deze kenmerken moesten met een operatie behandeld worden (Casas 2004; Falk & Casas 2007; Unique).

## Maagdarmkanaal

In de medische literatuur zijn een aantal afwijkingen van het maagdarmkanaal beschreven bij kinderen met een 2q37 deletie. De informatie van Unique laat zien dat deze niet vaak voorkomen. Bij 2 van 88 leden is er sprake van. Doorgaans bestaat de behandeling uit een operatie.

Het kan gaan om een stuk darm dat verkeerd in de buik ligt. Dit heet een malrotatie.

Soms ligt een stuk darm in een lus, dat heet een volvulus. Bij sommigen moet meteen een operatie gedaan worden. Bij anderen is sprake van overwegen, erge buikpijn of bloed in de ontlasting. Verder is er soms een afsluiting van het maagdarmkanaal. Dit moet ook meteen geopereerd worden. Daarnaast hebben sommigen kinderen een pylorus stenose (verdikking van de sluitspier tussen de maag en de dunne darm).

Bij Unique is er 1 kind met een malrotatie en 1 met een tracheo-oesofageale fistel.

Verder was er bij één sprake van coeliakie (overgevoeligheid voor gluten) en de ziekte van Crohn (ontstekingen van de darmen). Die laatste aandoening moest worden behandeld met een ileostomie. Toen werd de dunne darm verbonden met een opening op de buikwand. Twee kinderen hadden een anale prolaps. Dat betekent dat een deel van de dikke darm door de anus naar buiten steekt. Zij hadden diarree of obstipatie. Verder hadden veel andere kinderen ook obstipatie (zie Voeding en gewicht).

## Hersenen

Uit hersenonderzoek komt soms naar voren dat de hersenkamers iets vergroot zijn. Een enkele keer is sprake van een waterhoofd, holoprosencefalie (dan zijn linker en rechter hersenhelft niet goed van elkaar gescheiden) en problemen met de kleine hersenen (deel van de hersenen dat voor het evenwicht en de coördinatie van bewegingen zorgt) (Casas 2004).

Bij Unique hadden 3 kinderen een waterhoofd. Eén andere jongen had vergrote hersenkamers, maar dit is minder geworden bij het opgroeien. Nog een ander kind heeft wat kleinere kleine hersenen. De hersenscan laat bij 2 kinderen bijzonderheden zien die niet verder omschreven zijn. Bij weer 2 anderen is sprake van craniosynostose (dan zijn enkele naden tussen de schedelbotten te vroeg dichtgegroeid). Dit werd behandeld met een operatie (Williams 2010; Unique).

## Gewrichten

In het algemeen hebben veel jonge kinderen overbeweeglijke gewrichten. Maar er is hier vaker sprake van bij kinderen met een 2q37 deletie. Vier van 19 families uit het Unique onderzoek van 2012 gaven aan dat hun kind *geen* overbeweeglijke gewrichten had. Het kan om bijna alle gewrichten gaan. Maar de heupen, knieën, enkels, polsen en vingers zijn meestal genoemd. De oorzaak is voor een deel lage spierspanning. Maar de





Kind heeft een W-zit

gewrichten blijven vaak flexibel als de spanning in de spieren verbetert. Soms heeft het kind dan een W-zit, zakt het makkelijk in elkaar of loopt het met platte voeten. Ook kan er moeite zijn om dingen vast te pakken of te grijpen. Vaak zijn fysiotherapie of speciale inlegzolen nodig om de voeten in de juiste stand te krijgen.

## Epilepsie

De medische literatuur laat zien dat ongeveer 20 tot 35% (20 tot 35 op 100) van de kinderen met een 2q37 deletie epilepsieaanvallen heeft. Maar in deze groep zitten ook kinderen met koortsstuipen. Soms gaan de koortsstuipen over in epilepsie. Ongeveer de helft had epilepsie in het Unique onderzoek uit 2012. Meestal is het niet zo dat de epilepsie veroorzaakt wordt door een hersenafwijking (Aldred 2004; Falk & Casas 2007; Unique).

Erg jonge baby's hebben vaak geen epilepsie. Maar 1 baby van Unique had ook slaapapneu. Dit maakte het lastig om de diagnose te stellen.

Er kunnen verschillende soorten epilepsie zijn, zoals absences (iemand is even buiten bewustzijn), tonisch clonische aanvallen (aanvallen waarbij iemand bewusteloos raakt en dan begint te schokken) en myoclonische aanvallen (trekkingen). De epilepsie is meestal goed te behandelen met standaard epilepsiemedicijnen. Maar soms zijn er ernstige bijwerkingen of is de epilepsie slecht onder controle te houden met medicijnen. Ouders melden dat als het kind ziek is, de epilepsie meestal erger wordt. Met een operatie is bij één kind een nervus vagus stimulatie apparaat ingebracht. De functie van dit apparaat is om epilepsieaanvallen te voorkomen. Het zendt regelmatig milde elektrische stroompjes naar de hersenen door een zenuw (de nervus vagus). Maar het is nog te vroeg om te zeggen of dit geholpen heeft.

## Geslachtsdelen

Maximaal 6% (6 op 100) van de kinderen met een 2q37 deletie heeft een afwijking van de geslachtsdelen volgens de medische literatuur. Maar dit aantal is hoger bij Unique. Uit het onderzoek van 2012 blijkt dat bij bijna de helft van de jongens iets aan de hand is met de geslachtsdelen. Het kan gaan om niet ingedaalde zaadballen. Dit komt ook voor bij jongens zonder chromosoomafwijking. Dit moet vaak behandeld worden. Ook kunnen de zaadballen klein zijn of niet goed werken. Daarnaast zit de opening van de penis – die normaal aan het einde zit – soms aan de onderkant (hypospadie). Bij enkele jongens is het nodig dit te opereren. Verder kan er sprake zijn van een kleine penis (Falk & Casas 2007). Bij Unique is 1 jongen bekend met niet ingedaalde zaadballen, een hypospadie en te weinig testosteron. Er is één meisje met een dubbele baarmoeder en

onderontwikkelde eierstokken (Viot-Szoboszlai 1998). Bij nog een ander zit de anus wat naar voren. Verder heeft 1 jongen wat weefsel tussen de penis en de balzak (Unique).

## Verkromming van de wervelkolom

Er kan vaker een verkromming van de wervelkolom zijn. Dit komt vooral door een lage spierspanning en verschil in sterkte van spieren, maar het komt minder door afwijkingen van de wervelkolom. Negen van 20 kinderen uit het Unique onderzoek van 2012 hadden een verkromming van de wervelkolom. Het kan gaan om een scoliose (zijwaartse verkromming), een kyfose (bochel) of een lordose (holle rug). Tot ongeveer 11 jaar had geen van de Unique leden met een verkromming van de wervelkolom behandeling nodig. Daarna kregen er 2 fysiotherapie (Unique). Onderzoek onder jongeren en volwassenen met een 2q37 deletie liet zien dat bij geen enkel persoon de verkromming van de ruggengraat erger geworden is.

## Botten

Sommige kinderen met een 2q37 deletie hebben osteopenie. Dan is het bot wat minder stevig. Het wordt behandeld met calcium ('kalk') en vitamine D. Een kind van Unique heeft Engelse ziekte. Dan zijn de botten zwakker door een tekort aan vitamine D en de stoffen calcium of fosfaat (Unique).

## Ademhaling en infecties

Baby's met een 2q37 deletie hebben meer problemen met de ademhaling dan andere baby's. Sommigen hebben apneu. Dan stopt het kind soms met ademen. Maar vaker is er moeite met ademen als er luchtweginfecties zijn. De informatie van Unique laat zien dat de helft veelvuldige en ernstige luchtweginfecties had waaronder ontsteking van de kleine luchtwegen (bronchiolitis) en longontsteking. Dikwijls was opname in het ziekenhuis nodig. Bij één kind werden de luchtweginfecties verholpen door het weghalen van de neus- en keelamandelen. Maar 2 kinderen hadden vaak ernstige luchtweginfecties, dit heeft tot schade in de longen geleid. Een ander kind heeft verwijde longen (bronchiëctasieën). Dan hoopt er vocht op in de longen en is er meer kans op infecties. Enkelen hebben astma. Een kind kan er last van krijgen bij een virusinfectie van de longen en het wordt behandeld met een puffer (inhalator). Maar er is geen bewijs dat astma vaker voorkomt bij een kind met een 2q37 deletie dan bij een kind zonder deze chromosoomafwijking (Unique).

Baby's en vooral bij die met een 2q37.1 deletie hebben meer kans op een tracheomalacie. Hierdoor kan de luchtweg slapper zijn dan anders. Vaak is er dan een hoorbare ademhaling, die toeneemt als de baby huilt, gevoed wordt of ziek is. Er blijft nog steeds een hoorbare ademhaling, als het kind hiervoor behandeld wordt. Als het kind met een tracheomalacie een infectie heeft, moet het soms naar het ziekenhuis of moet de ademhaling ondersteund worden. Meestal wordt een tracheomalacie in de loop van de tijd minder en na het tweede levensjaar is het vaak geen probleem meer.

## Eczeem

De medische literatuur laat zien dat een derde tot een vierde van de baby's met een 2q37 deletie eczeem heeft. Het is soms ernstig, maar het is onder controle te houden met de gebruikelijke behandelingen. Bij kinderen van Unique komt eczeem vaker voor, namelijk ongeveer de helft volgens het Unique onderzoek uit 2012. Eén kind had zo'n ernstige eczeem dat artsen vermoedden dat dit een kenmerk kon zijn voor een 2q37 deletie. Bij een aantal anderen was sprake van een milde vorm. Over het algemeen was de eczeem

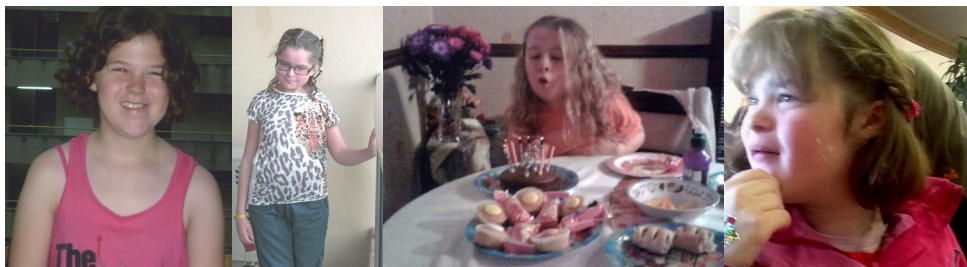
goed te behandelen. Vaak werd dit minder bij het opgroeien en rond een jaar of 13 was het vaak nog een beetje aanwezig (Falk & Casas 2007; Unique).

## Algemene gezondheid

De meeste families lieten Unique weten dat hun kind doorgaans gezond was. Op jonge leeftijd was hun kind vaker ziek. Het had vaker oor- of luchtweginfecties. Sommige ouders meldden dat hun kind met de 2q37 deletie vaker ziek was dan hun andere kinderen. Meer dan een derde van de kinderen heeft in het ziekenhuis gelegen vanwege een infectie. Bij één 4-jarige was dat meer dan 40 keer.

Verder zijn de volgende aandoeningen bekend bij Unique: ernstige buikpijn; bloedarmoede door ijzertekort samen met een vergrote milt (orgaan dat een rol speelt bij de afweer) (Polityko 2004); Bethlem myopathie, dit is een spierziekte die misschien wordt veroorzaakt door een verandering in het *COL6A3* gen in de 2q37.3 band (door de verandering in dit gen worden de spieren waarschijnlijk minder sterk); coeliakie en de ziekte van Crohn (zie eerder). Bij één kind bleek na bloedonderzoek dat er iets aan de hand was met de schildklier, maar het had geen klachten. Twee andere kinderen hadden een schildklier die te langzaam werkte (Williams 2010).

Vijf kinderen zijn overgevoelig of hebben een allergie voor bepaalde stoffen. Maar dit aantal is niet hoger vergeleken met andere kinderen. Het kan gaan om lactose intolerantie, allergie voor melkproducten, katten, pollen en milde allergie voor aardbeien, kiwi's en vis. Ook hooikoorts en astma zijn genoemd.



Verskillende, opgroeiende meisjes: van links naar rechts, 10 jaar, 10 jaar, 11 jaar en 13 jaar

## Horen

Sommige kinderen hebben wat gehoorverlies. Meestal is de oorzaak dat vocht in het middenoor zit. We noemen dit ook wel een lijmoor. Dat kan leiden tot geleidingsdoofheid. Bij geleidingsdoofheid worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoer geleid. Geleidingsdoofheid is tijdelijke doofheid. Een lijmoor geneest meestal als kinderen ouder worden. Dit komt omdat als ze opgroeien, er meer lucht in het middenoor komt. Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen of om gehoorapparaten te gebruiken totdat het lijmoor over is. Ook regelmatige controle van het gehoor wordt aangeraden.

Twee van 21 kinderen van Unique hebben matig tot ernstig blijvend gehoorverlies. Zij gebruiken gehoorapparaten.

## Zien

Meestal zijn er geen afwijkingen in de bouw van de ogen. Maar het wordt aangeraden om het kind te onderzoeken op vaak voorkomende oogandoeningen en als het nodig is te behandelen. Het gaat dan om strabismus (het kind ziet dan scheel), ver- en bijziendheid, een lui oog, astigmatisme (dan is het hoornvlies anders gekromd en zie je wazig) en ptosis (hangende oogleden). Bij Unique is één kind bekend met nystagmus (wiebelogen) en dat moeite heeft met het volgen van bewegingen. Nog een ander heeft Duane syndroom. Dat betekent dat de ogen niet naar buiten kunnen bewegen. Bij nog een ander kind is de oogzenuw dunner dan gewoonlijk.

## Gebit

Het is de ervaring van Unique dat kinderen met een chromosoomafwijking, meer problemen met het gebit hebben dan andere kinderen. Soms komt dit door een afwijkende ontwikkeling van het gebit of een bijzondere ruimte in de kaak en bijzondere vorm van het gehemelte. Dan kunnen de tanden te dicht op elkaar of te ver uit elkaar staan. Bij sommige kinderen waren er problemen met het gebit, omdat ze moeite met drinken hadden, later vast voedsel gingen eten of meer tijd nodig hadden om te leren kauwen. Soms was de oorzaak tandenknarsen, zwak tandglazuur, bijwerkingen van medicijnen of een hekel aan tandenpoetsen en naar de tandarts gaan. In enkele gevallen komt het melkgebit laat door en duurt het langer voordat het blijvende gebit er is, zijn er extra tanden of missen er melktanden of blijvende tanden. Bij kinderen met een 2q37 deletie die bekend zijn bij Unique worden nog anderen problemen genoemd: beschadigde tanden door vallen; stukken van tanden af waarvan de oorzaak niet duidelijk is en zwakke en scheve tanden. Omdat er vaker problemen met het gebit voorkomen, wordt extra tandheelkundige zorg door een gespecialiseerde tandarts geadviseerd.

## Puberteit

De puberteit begint op een normale leeftijd (Falk & Casas 2007). Er is één kind bij wie de puberteit later begon (Kitzio-Tzeli 2007). Normaal betekent tussen de 8 en 14 jaar bij meisjes. Ze beginnen op een leeftijd van gemiddeld 11 jaar te menstrueren. Bij jongens begint de puberteit tussen de 9 en 14 jaar, gemiddeld op 12 jaar. Deze informatie komt overeen met het beeld van Unique. Daar begint de puberteit voor meisjes tussen de 9 en 12 jaar en ongesteldheid tussen 10 en 12 jaar. Soms neemt moeilijk gedrag toe vanaf de puberteit (Unique).

## Vooruitzicht

Kinderen zonder grote gezondheidsproblemen en kenmerken van autisme hebben waarschijnlijk een levensverwachting zoals ieder ander. De oudste mensen met een 2q37 deletie bekend uit de medische literatuur zijn zestigers (Syrrou 2002). Het oudste lid van Unique is een veertiger. De levensverwachting kan worden beïnvloed door ernstige hartproblemen, ernstige aandoeningen van het zenuwstelsel, ernstige epilepsie die niet onder controle te krijgen is, Wilms tumoren en niercysten die in ernst toenemen (Falk & Casas 2007). Zie ook de folder van Unique over [2q37 deleties bij jongeren en volwassenen](#).

## Aanbevelingen bij de behandeling en begeleiding

### Bij de diagnose:

- Echo van het hart (alle kinderen)
- Echo van de nieren om de 4 jaar en rondom de puberteit (alle kinderen)
- Oogonderzoek
- Onderzoek van de heupen bij aanzienlijke lage spierspanning
- Gehoorderzoek

### Controle van baby's en jonge kinderen:

- Gewicht: voorkomen van ondervoeding (voedingsproblemen)
- Onderzoek naar de vroege ontwikkeling en tijdige aanpak van de problemen
- Controle (regelmatig) van het gehoor (vanwege midden oorinfecties)
- Echo van de nieren op 4-jarige leeftijd (cysten)
- Screening op Wilms tumoren bij kinderen met een deletie van band 2q37.1
- Het is nodig dat kinderen om de 3 tot 4 maanden een echo krijgen tot ze 5 tot 7 jaar zijn

### Controle van oudere kinderen:

- Lengte en gewicht: voorkomen van obesitas
- Onderzoek van de ontwikkeling en aanpak van problemen en/of leerondersteuning/speciaal onderwijs
- Regelmatig onderzoek van het gehoor en het zicht
- Echo onderzoek van de nieren tot 15 jarige leeftijd vanwege niercysten
- Vroeg onderzoek van eventuele bijzondere kenmerken
- Gedragsonderzoek als dat nodig is

## Hoe ontstaat een 2q37 deletie?

In de meeste gevallen ontstaat de 2q37 deletie spontaan en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De term die dokters hiervoor gebruiken is *de novo* (dn). Dit betekent 'nieuw ontstaan'. *De novo* 2q37 deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel.

Als bij één van de ouders alleen een stukje van het uiteinde van chromosoom 2 afwezig is – een variant die vaker voorkomt – is er voor zover we weten geen verhoogde kans op een kind met een 2q37 deletie (zie Een variant die vaker voorkomt). Maar er is wel een man bekend bij wie iets meer materiaal van deze variant ontbreekt en die dit doorgaf aan zijn dochter. Hij had een kleine 2q37 deletie en gaf die door aan zijn dochter. De man had geen kenmerken, maar zijn dochter wel (van Karnebeek 2002). Een meisje bij Unique heeft zowel een deletie als een duplicatie in 2q37.3 van haar moeder gekregen. Bij enkele gezinnen heeft één van de ouders een verandering waarbij chromosoom 2 betrokken is. Meestal is dat een translocatie. (Er staat meer informatie over translocaties op [www.erfelijkheid.nl/content/translocatie](http://www.erfelijkheid.nl/content/translocatie)). Dan is er een verhoogde kans op een kind met een 2q37 deletie. Een bloedtest om de chromosomen van beide ouders te controleren is nodig om na te gaan of de 2q37 deletie nieuw is ontstaan of van een van de ouders afkomstig is.

## Kan het weer gebeuren?

Als de ouders van een kind met een 2q37 deletie zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is het heel onwaarschijnlijk dat ze nog een kind krijgen met deze deletie. De kans op een kind met een 2q37 deletie is een stuk groter, als blijkt dat een van de ouders een

verandering heeft waar chromosoom 2 bij betrokken is. Iemand met de 2q37 deletie 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.

De ouders van een kind met een 2q37 deletie kunnen met een klinisch geneticus bespreken hoe groot de kans is dat het weer gebeurt en wat de opties zijn voor preimplantatie genetische diagnostiek (PGD of embryoselectie) en prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). PGD is mogelijk na reageerbuisbevruchting. Dan wordt een embryo met een normaal chromosomenpatroon geselecteerd en in de baarmoeder ingebracht. Voor meer informatie over PGD kijkt u op [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl). Als ouders liever op een natuurlijke manier zwanger worden, dan is er de mogelijkheid voor prenatale diagnostiek vroeg in de zwangerschap. Voor meer informatie over prenatale diagnostiek kijkt u voor de vlokkentest op [www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest](http://www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest) en voor de vruchtwaterpunctie op [www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie](http://www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie).

## Vruchtbaarheid

We weten nog niet precies of de 2q37 deletie gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. De meeste meisjes komen normaal in de puberteit en hebben een normale menstruatie, dus ze zijn waarschijnlijk ook normaal vruchtbaar. Mogelijk zijn mannen minder vruchtbaar (vanwege hypospadie, niet ingedaalde zaadbollen, of kleine zaadbollen) (Falk & Casas 2007). Iedereen met de deletie 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.

## Onderzoek van 2q37

De 2q37 band bevat meer dan 197 genen, maar van de meeste genen is de functie niet bekend. Tot voor kort vermoedde men dat 11 van deze genen betrokken zijn bij kenmerken van de 2q37 deleties. Maar een Frans onderzoek van meer genen zien dat ze een rol spelen bij een aantal kenmerken (Leroy 2012).

Het vaststellen welke genen bepaalde kenmerken van het 2q37 deletiesyndroom verklaren is belangrijk en het kan helpen bij toekomstig onderzoek. Maar dit leidt meestal niet direct tot betere behandelingen. Daarnaast betekent het afwezig zijn van een gen, niet dat het bijbehorende kenmerk er altijd is. Ook andere erfelijke factoren en omgevingsfactoren spelen een rol bij het tot uiting komen van kenmerken.

Het *HDAC4* gen in band 2q37.3 heeft vrij zeker een rol bij verschillende kenmerken van het 2q37 deletiesyndroom. Dit gen ligt op basenparen 239.969.864 tot en met 240.323.348 (zie het schema elders in deze folder). Dit gen is belangrijk bij de ontwikkeling van het kraakbeen, het bot en het hart. Ook speelt het een rol bij zenuwcellen en bij moeilijk gedrag, epilepsie en verstandelijke beperking. Vroeger vermoedde men dat dit gen kon leiden tot een verkorting van de botten in de handen en voeten. Maar sommige mensen bij wie dit gen ontbreekt, hebben handen en voeten waarmee niets aan de hand is. Dus waarschijnlijk ligt het ingewikkelder. Het lijkt er op dat wanneer er een verandering in dit gen ontstaat, iemand milde kenmerken van het 2q37 deletiesyndroom krijgt. Maar dit is niet het hele verhaal. Er zijn mensen bij wie het *HDAC4* gen ontbreekt en die geen of maar een paar kenmerken hebben (Williams 2010; Leroy 2012; Morris 2012).

**“ Emma kan veel meer dan dat haar dokters ooit verwachtten. Dat ze 93 genen mist, maakt me niet meer uit. Ze heeft meer dan twintigduizend genen wél en die maken haar uniek. ”**

## Wat maakt uw kind speciaal?

“ Het gaat vaker goed dan slecht met onze dochter. Onze dochter is fantastisch. Ze heeft ons gebarentaal geleerd. Door haar communiceren we nu beter. ”

**14 maanden:** “ Ze is geweldig. Door haar vallen me nu veel meer dingen op in de wereld om mij heen dan eerder. Ze moet best wel vaak naar de dokter. Ik had gehoopt dat ze minder vaak zou moeten. Maar ik heb heel veel geleerd. Ook heeft ze me geleerd om van ieder moment te genieten! ”

**19 maanden:** “ Emma heeft me geleerd dat kinderen zich op verschillende manieren kunnen ontwikkelen. Door haar ben ik een betere moeder en een betere lerares geworden. Ook heeft Emma me geleerd om geduldiger te zijn. Er zijn verschillende manieren om succes te behalen. Dit leer ik mijn leerlingen ook. Verder weet ik nu dat de hersenen ongelofelijke dingen kunnen als ze de mogelijkheid krijgen. Daarom zorg ik er voor dat Emma elke dag iets nieuws ervaart. Emma leerde me ook om omhoog te kijken. Dat klinkt misschien raar. Maar we kijken zo veel naar de grond, dat het gewoon wordt. Ik zag dat ze naar de lucht of naar lampen keek en ik vroeg me af waarom ze dat deed. Op een dag keek ik ook omhoog en wat ik zag was prachtig. Alles om ons heen heeft iets moois in zich en Emma ziet dat. Ik wil net zo zijn als mijn dochter. Ik ben benieuwd hoe haar leven er uit zal zien. Ik wil er deel van uitmaken. Het maakt me niet uit wat de toekomst brengt. Ik wil niet meer dat ze op andere kinderen lijkt, maar ik zou willen dat andere kinderen meer op haar leken. ”



19 maanden



3,5 jaar



4 jaar



9 jaar



**26 maanden:** “ Bente heeft me geleerd om van het leven en van iedere dag te genieten. Door haar weet ik nu dat je sterker wordt door de manier waarop je problemen aanpakt, niet door de problemen zelf. ”

**3,5 jaar:** “ Ze is een erg lief, vriendelijk en vrolijk meisje. Door haar heb ik een glimlach op mijn gezicht. ”

**4 jaar:** “ Cody heeft zo’n aanstekelijke lach. De afgelopen 4 jaar heeft hij me veel vreugde en kracht gegeven. Cody is een speciaal jongetje Ik ben trots op alles wat hij doet en hij maakt me zo gelukkig. We houden heel veel van hem. ”

**4 jaar:** “ De lach van onze dochter is zo mooi en ondeugend. Ze geniet van het leven en doet met veel enthousiasme dingen die ze leuk vindt. Ook is ze hartelijk en grappig. Soms is ze wijs. Ze heeft me geleerd dat slim zijn niet zo belangrijk is, andere dingen zijn dat wel. ”

**5 jaar:** “ Hij is zo vrolijk en lief. Hij maakt mijn dag helemaal goed. ”

**6 jaar:** “ Onze zoon is een prachtige jongen. Hij maakt me aan het lachen en heeft veel humor. Ook is geeft hij niet op, maar gaat iedere uitdaging aan. ”

**6 jaar:** “ Ze is een geweldige, zachtmoedige meisje. Ze geeft niet op en gaat maar door ondanks haar gezondheidsproblemen. ”

**7 jaar:** “ Onze zoon is erg vasthoudend en doet zo zijn best. Ook geniet hij van het leven. We zijn dol op zijn lach. ”

**11 jaar:** “ Ons kind is lief en aardig. ”

**12 jaar:** “ Ze is zo vrolijk, hartelijk en zorgzaam. Ze is altijd positief. Ook lacht ze veel. Als iemand pijn heeft, troost of knuffelt ze hem en ze zorgt erg goed voor haar huisdieren. Verder is ze netjes en ordelijk. Ze heeft smaak en houdt van mooie kleren, sieraden en muziek. Ze kan goed zingen, speelt geweldig cello en componeert haar eigen muziek op de piano. ”

**12,5 jaar:** “ Ons kind is dol op mensen en op aandacht. ”

**13 jaar:** “ Lucy heeft een goed gevoel voor humor en maakt ons vaak aan het lachen. Ze heeft net geleerd om te zweaaien. Dus ze waait uitbundig als ze met de bus naar school gaat. Ook kan ze met de iPad laten weten dat ze van mama, papa, Robert en Charlie houdt. Daarna wil ze geknuffeld worden. Door onze dochter weten we wat het is om een beperking te hebben. Ook heeft ze ons laten kennismaken met geweldige mensen die we anders nooit ontmoet zouden hebben. ”

## Talent voor muziek?

Veel ouders laten weten dat hun kind een talent heeft voor muziek. Enkele kinderen bespelen een instrument en anderen kunnen goed zingen. Voor nog andere kinderen geldt dat muziektherapie belangrijk is. Het muzikale talent van ieder kind hangt af van veel factoren. Bijvoorbeeld hoe de fijne motoriek is en hoe goed het kan horen en zich kan concentreren.

Hieronder leest u over een aantal kinderen:

“ Emma is dol op speelgoed dat muziek maakt. Televisie vindt ze niet veel aan. Maar als er muziek op is, luistert ze aandachtig. Ook is ze helemaal gek op de piano. Ik denk dat ze later een geweldige muzikant wordt.” 19 maanden, 2q37.1q37.3 deletie

“ Muziek is Millies favoriet. Ze floot voordat ze kon praten.” 4 jaar, 2q36.3 of 2q37.1 deletie

“ Thom gaat helemaal op in een melodie en kan die heel lang onthouden. Wanneer hij dezelfde melodie weer hoort, gaat hij dansen. Hij vindt de Just Dance Wii game erg leuk.” 6 jaar, 2q37.3 deletie

“ Brooke houdt van muziek en zingen op school. Ze gaat binnenkort op muziektherapie.” 6 jaar, 2q37.3 deletie

“ Michaela kent de tekst van ieder popliedje. Wanneer ze een liedje hoort, zingt ze luid mee.

“ Ze kan goed zingen, speelt geweldig cello en componeert haar eigen muziek op de piano.” 12 jaar, 2q37 deletie

“ Hij vindt het heerlijk om op zijn drumstel te spelen en heeft een zeer goed gevoel voor ritme. Ook houdt hij van muziek met drumbeats. Hij zit met zijn vrienden op drumles.” 13 jaar, 2q37.1 deletie



## Bijlage

### Uitslag gedetailleerd chromosomenonderzoek

Na het chromosomenonderzoek wordt een karyotype gegeven. Dit is een korte manier om weer te geven wat precies op het chromosoom 2 ontbreekt.

Bij een 2q37 deletie zal de uitslag van dit onderzoek er ongeveer als een van de volgende voorbeelden uit zien.

Onderzoeken die vaak gebruikt worden om vast te stellen of er een 2q37 deletie is, zijn fluorescerende in situ hybridisatie (FISH) en microarray comparative genomic hybridisation (array CGH):

- Bij FISH worden fluorescente kleuren gebruikt om onder een microscoop het aantal exemplaren van bepaalde kleine delen van chromosomen zichtbaar te maken. Unique geeft een aparte folder over FISH uit.

Heel soms zijn de veranderingen in de chromosomen zo klein, dat ze niet zien zijn onder een microscoop. Dan kan array CGH soms helpen:

- Array CGH is een techniek waarbij vastgesteld kan worden of er kleine delen chromosomen te weinig (of te veel) zijn. Array CGH spoort verdubbeld of afwezig DNA op. Bij Unique is een aparte flyer over array CGH

1. **46,XY,del(2)(q37.1)**. De uitslag laat zien dat er **46** chromosomen in de cellen van uw kind zitten. Het gaat hier om een jongen of man, omdat er een **X** en **Y** chromosoom gevonden werden. **del (2)** betekent dat er een stuk ontbreekt op chromosoom 2. Dit noemen we een deletie. **(q37.1)** betekent dat vanaf dit punt tot het uiteinde van het chromosoom materiaal ontbreekt.

2. **arr [hg19] 2q37.3(239836918-243016613)x1**. Deze uitslag laat zien dat de analyse is gedaan met een array (arr) techniek: array CGH (**arr cgh**). Een deel van band 2q37.3 is maar eenmaal aanwezig (**x1**) in plaats van de gebruikelijk twee maal. **hg19** is de afkorting van Human Genome build 19. Dit is het nummer van de DNA volgorde zoals die op het moment van het onderzoek bekend is en waarmee het DNA van uw kind vergeleken is. Dit kan veranderen, omdat er steeds meer informatie over het menselijke erfelijke materiaal duidelijk wordt. Dan maken wetenschappers afspraken over een nieuwe DNA volgorde om DNA van een patiënt mee te vergelijken (hg20, enzovoorts). Het DNA is opgebouwd uit basenparen. Alle basenparen van een chromosoom zijn genummerd. Hier is het DNA tussen de basenparen 239.836.918-243.016.613 weg. Trekt u het grootste getal van het kleinste getal af dan krijgt u 3.179.695 (3,18 miljoen basenparen of 3,18 Megabasen (Mb)). Dit is dus de grootte van de deletie.

3. **46,XX,der(2)t(2;14)(q37.2;q32.33)mat**. Ongeveer 5% (5 op 100) van de mensen met een 2q37 deletie hebben een verandering waarbij twee chromosomen betrokken zijn. Dit noemen we een translocatie (zie ook Bij enkele gezinnen heeft één van de ouders een translocatie. De uitslag laat zien dat er **46** chromosomen in de cellen van uw kind zitten. Het gaat hier om een meisje of vrouw,

omdat er twee X chromosomen (XX) gevonden werden. **der (2)** betekent dat er een veranderd chromosoom 2 is. (**der** is de afkorting van Engelse derivative, dit betekent afgeleid). **t(2;14)** betekent dat er een translocatie (**t**) is tussen chromosoom 2 en 4 (**2;14**). Met (**q37.2;q32.33**) bedoelen we dat chromosoom 2 gebroken is in de 2q37.2 band en dat vanaf dit punt materiaal ontbreekt; dat chromosoom 14 gebroken is in de 4q32.33 band en dat er extra materiaal van chromosoom 14 is. **mat** is de afkorting van materiaal. Dit betekent dat de translocatie door de moeder werd doorgegeven. (Als de translocatie van vader kwam, zou er **pat** staan. Dit is de afkorting van paternaal). U kunt bij Unique terecht voor een folder over [gebalanceerde translocaties](#).

## Bronnenlijst

Casas 2004 American Journal of Medical Genetics A 130A: 331-9. Chromosome 2q terminal deletion: report of 6 new patients and review of phenotype-breakpoint correlations in 66 individuals.

Conrad 1995 Clinical Genetics 48, 134-139. Clinical Phenotype associated with terminal 2q37 deletion.

Falk and Casas 2007 American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 145C: 357-371.

Chromosome 2q37 Deletion: Clinical and Molecular Aspects.

Kitsiou-Tzeli 2007 European Journal of Medical Genetics 50 73e78. Array-CGH analysis and clinical description of 2q37.3 de novo subtelomeric deletion.

Leroy 2012 European Journal of Human Genetics 17 October 2012: 1-11 The 2q37-deletion syndrome: an update of the clinical spectrum including overweight, brachydactyly and behavioural features in 14 new patients.

Morris 2012 American Journal of Medical Genetics Part A 158A :2015-2020. Dose Dependent Expression of HDAC4 Causes Variable Expressivity in a Novel Inherited Case of Brachydactyly Mental Retardation Syndrome.

Polityko 2004 International Journal of molecular Medicine 14: 977-979. Two further AHOLike syndrome patients with deletion of glypican 1 gene region in 2q37.2-q37.3.

Smith 2001 Cytogenetics and Cell Genetics 94:15-22. Molecular genetic delineation of 2q37.3 deletion in autism and osteodystrophy: report of a case and of new markers for deletion screening by PCR.

Syrrou 2002 American Journal of Medical Genetics 108: 310-314. Glypican 1 gene: Good candidate for brachydactyly type E.

Van Karnebeek 2002 Journal of Medical Genetics 39: 546-553. Prospective screening for subtelomeric rearrangements in children with mental retardation of unknown aetiology: The Amsterdam experience.

Viot-Szoboszalai 1998 Clinical Genetics 53: 278-280. Wilms' tumor and gonadal dysgenesis in a child with the 2q37.1 deletion syndrome.

Williams 2010 American Journal of Human Genetics 87: 219-228. Haploinsufficiency of HDAC4 Causes Brachydactyly Mental Retardation Syndrome, with Brachydactyly Type E, Developmental Delays, and Behavioral Problems.

Wilson 1995 American Journal of Human Genetics 56: 400-407. Brachydactyly and mental retardation: an Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome localized to 2q37.

# Aantekeningen

## Steun en informatie



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun. Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie over via onze website [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org). Help ons alstublieft om u te helpen!

Op Facebook is een groep die is opgericht door een Unique lid  
2q37 deletion - Rare Chromosome Disorder.  
Er is ook Facebook group voor 2q37DeletionSyndrome.



**VGnetwerken**  
[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleuuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleuuwen@vgnetwerken.nl)



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



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

## Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

[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

## Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
erfelijkheid@umcn.nl

## Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
secretariaat.kg@lumc.nl

Unique noemt websites van andere organisaties om families te helpen die informatie zoeken. Maar dit betekent niet dat Unique het eens is met de inhoud of er verantwoordelijkheid voor is.

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind.

In deze folder staat de beste informatie die er in 2013 bekend was. De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door Dr Rena E. Falk, clinical geneticist and cytogeneticist, Medical Genetics Institute and Department of Clinical Pathology and Laboratory Medicine, Cedars-Sinai Medical Center, Los Angeles, USA, and Professor of Pediatrics, Geffen School of Medicine at the University of California, Los Angeles.

2013Version 1 (PM)

Copyright © Unique 2013

De Nederlandse vertaling 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)



De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.



Projectmanagement en trainingen



Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413