



# 15q11.2 deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT ZIJN DE 15q11.2 DELETIES?

**Een 15q11.2 deletie is een zeldzame aandoening. Bij een 15q11.2 deletie ontbreekt een klein stuk van chromosoom 15. Om precies te zijn gaat het om een plek die band q11.2 heet. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 15q11.2 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 15q11.2 deletie in zijn/haar omgeving.**

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op [www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen).

Er zijn 189 mensen in de medische literatuur bekend met deze deletie. Bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, waren in 2012 15 leden met een 15q11.2 deletie. De leden zijn zowel kinderen als volwassenen, het jongste lid is drie jaar.

---

## ONTWIKKELING

### Voeden en groei

Voedingsproblemen lijken niet vaak voor te komen. De meeste kinderen hebben ook geen problemen met de groei. Ze hebben een gemiddelde lengte en gemiddeld gewicht.

### Zitten, bewegen, lopen

Met de grove motoriek is meestal niets aan de hand. Maar het kan wel langer duren voordat kinderen leren omrollen, zitten, kruipen en lopen. Vaak helpt fysiotherapie hier bij.

### Fijne motoriek

Soms kan de ontwikkeling van fijne motoriek meer tijd kosten. Daardoor kan het langer duren tot ze kunnen reiken en tot ze speelgoed, een fles of beker kunnen vastpakken. Sommigen krijgen ergotherapie om hier bij te helpen. Ergotherapie is therapie die mensen helpt bij de dagelijkse vaardigheden om zo zelfstandig mogelijk te leven.

### Spreken

Vaak leren kinderen met 15q11.2 deletie later praten en hebben een vertraagde taalontwikkeling.

## Leren

Leerproblemen komen voor, maar niet iedereen met een 15q11.2 deletie heeft leerproblemen. Er zit verschil tussen hoeveel ondersteuning er bij het leren nodig is.

## Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen met een 15q11.2 deletie blij en aanhankelijk. Maar ze hebben waarschijnlijk vaker ADHD. Ook autistisch gedrag of een autisme spectrum stoornis (een aandoening die op autisme lijkt) komt bij deze deleties voor.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 15q11.2 deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Epilepsie

Er komt vaker epilepsie voor bij mensen met een 15q11.2 deletie.

### Aangeboren aandoeningen

Soms zijn er aangeboren aandoeningen, zoals een hartprobleem of gespleten gehemelte. Het is onduidelijk of de aandoeningen ook echt veroorzaakt zijn door de deletie.

### Zien

Oogproblemen kunnen voorkomen. Voorbeelden zijn: scheelzien, bijziendheid, verziendheid of entropion (daarbij zijn de oogleden naar binnen gedraaid).

### Horen

Enkele kinderen met een 15q11.2 deletie hebben een mild gehoorverlies door terugkomende oorinfecties. Dit kan worden opgelost met buisjes in het trommelvlies.

### Merkt iedereen met een 15q11.2 deletie hier iets van?

Nee, zeker niet iedereen die een 15q11.2 deletie heeft, krijgt hier last van. Waarschijnlijk weten veel mensen daarom niet dat ze de deletie hebben. Sommige mensen merken er helemaal niets van, anderen hebben milde of ernstige kenmerken. Ook binnen één familie kunnen er grote verschillen zijn tussen (de ernst van) de kenmerken van familieleden die dezelfde deletie hebben.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Kinderen kunnen een 15q11.2 deletie hebben geërfd van één van hun ouders. Maar in sommige gevallen ontstaat de deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze 15q11.2 deleties zijn dan veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. De kans dat er bij een volgende zwangerschap weer sprake is van een 15q11.2 deletie is afhankelijk van of de deletie nieuw of overgeërfd is. Daarom raden artsen de ouders altijd aan chromosomenonderzoek te laten doen bij een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts).

## MEER INFORMATIE

### VGnetwerken

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### Erfocentrum

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

### VKGN

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

### Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29  
[www.umcg.nl](http://www.umcg.nl)  
[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](mailto:klin.genetica@umcg.nl)

### Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### Polikliniek Dysmorfologie LUMC

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto:secretariaat.kg@lumc.nl)

### Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West  
Oxted, Surrey, RH89EE  
T +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)  
© Unique 2015



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de Engelse folder 15q11.2 microdeletions van Unique. De korte folder is gemaakt door Angeli van der Zwaag, MSc en drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

