



15q13.3 microdeletie syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET 15q13.3 MICRODELETIE SYNDROOM?

Bij mensen met een 15q13.3 microdeletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek q13.3 op een van de twee chromosomen 15. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 15q13.3 microdeletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met zo'n deletie syndroom 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 15q13.3 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 53 families bekend met een 15q13.3 microdeletie. Er zijn meer dan 150 mensen met deze aandoening in de medische literatuur beschreven.

De gevolgen van een 15q13.3 microdeletie zijn per persoon anders. De hieronder genoemde kenmerken komen het vaakst voor. Maar mensen met een 15q13.3 microdeletie hoeven niet al deze kenmerken te hebben. Een aantal mensen met deze microdeletie merkt hier niets van.

ONTWIKKELING

Motoriek

De ontwikkeling van de grove motoriek kan meer tijd kosten. Kinderen kunnen los zitten op een leeftijd tussen 4 en 18 maanden. Lopen lukt tussen 12 maanden en 3 jaar. Eén van de oorzaken dat de ontwikkeling van de grove motoriek langer duurt, is een lage spierspanning (kind voelt dan slap aan). Vaak verbetert dit met fysiotherapie.

Spraak en communicatie

Meestal is er een vertraagde spraak- en taalontwikkeling. Soms praten kinderen niet. Vaak zijn er ook problemen met de uitspraak van woorden. Logopedie kan helpen.

Leren

Soms zijn er bij de 15q13.3 microdeleties leerproblemen. Die zijn bijna altijd mild. Veel kinderen hebben baat bij het volgen van speciaal onderwijs of speciale ondersteuning in de klas.

Gedrag

Soms is er sprake van een autisme spectrum stoornis of ADHD bij de 15q13.3 microdeleties. Een aantal personen hebben agressief gedrag, driftbuien, schizofrenie (een psychische aandoening met hallucinaties en/of wanen) of bipolaire stoornis (manische depressiviteit).

MEDISCHE PROBLEMEN

Soms zijn er aan Kinderen met een 15q13.3 microdeletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epilepsie

Mensen met een 15q13.3 microdeletie hebben vaker epilepsie.

Handen en voeten

Soms zijn er milde afwijkingen van de handen en/of voeten.

Zien

Soms zijn er oogaandoeningen bij de 15q13.3 microdeleties. Scheelzien (strabismus) komt het vaakst voor en ook astigmatisme (hoornvlies heeft andere kromming) is genoemd.

HOE ONTSTAAT HET?

Bij een aantal families ontstaat een 15q13.3 microdeletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordoet bij de vorming van de zaadcel of eicel. Het kan ook zijn dat één van de ouders de 15q13.3 microdeletie aan hun kind heeft doorgegeven. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

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

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

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

Rare Chromosome Disorder Support Group

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

Er is een Facebook groep voor families die betrokken zijn bij het 15q13.3 microdeletion syndroom op www.facebook.com.



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 15q13.3 microdeletion syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: 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.

