



15q13.3 microduplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 15q13.3 MICRODUPLICATIE?

Bij mensen met een 15q13.3 microduplicatie is er een extra stukje erfelijk materiaal op plek q13.3 op chromosoom 15. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 15q13.3 microduplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze duplicatie 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 microduplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 13 mensen bekend met een 15q13.3 microduplicatie. Ook zijn in de medische literatuur 10 personen en in de Decipher database 40 personen beschreven.

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

ONTWIKKELING

Voeding

Een aantal kinderen heeft voedingsproblemen. Een aantal baby's had reflux waarbij de zure maaginhoud terug vanuit de maag naar de mond ging. Ook hadden enkelen last van verstopping. Sommige oudere kinderen eten te veel en hebben last van overgewicht.

Motoriek

Soms duurt het bij de 15q13.3 microduplicaties iets langer om te leren zitten, kruipen en lopen. Sommige kinderen hebben een achterstand in de ontwikkeling van de fijne motorische vaardigheden. Daarom kan het langer duren voordat ze leren om speelgoed vast te pakken en een beker of fles vast te houden.

Spraak en communicatie

Sommige kinderen hebben leerproblemen waarvoor ondersteuning nodig is. Vaak gaat het om milde leerproblemen. Soms is sprake van problemen met concentreren, kunnen niet stil kunnen zitten, angst of frustratie. Deze kunnen van invloed zijn op het leren. Een aantal is juist heel goed in handenarbeid of muziek.

Leren

Sommige kinderen hebben leerproblemen waarvoor ondersteuning nodig is. Vaak gaat het om milde leerproblemen. Soms is sprake van problemen met concentreren, kunnen niet stil kunnen zitten, angst of frustratie. Deze kunnen van invloed zijn op het leren. Een aantal is juist heel goed in handenarbeid of muziek.

Gedrag

Kinderen met een 15q13.3 microduplicatie kunnen vrolijk, lief en sociaal zijn. Soms duurt de ontwikkeling van sociaal emotionele vaardigheden langer.

Wat zijn de vooruitzichten?

Mensen met een 15q13.3 microduplicatie die verder lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Er zijn enkelen volwassenen met deze microduplicatie bekend die van deze chromosoomafwijking niets gemerkt hebben. De meeste kinderen met een 15q13.3 microduplicatie die leerproblemen en een ontwikkelingsachterstand hebben, hebben geen grote gezondheidsproblemen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 15q13.3 microduplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epilepsie

Mogelijk bestaat er een relatie tussen epilepsie en het hebben van een 15q13.3 microduplicatie. Er zijn verschillende soorten epilepsie gemeld. De epilepsie is soms te behandelen met medicijnen.

Slapen

Kinderen met een 15q13.3 microduplicatie hebben vaker moeite met inslapen en doorslapen.

HOE ONTSTAAT HET?

Soms ontstaat een 15q13.3 microduplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze microduplicaties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of heel kort na de bevruchting. Ook zijn er enkele ouders die de 15q13.3 microduplicatie aan hun kind hebben 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



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 microduplications van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van de Crabben (klinisch geneticus), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

