



# 15q26 Deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS EEN 15q26 DELETIE?

**Bij mensen met een 15q26 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek q26 op chromosoom 15. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met deze deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 15q26 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).

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 15q26 deletie, de Decipher database of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 24 leden bekend met een 15q26 deletie. In de medische literatuur zijn ongeveer 41 personen beschreven met deze deletie.

---

## ONTWIKKELING

### Voeden en groei

Jonge baby's met een 15q26 deletie hebben vaak problemen met zuigen en slikken. Ze zijn vaak klein bij geboorte en hebben vaak moeite om op gewicht te blijven. Daarom was het meestal nodig om voeding door een infuus te geven. Ook hebben kinderen meer tijd nodig om vast voedsel te leren eten. Meer dan de helft heeft behoorlijk last van verstopping.

Veel kinderen hebben een korte lengte. Soms zorgt groeihormoon voor een lichte inhaal van de groei.

### Motoriek

Het bereiken van de mijlpalen in de motoriek duurt vaak langer. Soms komt dit omdat het kind gezondheidsproblemen heeft. Een andere oorzaak kan zijn dat gewrichten nogal eens overbeweeglijk zijn. Bij een deel van de kinderen is sprake van een lage spierspanning. Dan voelt een kind slap aan. Zelf zitten lukte tussen 6 en 30 maanden. De kinderen die het vroegst leerden lopen begonnen rond hun 1e verjaardag. De meeste kinderen leren lopen rond het 3de of 4de jaar. Bij een achterstand in de motorische ontwikkeling is het van belang dat het kind op tijd deskundige hulp en fysiotherapie aangeboden krijgt.

Er is een verschil in de mate waarin fijne motorische vaardigheden ontwikkeld worden. Spel- en ergotherapie kunnen helpen. Ergotherapie zijn aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren.

### **Spraak en taal**

De meeste kinderen met een 15q26 deletie hebben meer tijd nodig voor de spraak- en taalontwikkeling. Sommige kinderen leren woorden en korte zinnen te gebruiken met logopedie. Sommigen gebruiken woorden en korte zinnen samen met non-verbale communicatie zoals gebaren. Anderen leren goed praten.

### **Leren**

Bij het leren is zeer waarschijnlijk enige vorm van ondersteuning nodig. Soms is er niets aan de hand met het leren, maar een enkele keer zijn er ernstige leerproblemen. De helft gaat naar het gewone onderwijs en krijgt daar ondersteuning bij het leren. De andere helft zit op het speciaal onderwijs.

### **Gedrag**

Over het algemeen zijn kinderen met een 15q26 deletie vrolijk en vriendelijk. Er kan moeite zijn om sociale grenzen en sociale signalen te herkennen. Het meest voorkomende probleem bij kinderen met de deletie is moeite om zich te concentreren. Ook hyperactief gedrag, woede uitbarstingen, ongewone fixaties en kenmerken van autisme zijn beschreven.

---

## **MEDISCHE PROBLEMEN**

Kinderen met een 15q26 deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### **Hart**

Dikwijls zijn er problemen met het hart. Ongeveer 2/3 van de kinderen bekend bij Unique heeft een hartprobleem. Een kind met een 15q26 deletie kan verschillende problemen hebben. Het kan om milde problemen die vanzelf overgaan tot complexe afwijkingen gaan.

### **Middenrif**

Tussen de borst- en buikholte zit een afscheiding. Een platte spier die het middenrif heet. Daardoor blijven de organen in de buikholte gescheiden van de organen in de borstholte. Als er een gat in het middenrif zit, dan kunnen delen van de maag, lever en darmen in de borstholte terecht komen. Daar kunnen ze de ruimte van het hart en de longen om te ontwikkelen innemen. Bij een 15q26 deletie is soms sprake van een middenrifbreuk. Een baby die dit heeft, kan na de geboorte levensbedreigende ademhalingsproblemen hebben. Als de toestand van de baby met kunstmatige beademing stabiel wordt, kan de baby soms geopereerd worden. Maar niet altijd zijn de gevolgen te herstellen.

### **Nieren en geslachtsdelen**

Bij 1 tot 2 op de 3 kinderen is sprake van nierafwijkingen. Het kan bijvoorbeeld gaan om een nier die op een andere plek in het lichaam ligt; bijzonder kleine, minder goed werkende nieren; nieren waarin vochtblaasjes zitten en vergrote nieren.

Bij 2 van de 11 jongens van Unique waren de zaadballen niet ingedaald. Ook was bij 2 jongens sprake van hypospadie (dan komt de urinebuis niet op het topje van de penis uit, maar net eronder). Eén jonge had een zeer kleine penis. Bij meisjes kan de anus (te) dicht liggen in de buurt van de vagina. Ook zijn meisjes beschreven met een dubbele vagina en gesplitste baarmoeder.

### **Epilepsie**

Epilepsie komt vaker voor bij mensen met een 15q26 deletie. Er zijn verschillende soorten epilepsie bekend. Meestal is de epilepsie goed onder controle te houden met medicijnen.

### **Zien**

Het oogprobleem dat het meeste voorkomt, is scheelzien. Een enkele keer is het kind bijziend. Ook verziendheid, astigmatisme en een lui oog zijn beschreven.

### **Horen**

Jonge kinderen met een 15q26 deletie hebben meer kans op tijdelijk gehoorverlies. Dit kan komen door vocht in het middenoor (lijmooor). Bij het kind kunnen dan buisjes geplaatst worden.

### **Handen en voeten**

Er zijn vaak milde afwijkingen aan de handen en voeten. Bij de handen gaat het vaak om naar binnen gebogen duimen, korte vingers, kleine handen en duimen die lager aan de pols zitten dan normaal. Soms zorgen ze er voor dat het kind de handen moeilijker kan gebruiken. De voeten zijn meestal klein. Bij enkele kinderen zijn ze zo klein dat het lopen bemoeilijkt wordt. Bij een aantal kinderen was bij geboorte sprake van klompvoeten. In enkele gevallen zijn er platvoeten of soms zijn de lopen de zolen van de voeten bol.

---

## **HOE ONTSTAAT HET?**

Meestal ontstaat een 15q26 deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder een verandering aan chromosoom 15 waardoor een 15q26 deletie bij het kind makkelijker kan ontstaan. 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](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 15q26 deletions van Unique. De korte folder is nagekeken door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), dr. Martin Poot (Afdeling Genetica, UMC Utrecht). Verder zijn betrokken Johan Boeder (Kesteren), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

