



16p11.2 microduplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN 16p11.2 MICRODUPLICATIES?

Bij mensen met een 16p11.2 microduplicatie zit er een extra stukje erfelijk materiaal op plek p11.2 op chromosoom 16. In deze folder vindt u een overzicht van de kenmerken bij mensen met een 16p11.2 microduplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 16p11.2 microduplicatie 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 16p11.2 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 7 mensen bekend met een 16p11.2 microduplicatie. In totaal zijn 41 mensen met deze microduplicatie beschreven. We schatten dat ongeveer 3 op 10.000 personen een 16p11.2 microduplicatie hebben.

Bij 16p11.2 microduplicaties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders. Ook is bekend dat veel mensen met deze microduplicatie daar helemaal geen klachten van hebben. Zij weten vaak niet dat zij de microduplicatie hebben, totdat zij een kind krijgen dat er wel last van heeft.

ONTWIKKELING

Motoriek

Sommige kinderen met een 16p11.2 microduplicatie die zijn beschreven in de medische literatuur leren later zitten, kruipen en lopen dan gebruikelijk. De leden van Unique leerden dit echter allemaal gewoon rond de leeftijd die daar voor staat. In de loop van de tijd is de motoriek van alle kinderen zo goed ontwikkeld, dat ze allerlei lichamelijke activiteiten kunnen doen.

Spraak en taal

Bij de 16p11.2 microdeleties is er vaak meer tijd nodig om te leren praten. Op een leeftijd tussen 16 maanden en 5 jaar gaan kinderen duidelijk woorden zeggen. Uiteindelijk leren alle kinderen praten, maar sommigen gebruiken gebaren of hulpmiddelen om te communiceren.

Leerproblemen

Soms is er een milde achterstand met leren. Onderwijs in kleine groepen en andere ondersteuning bij het leren kunnen helpen.

Gedrag

Soms zijn er bij 16p11.2 microduplicaties stemmingsstoornissen en gedragsproblemen. Vaak gaat het dan om ADHD. Waarschijnlijk zijn mensen met 16p11.2 microduplicaties gevoeliger om autisme, een autisme spectrum stoornis (aandoening die op autisme lijkt) of psychiatrische problemen te ontwikkelen.

Gewicht

Bij de 16p11.2 microduplicaties is er waarschijnlijk een neiging voor ondergewicht. Mensen hebben naar verhouding een lange lichaamslengte, maar een dun postuur.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 16p11.2 microduplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren aandoeningen

Soms zijn er aangeboren aandoeningen, zoals een aangeboren middenrifbreuk (dan zit er een gat in het middenrif), spleet in het gehemelte, problemen met de nieren of de urinewegen en afwijkingen van de borstkas of de wervelkolom. Het is nog niet duidelijk of deze aandoeningen door de 16p11.2 microduplicaties komen of dat het toeval is dat deze kinderen naast hun chromosoomafwijking ook een aangeboren aandoening hadden.

Epilepsie

Soms zijn er epilepsieaanvallen of kenmerken die op epilepsie lijken. Het lijkt erop dat mensen met een 16p11.2 microduplicatie een grotere kans hebben om epilepsie te krijgen

HOE ONTSTAAT HET?

Voor zover we nu weten, worden de meeste 16p11.2 microduplicaties van ouder op kind doorgegeven. Vaak heeft de ouder hier zelf geen of slechts milde verschijnselen van. 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

De website www.simonsvipconnect.org is een online community voor families die betrokken zijn bij 16p11.2 deleties en duplicaties, informatie over 16p11.2 duplicaties en een lijst met recente wetenschappelijke artikelen.



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 16p11.2 microduplications van Unique. De korte folder is gemaakt door 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.

