



18p deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 18p DELETIE?

Bij mensen met een 18p deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 18. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 18p deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 18p 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 18p deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er waren in 2008 bij Unique 51 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. In de medische literatuur zijn meer dan 150 personen beschreven.

Bij de 18p deleties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Bij kinderen met een 18p deletie kunnen voedingsproblemen voorkomen. Vaak is er sprake van hypotonie (lage spierspanning). Dan voelt het kind slap aan. Bij hypotonie kan het kind voedingsproblemen hebben. Ongeveer 1 op 5 kinderen van Unique had reflux. Dan vloeit er voedsel uit de maag terug in de slokdarm. Bij de 18p deleties kunnen spijsverteringsproblemen aanwezig zijn. Een veel voorkomend probleem is chronische constipatie (verstopping). Andere kinderen hebben last van diarree of dunne ontlasting. Veranderingen in het dieet of medicatie kan helpen bij het onder controle krijgen van het probleem.

Ongeveer 4 van de 5 kinderen met een 18p deletie is kleiner dan gemiddeld. De groeiachterstand ontstaat meestal na geboorte. Bijna 1 op 5 leden van Unique heeft een tekort aan groeihormoon. Een groeihormoonbehandeling kan helpen bij de groei.

Motoriek

Vaak is de ontwikkeling van de grove motoriek vrij normaal. Maar veel kinderen met een 18p deletie zijn traag in hun bewegingen. Bij anderen kan de hypotonie er toe leiden dat er enige vertraging is in het omrollen, zitten, kruipen en lopen. Meestal wordt rennen, huppelen en springen geleerd. Ook de fijne motoriek kan worden beïnvloed door de hypotonie. Het kind doet er vaak langer over om speeltjes vast te pakken of een beker vast te houden. Dit kan een vertraging geven in het zelf kunnen eten, zichzelf aan kunnen kleden en het zelf kunnen vasthouden van een pen. Speciaal groter bestek en bekertjes met handvatten kunnen helpen. Toch leren oudere kinderen en volwassenen minimaal een redelijk niveau van zelfzorgzaamheid.

Leren

Moeite met leren komt veel voor bij kinderen met een 18p deletie. Meestal zijn er lichte tot matige leerproblemen. Ongeveer de helft van de Unique kinderen gaat naar het speciaal onderwijs. De andere helft gaat naar gewoon onderwijs, daar wordt soms ondersteuning bij het leren gegeven. De meeste kinderen hebben enigszins moeite met lezen. Schrijven en tekenen leert het merendeel. Vaak is er een uitstekend geheugen.

Spraak en taal

Spraak en taal lijken meer hinder te ondervinden van de 18p deletie dan de niet-verbale vaardigheden. Meestal wordt begonnen met praten op een gemiddelde leeftijd van 3 jaar. Vaak is het taalbegrip duidelijk beter dan het taalgebruik. Een systeem met plaatjes of het leren van gebarentaal kan helpen bij de communicatie.

Gedrag

Er is weinig informatie over het gedrag in de medische literatuur. De informatie van Unique suggereert dat de meeste kinderen en volwassenen met een 18p deletie doorgaans rustig, lief en sociaal zijn. Maar ook moeilijk gedrag komt voor, zoals driftbuien en bijten, knijpen en krabben. Het zijn vaak gevoelige en verlegen mensen die niet makkelijk vrienden maken. Maar ook over vriendelijk gedrag tegenover vreemden wordt genoemd. Er zijn kinderen met heel rusteloos gedrag en met eindeloze energie. Het kind kan snel de aandacht verliezen en concentreren is moeilijk. Er zijn dikwijls slaapproblemen. Een aantal krijgt melatonine. Soms heeft het kind autisme of autistische kenmerken.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 18p deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hersenen

Bij een klein deel van de kinderen met een 18p deletie groeien de voorhersenen (voorstuk van de hersenen) niet goed naar voren en splitsen zich niet of niet voldoende in twee helften (hemisferen). Dit noemen we holoprosencefalie. Er is veel variatie in de ernst van deze aandoening. In het meest ernstige geval is een kind niet levensvatbaar en overlijdt het voor de geboorte. In minder ernstige gevallen kunnen er verschillende gevolgen zijn zoals een lipspleet, ogen die dicht bij elkaar staan, leerproblemen, vertraagde ontwikkeling en epilepsie.

Hart

Ongeveer 1 op 10 baby's wordt geboren met een hartafwijking. Er zijn verschillende hartaandoeningen beschreven. Bij alle kinderen met deze chromosoomafwijking is het van belang dat zij een onderzoek van hun hart krijgen door de kindercardioloog.

Zien

Ongeveer 8 op 10 (80%) van de Unique kinderen heeft problemen met zien. Het meest voorkomende is scheelzien. Een ander veel voorkomend probleem is verziendheid. Bijziendheid is ook beschreven. Beide kunnen opgelost worden met een bril. Een aantal is niet in staat om hun ogen volledig te openen (ptosis). Het kan problemen met zien geven wanneer het ooglid het oog deels blijft bedekken. Als het nodig is, kan ptosis verholpen worden met een operatie. Sommige kinderen worden geboren met staar. Het is van belang om regelmatig het zicht te onderzoeken bij een kind met een 18p deletie.

Horen

Kinderen met een 18p deletie hebben vaak oorontstekingen. Soms maakt dit dat er vocht ophoopt in het middenoor. Dit gaat meestal over als het kind ouder wordt. Maar geeft wel gehoorverlies in de periode die van belang is voor het leren van taal en spraak. Daarom kan het kind, als het vocht niet vanzelf verdwijnt, buisjes nodig hebben. Sommige mensen hebben zenuwgeleidingsdoofheid. Dan werkt het binnenoor of de gehoorzenuw niet goed. Het is belangrijk om het gehoor regelmatig te onderzoeken.

Handen en voeten

De handen kunnen afwijkingen hebben. De vingers kunnen kort en taps toelopend zijn en soms kromt de vijfde vinger naar binnen. De handen kunnen ook breed en kort zijn. Over het algemeen heeft dit weinig invloed op de functie van de handen, maar het kan wel problemen geven met de fijne motoriek.

Bijna de helft van de kinderen uit het Unique onderzoek had een afwijking aan de voeten. Het kan gaan om: kleine voeten met overlappende tenen of met een ongebruikelijk grote ruimte tussen de eerste en tweede teen, klompvoeten en platvoeten. Soms zijn speciale corrigerende schoenen of operaties nodig.

Skelet

Problemen met het skelet kunnen zich voordoen bij mensen met een 18p deletie. Soms ontstaat een zijwaartse verkromming van de ruggengraat (scoliose). Het ontwrichten van de heup kan voorkomen bij 1 op 10 (10%) van de mensen.

Astma

Ongeveer een vijfde van de Unique kinderen had astma. Dit was meestal vrij licht en het verdween naar mate ze ouder werden.

Infecties

Sommige kinderen met een 18p deletie hebben een verminderde weerstand tegen infecties. Een verklaring hiervoor is dat er soms te lage hoeveelheden IgA (immunoglobuline A) zijn. IgA speelt een belangrijke rol in de bescherming van het lichaam tegen infecties die het lichaam binnendringen via de slijmvliezen (neus, ogen, longen en darmen). Bijna een vijfde van de Unique kinderen heeft een laag IgA. Meestal wordt dit onder controle gehouden door infecties meteen te bestrijden.

Schildklier

Problemen met de schildklier kunnen voorkomen. Schildklierhormonen reguleren verschillende lichamelijke functies, waaronder de snelheid van de hartslag en hoe snel calorieën verbrand worden. Ongeveer 1 op 10 (10%) de mensen in Unique heeft een minder actieve schildklier (hypothyreoïdie).

Gehemelte

Een lipspleet en/of gehemeltespleet komt volgens de literatuur redelijk veel voor bij een 18p deletie. Maar dit komt niet overeen met het onderzoek van Unique: slechts 1 van 17 kinderen is geboren met een gehemeltespleet. Wat vaker voorkomt is een hoog gehemelte, dit werd bij ongeveer een vijfde gevonden.

Amandelen

Ongeveer 30% van de kinderen uit het Unique onderzoek heeft ongebruikelijk grote amandelen. In de meeste gevallen was het nodig om ze te verwijderen.

Geslachtsdelen

Kleine afwijkingen aan de geslachtsdelen komen vaak voor bij baby's met chromosomale afwijkingen, het meest bij jongetjes. Onder andere het niet indalen van de zaadballetjes en een plasgaatje dat niet aan het uiteinde van de penis zit komen voor. Een kleine penis is ook gerapporteerd. De geslachtsdelen van meisjes worden minder beïnvloed.

Gebit

Sommige kinderen hebben één snijtand die midden in het bovengebit zit (in plaats van 2). Dit heeft te maken met de holoprosencefalie die voor kan komen bij een 18p deletie. In de medische literatuur wordt vaak gerapporteerd dat de tanden van slechte kwaliteit zijn. Een onderzoek naar cariës onder mensen met 18p- wees echter uit dat het risico ongeveer even hoog was als voor mensen zonder een 18p deletie. Het Unique onderzoek liet zien dat een op de drie kinderen een of meer tanden missen, bijna de helft heeft scheefstaande tanden en 20% had veel gaatjes. Door al deze zaken is geregelde en goede tandheelkundige zorg is van belang.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 18p 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 bepaalde chromosomen waardoor een 18p deletie bij het kind makkelijker kan ontstaan. Er zijn enkele ouders bekend die de 18p deletie hebben doorgegeven aan het kind. 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 2016



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 18p deletions van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen (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.

