



# 20q13.33 deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS EEN 20q13.33 DELETIE?

**Bij mensen met een 20q13.33 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek q13.33 op chromosoom 20. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 20q13.33 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 20q13.33 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 20q13.33 deletie. De folders is gebaseerd op de Engelse folder van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In 2015 zijn in de medische literatuur 29 personen beschreven met deze deletie.

Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met een 20q13.33 deletie, zijn nog niet alle effecten bekend. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon.

---

## ONTWIKKELING

### Motoriek

Kinderen met een 20q13.33 deletie hebben soms een achterstand in de ontwikkeling van de motoriek. Van 7 kinderen is hierover informatie beschikbaar. Zes van hen konden zelf zitten op een leeftijd tussen 6 en 21 maanden. Leren lopen ging tussen 15 maanden en 3 jaar en 3 maanden.

### Spraak

Bij de 20q13.33 deleties zijn er verschillen in de spraakontwikkeling. Soms is er een lichte achterstand in de spraakontwikkeling. Sommige kinderen praten (nog) niet of kunnen enkele woorden zeggen.

### Leren

Er kan sprake zijn van leerproblemen. Soms zijn er milde leermoeilijkheden. Maar een aantal kinderen heeft een ernstige verstandelijke beperking.

## Gedrag

Van 6 kinderen is het gedrag beschreven. Een kind was hyperactief en maakte soms dingen kapot. Een ander kind was angstig en verlegen. Verder maakte een aantal kinderen weinig contact met de omgeving of vertoonde steeds hetzelfde gedrag. Autistische kenmerken zijn bij een aantal kinderen beschreven.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 20q13.33 deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Hoofd en hersenen

Een vrij groot deel van de kinderen met een 20q13.33 deletie heeft epilepsie en/of stuipen. Vaak groeiden ze er over heen. Meestal waren de epilepsie aanvallen en/of stuipen goed te behandelen met medicijnen.

### Handen, voeten en skelet

Bij 4 kinderen zijn afwijkingen aan de handen, voeten en/of armen gemeld. Het ging om kromme tenen, een onderontwikkeling van de botjes in de vingers en tenen, klompvoeten, een rechter heupkop die niet goed in de heupkom zat, korte onderbenen en een kuiltje in de onderrug. Soms zijn er afwijkingen van het skelet.

### Maagdarmstelsel

Afwijkingen aan het maagdarmstelsel worden niet veel beschreven bij de 20q13.33 deleties. Gemelde problemen zijn een verbinding tussen de slokdarm en luchtpijp, een niet goed aangelegde slokdarm en chronische verstopping.

### Zien

Er zijn 5 kinderen met oogafwijkingen beschreven: blindheid, scheelzien, verziendheid, wiebelogen (nystagmus) en wat hangende oogleden (ptosis).

### Hart

Bij 3 kinderen zijn hartafwijkingen gevonden. Het ging om 2 gaatjes tussen de linker- en rechterkamer van het hart, een afwijking van de aorta (de grote lichaamsslagader) en een gaatje tussen de linker- en rechterkamer en –boezem en verkeerde aansluiting van de grote bloedvaten van en naar het hart.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 20q13.33 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. Er is één familie bekend waarbij de 20q13.33 deletie van ouder op kind werd doorgegeven. In een andere familie zou de vader de deletie hebben doorgegeven aan zijn zoon. 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 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 folder 20q13.33 deletions van Unique. Deze folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaike Haadsma (Erfocentrum), 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.

