



22q13 Deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 22q13 DELETIE?

Bij mensen met een 22q13 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 22. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met deze aandoening. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 22q13 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 22q13 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 72 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. Over de hele wereld zijn meer dan 500 personen bekend met een 22q13 deletie.

Bij de 22q13 deleties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Voedingsproblemen komen regelmatig voor. De lage spierspanning, die regelmatig voorkomt bij baby's met een 22q13 deletie, kan maken dat het kind zwak zuigt en moeilijk slikt. Een aantal baby's had reflux, waarbij voedsel van de maag terugvloeit in de slokdarm. Het kan helpen om bijvoorbeeld het drinken in kleinere porties aan te bieden en het kind dan rechtop te houden. Soms zijn bijvoorbeeld voedselverdikkers of maagzuurremmers nodig. Na de babyfase blijkt er niks mis met de eetlust.

De meerderheid van de kinderen heeft een normaal groeipatroon. Zelfs een derde heeft een versnelde groei gehad. De informatie van Unique laat zien dat kinderen meestal lang en dun zijn.

Motoriek

Dikwijls is er een vertraging in het bereiken de mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Vaak komt dit door een lage spierspanning (hypotonie). Dan voelt een kind slap aan. De kinderen kunnen gemiddeld rond de 15-18 maanden zitten, en lopen met 33-34 maanden. Fysiotherapie en hulpmiddelen kunnen helpen. De meeste kinderen leren uiteindelijk om te rennen, springen, gooien, vangen en klimmen. De hypotonie zorgt er ook voor dat kinderen meer tijd nodig hebben voor de ontwikkeling van de fijne motoriek. Het kind kan baat hebben bij speciaal bestek, bekertjes met oren en hulp van een ergotherapeut (leert aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren).

Spraak en taal

Kinderen beginnen meestal op de gebruikelijke leeftijd te brabbelen en gaan ook beginnen met woordjes zeggen, maar ze dit meestal weer verliezen. Intensieve logopedie en training in communicatie vaardigheden helpen een beetje. Maar veel kinderen hebben ernstige spraakproblemen. Soms praat een kind helemaal niet. Velen begrijpen taal beter dan dat ze zich er in kunnen uitdrukken. Een kleine minderheid kan in zinnen praten.

Leren

Kinderen met een 22q13 deletie hebben meestal moeite met leren. Een klein aantal heeft weinig leerproblemen. De meeste kinderen hebben veel baat bij vroege interventieprogramma's en een speciale leeromgeving. Ze moeten hun verworven vaardigheden de hele tijd blijven herhalen, anders vergeten ze deze weer.

Gedrag

De meeste kinderen met een 22q13 deletie zijn vrolijk en sociaal. Ze zijn daarnaast, net als andere kinderen met een communicatieprobleem, kwetsbaar voor frustraties. Verder is gedrag dat binnen het autismespectrum valt een duidelijk kenmerk. De informatie van Unique laat zien dat ervaring is dat ongeveer een kwart een autisme spectrum stoornis heeft. Verder maakt drie kwart ook stereotiepe, herhalende bewegingen maakt of wappert met de handen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 22q13 deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epilepsie

Epilepsie komt voor bij ongeveer een derde van de kinderen. Meestal is de epilepsie met medicijnen goed onder controle te houden.

Hart

Minder dan een vijfde van de Unique baby's had een hartprobleem. Meestal ging het om relatief kleine problemen.

Zweeten

Meer dan 7 op de 10 kinderen met een 22q13 deletie in het Unique onderzoek, zweet niet genoeg.

Nieren en urinewegen

Nierproblemen kunnen voorkomen. Ongeveer 3 op 10 Unique kinderen hadden nierproblemen, vooral vergrote nieren en/of veelvuldige urineweginfecties.

Ogen

Bij een deel is de ontwikkeling van het kunnen focussen van de ogen en het kunnen volgen van een voorwerp door de ogen vertraagd. Ongeveer een vijfde heeft een lui oog of ziet scheel. Geen diepte kunnen zien en bijziendheid is ook beschreven.

Oren

Er kan sprake zijn van gehoorproblemen. Een aantal kinderen heeft last van regelmatig terugkerende oorontstekingen. Vier op de 10 kinderen hadden vochtophoping in het middenoor (een zogeheten lijmoor) of middenoorontstekingen. Als het lijmoor aanwezig blijft, kunnen trommelvliesbuisjes geplaatst worden.

Voeten

Bij meer dan 7 op de 10 Unique kinderen was er sprake van dunne en slecht gevormde teennagels. In de loop van de tijd worden de nagels sterker (Phelan 2008; Unique). Verder heeft een flink aantal platvoeten. Soms waren inlegzooltjes of speciale schoenen nodig. Bij enkele kinderen zijn de tenen – voor een deel – met elkaar vergroeid.

Overgeven

Sommige kinderen hebben regelmatig last van aanvallen van overgeven, wat kan leiden tot uitdroging, lethargie en hoofdpijn. Soms is dit zo ernstig dat ze via een infuus extra vocht moeten krijgen en (in extreme gevallen) worden opgenomen in een ziekenhuis.

Afweer

Ook is beschreven dat bij 12% van de mensen een afwijking van de afweer heeft. De afweer beschermt het lichaam tegen ziekteverwekkers.

Tanden

Het niet mooi op elkaar aansluiten van bovenkaak en onderkaak komt vaak voor bij kinderen met een 22q13 deletie.

Slaap

Meer dan de helft heeft slaapproblemen. Het ging bijvoorbeeld om buitensporige slaperigheid overdag of problemen met in slaap vallen of in slaap blijven. Een kleine minderheid kreeg medicijnen.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 22q13 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 22q13 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
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 folder Phelan-McDermid syndrome (22q13 deletions) van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen, 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.

