



# 2p16.3 (*NRXN1*) deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT ZIJN 2p16.3 (*NRXN1*) DELETIES?

**Bij mensen met een 2p16.3 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek p16.3 op chromosoom 2. Een andere naam is 2p16.3 (*NRXN1*) deleties. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 2p16.3 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met zo'n deletie syndroom 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 het of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 25 mensen bekend met deze deletie.

De 2p16.3 (*NRXN1*) deleties kunnen tot verschillende kenmerken leiden. Niet iedereen heeft die kenmerken en ook de mate waarin verschilt.

---

## ONTWIKKELING

### Motoriek

Bij de 2p16.3 (*NRXN1*) deleties kan het langer duren voordat het kind kan zitten, kruipen en lopen. Los kunnen zitten wordt geleerd op een leeftijd tussen 6 en 18 maanden en leren lopen tussen 10 maanden en 3 jaar. Ook er meer tijd nodig zijn voor de ontwikkeling van de fijne motoriek. De vertraagde ontwikkeling van de motoriek kan samenhangen met een lage spierspanning. Vaak verbetert dit met fysiotherapie.

### Spraak en communicatie

Dikwijls is er een achterstand in de spraak- en taal ontwikkeling. Kinderen gingen hun eerste woorden zeggen toen ze 6 maanden tot 6 jaar oud waren. Sommigen gebruiken gebaren, plaatjes en/of computers om te communiceren. Logopedie kan ondersteuning bieden.

## Leren

Bij de 2p16.3 (*NRXN1*) deleties komen meestal leerproblemen voor. Vaak is er ondersteuning bij het leren nodig.

## Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen met een 2p16.3 (*NRXN1*) deletie vrolijk, lief en sociaal. Enkelen hebben een autisme spectrum stoornis of ADHD. Er bestaat een verhoogde kans op het ontwikkelen van schizofrenie of de ziekte van Alzheimer (dementie).

## Wat zijn de vooruitzichten?

Mensen met een 2p16.3 deletie die verder lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Maar uit een onderzoek blijkt dat 3 van meer dan 100 mensen met deze deletie in de loop van de tijd achteruit gingen.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 2p16.3 (*NRXN1*) deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Epilepsie

Bij de 2p16.3 (*NRXN1*) deleties is er vaker epilepsie.

### Overbeweeglijke gewrichten

Sommige mensen hebben overbeweeglijke gewrichten.

### Handen en voeten

De handen en voeten kunnen wat anders gevormd zijn.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Soms ontstaat een 2p16.3 (*NRXN1*) deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders normale chromosomen. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Ook zijn er enkele ouders die de 2p16.3 (*NRXN1*) deletie aan hun kind hebben doorgegeven. 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 2p16.3 (NRXN1) deletions van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaike 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.

