



3q29 Deleties en microdeleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 3q29 DELETIE OF MICRODELETIE?

Bij mensen met een 3q29 deletie of microdeletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 3. 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 3q29 deletie of microdeletie 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 3q29 deletie of microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er waren in 2013 bij Unique 32 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. In de medische literatuur zijn ongeveer 36 personen beschreven.

Bij de 3q29 deleties of microdeleties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Bij sommige baby's zijn er voedingsproblemen, meestal omdat ze te zwak zuigen om voldoende te drinken. De informatie van Unique laat zien dat deze problemen meestal niet ernstig zijn en niet lang duren. Moeders en kinderen hebben wel ondersteuning nodig om (borst)voeding goed op gang te brengen en bij de overgang naar vast voedsel.

Het is onduidelijk of er gevolgen zijn voor de groei. Meestal is er bij de geboorte een normaal gewicht voor de duur van de zwangerschap. De effecten op lichaamsbouw zijn onduidelijk, maar het lijkt erop dat kinderen en volwassenen neigen naar klein en slank.

Motoriek

Meestal is er waarschijnlijk een milde vertraging in de motorische ontwikkeling. Kinderen leren gemiddeld los zitten tussen 7 en 9 maanden en lopen na 16 maanden tot 3 jaar. Soms is de manier van lopen wankel. Fysiotherapie en ergotherapie kunnen helpen bij de motorische ontwikkeling. (Ergotherapie zijn aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren.) De informatie van Unique wijst erop dat de er met de ontwikkeling van de fijne motoriek meestal niets aan de hand is.

Leren

Er zijn kinderen die het gewone basisonderwijs kunnen volgen, soms met enige ondersteuning en volwassenen die een universitaire opleiding hebben afgerond. Er zijn ook personen met een matige verstandelijke beperking. De meeste mensen vallen hier ergens tussenin: dus milde tot matige leerproblemen. Uit de informatie van Unique komt naar voren dat er soms sprake is van dyslexie of concentratieproblemen.

Spraak en taal

Als een kind langzamer leert, gaat het doorgaans ook later praten en heeft het een kleinere woordenschat. Een kind met een 3q29 deletie die gemiddeld leert, heeft meestal niet meer tijd nodig voor de spraak- en taalontwikkeling. De eerste woordjes worden gebruikt op de leeftijd van 17 maanden tot ruim in het derde jaar. Gebruik van zinnen is gevonden tussen de drie en zeven jaar, maar niet alle kinderen komen zover.

Gedrag

Kinderen met een 3q29 microdeletie kunnen lief, vrolijk en communicatief vaardig zijn. Maar net als andere jonge kinderen, zijn ze soms driftig en opgewonden. Het hebben van een 3q29 deletie lijkt de kans op moeilijkheden met sociale relaties en communicatie te vergroten. Ongeveer een derde van de kinderen met een 3q29 microdeletie heeft in het gedrag kenmerken die passen bij autisme, neiging tot autisme of Asperger syndroom. (Asperger syndroom lijkt op autisme. Maar het kind heeft meestal geen problemen met leren en taal.) Ook lijkt er steeds meer bewijs te komen dat er een verband is tussen de 3q29 microdeleties en psychiatrische aandoeningen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 3q29 deletie of microdeletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hoofdomtrek

Vijf tot 6 op de 10 kinderen met een 3q29 microdeletie heeft een kleine hoofdomtrek. Dit kan vanaf de geboorte zijn. Het hoofd kan ook bij de geboorte normaal zijn, maar na de geboorte langzamer groeien dan de rest van het lichaam. Bij sommige kinderen is er bij de geboorte niet een kleine hoofdomtrek, maar is het hoofd juist groter dan gemiddeld.

Hart

Een klein deel van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking. De meest voorkomende hartafwijking is een doorgang tussen de aorta en de longslagader die niet vanzelf sluit na de geboorte zoals gebruikelijk is. Soms gaat het om een opening in de wand tussen de twee bovenste hartkamers of een vernauwing van een van de bloedvaten die van het hart afleiden.

Schisis

Vijf kinderen werden geboren met een gehemelt spleet. Bij 3 van hen was ook sprake van een lipspleet. De 2 andere kinderen hadden een spleet in het zachte deel aan de achterkant van het gehemelte.

Skelet

Een aantal kinderen heeft een bijzondere vorm van de borst of de ruggengraat gezien. Het gaat dan om een trechterborst, een kippenborst, of een kromming in de ruggengraat (scoliose).

Keel, neus en oren

Sommige kinderen hebben veelvuldig oorontstekingen of zijn erg kwetsbaar voor luchtweginfecties en longontstekingen. Sommige kinderen genezen lastig van alledaagse ziektes zoals hoesten of een verkoudheid.

Handen en voeten

Sommige kinderen hebben afwijkend gevormde handen en voeten. Bij de handen gaat het om lange, taps toelopende vingers, naar binnen krommende vingers, of een zijwaartse kromming van de pink. Twee kinderen hadden een vlies tussen de tenen. Kleine, onvolgroeide nagels zijn bij twee personen beschreven.

Vooruitzichten

De meeste mensen met een 3q29 microdeletie hebben geen ernstige aangeboren afwijkingen, daarom lijkt de levensverwachting normaal. Bovendien weten we dat bij enkele volwassenen de diagnose pas werd gesteld nadat bij een van hun kinderen of kleinkinderen de diagnose 3q29 microdeletie werd gesteld. Een punt van belang is wel dat bij sommige volwassenen sprake is van ernstige problemen met de geestelijke gezondheid.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 3q29 deletie of microdeletie 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 3q29 deletie of microdeletie bij het kind makkelijker kan ontstaan. Er zijn enkele ouders bekend die de 3q29 deletie of microdeletie 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 3q29 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.

De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

