



# 7q11.23 duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT ZIJN 7q11.23 DUPLICATIES?

Mensen met een 7q11.23 duplicatie hebben erfelijk materiaal op plek q11.23 op chromosoom 7 te veel (duplicatie). In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 7q11.23 duplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 7q11.23 duplicatie 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 hier meer [www.erfelijkheid.nl/content/dna-genen-en-chromosomen](http://www.erfelijkheid.nl/content/dna-genen-en-chromosomen).

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 7q11.23 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Er zijn in de medische literatuur ongeveer 50 personen beschreven met een 7q11.23 duplicatie. Bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, waren in 2013 21 leden met een 7q11.23 duplicatie. De leeftijd van deze leden liep uiteen van een peuter tot een volwassene van 20 jaar.

Bij de 7q11.23 duplicaties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin ze tot uiting komen verschilt van persoon tot persoon.

---

## ONTWIKKELING

### Voeding

Soms zijn er bij de 7q11.23 duplicaties voedingsproblemen zoals gastro-oesofageale reflux (dan komt er voedsel vanuit de maag terug naar de slokdarm). Ook komt vaker verstoppingen voor. Sommige kinderen hadden moeite met zuigen en slikken vanwege een gehemelsespleet (schisis). Dit verdween vaak na de operatie.

### Groei

Sommige kinderen met deze duplicatie hebben mogelijk een achterblijvende lengtegroei.

### Leren

In de meeste gevallen zijn er milde tot matige leermoeilijkheden. Sommigen hebben een gemiddelde intelligentie. Bij leerproblemen is vaak ondersteuning op school nodig. Kinderen met een 7q11.23 duplicatie hebben een goed geheugen en meestal een goed ruimtelijk inzicht.

## Motoriek

Bij 7q11.23 duplicaties verloopt de motorische ontwikkeling soms als ieder ander. Vaak duurt het echter wat langer om te leren kruipen en lopen. Dit kan komen omdat de spierspanning wat lager is (hypotonie) en omdat er problemen met het evenwicht kunnen zijn. Zitten lukt meestal tussen 6 en 15 maanden en lopen tussen de 12 maanden en 2 jaar en 2 maanden. Op schoolleeftijd kunnen de meeste kinderen wel zelf eten en zichzelf uit- en aankleden. Hoewel het wat langer kan duren voordat ze leren knippen, tekenen en schrijven, lukt dat de meesten binnen de gemiddelde tijd.

## Spraak en taal

Waarschijnlijk ontwikkelt de spraak en taal zich langzamer. In eerste instantie duurt het langer voordat er duidelijk gepraat kan worden. Alle oudere kinderen en volwassenen kunnen echter praten en de meesten spreken in zinnen. Gebaren en logopedie kunnen helpen.

## Gedrag

Jonge kinderen met een 7q11.23 duplicatie kunnen kenmerken hebben van een autisme spectrum stoornis (aandoeningen die verwant zijn aan autisme) lijkt met elkaar overeen te komen. Het ging dan bijvoorbeeld om steeds dezelfde bewegingen maken, dezelfde woorden gebruiken, gedrag steeds herhalen en dingen erg willen ordenen. Ook is er vaker sprake van angststoornissen zoals sociale angst, angst voor vreemden en verlatingsangst.

## Uiterlijk

Mensen met deze duplicatie kunnen enkele opvallende uiterlijke kenmerken hebben zoals rechte wenkbrauwen, een hoge, brede neus en mogelijk wat diepliggende ogen, een kort philtrum ('sleuf of snotgootje') tussen de bovenlip en de neus, een dunne bovenlip en een breed vooruitstekend voorhoofd. Mogelijk is er soms een lichte asymmetrie van het gelaat (dan is het gezicht niet helemaal gelijk aan beide kanten) en kan het de omtrek van het hoofd groot zijn (macrocefalie).

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 7q11.23 duplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Aangeboren hartaandoeningen

Er zijn bij 7q11.23 duplicaties vaker aangeboren hartaandoeningen, zoals een VSD. VSD is de afkorting van ventrikel septum defect; een gat in de wand die het hart in tweeën verdeelt. Soms is een operatie nodig om dit te sluiten.

### Epilepsie

Af en toe is er sprake van epilepsie. Vaak is de epilepsie goed te behandelen.

### Zien

Soms zijn er oogproblemen. Het kan gaan om scheelzien of verziendheid. Sommige kinderen zien wazig of kunnen de ogen zich niet goed (naar buiten) bewegen. Meestal biedt een bril uitkomst.

## Horen

Bij enkelen komt tijdelijk gehoorverlies door een lijmoor voor. Dan blijft er te veel vloeistof in het middenoor zitten. Dit kan verholpen worden door buisjes.

## Schisis

Sommige kinderen met een 7q11.23 duplicatie hebben een spleet in de lip en/of verhemelte (schisis). Hierdoor kunnen er problemen met de voeding en spraak zijn. Door een operatie waarbij de schisis gesloten wordt, worden deze problemen vaak minder.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 7q11.23 duplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze duplicatie wordt veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms wordt de 7q11.23 duplicatie van ouder op kind 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  
[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  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

Polikliniek Dysmorfologie LUMC  
<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 7q11.23 duplication syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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.

