



8p23 deletie syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET 8p23 DELETIE SYNDROOM?

Bij mensen met het 8p23 deletie syndroom ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek p23 op chromosoom 8. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met het 8p23 deletie syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met het 8p23 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.

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 8p23 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Er zijn meer dan 70 mensen in de medische literatuur bekend met deze aandoening. Bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, zijn 63 mensen bekend met deze deletie. Deze leden hebben een leeftijd tussen de 0 en 20 jaar.

De kenmerken van de 8p23 deleties zijn erg verschillend. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Soms zijn er bij 8p23 deleties voedingsproblemen.

Bij de geboorte zijn de kinderen vaak klein en te licht van gewicht. De groei verloopt uiteindelijk normaal.

Leerproblemen

De meeste kinderen met een 8p23 deletie hebben milde leerproblemen. Maar velen hebben een goed geheugen. Het merendeel leert schrijven en tekenen.

Motoriek

Regelmatig duurt het bij 8p23 deleties iets langer voordat kinderen zich leren voortbewegen. Tussen de 5 en 16 maanden gaan ze zitten. Gemiddeld was dit op een leeftijd van 8,5 maand. Kruipen lukte tussen de 6 maanden en twee jaar, met een gemiddelde van 19 maanden. Vaak helpt fysiotherapie hierbij. Uiteindelijk leren de meeste kinderen rennen, springen, klimmen, gooien en vangen. Regelmatig zijn er problemen met de fijne motoriek.

Spraak en taal

Kinderen met een 8p23 deletie gaan laat praten. Tegen de tijd dat ze naar school gaan is de achterstand echter meestal ingehaald en kunnen ze ingewikkelde zinnen maken. Een systeem om te communiceren met plaatjes, gebarentaal en spraaktherapie kunnen helpen.

Gedrag

Veel kinderen met een 8p23 deletie zijn vrolijk, sociaal en lief. Ze kunnen soms gedragsproblemen hebben, zoals: hyperactiviteit, agressiviteit en vernielend gedrag. Soms helpen opvoedtechnieken en medicijnen. Vaak verdwijnen de gedragsproblemen bij het ouder worden.

Wat is het vooruitzicht?

Meestal is de gezondheid goed. Wel kunnen de hartaandoeningen die vaak bij een 8p23 deletie voorkomen, gevolgen hebben voor de levensduur. Als de kinderen geen ernstige hartaandoeningen hebben, is de levensverwachting waarschijnlijk normaal. Er zijn een aantal volwassenen bekend met zo'n deletie.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het 8p23 deleties syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren hartaandoeningen

Regelmatig zijn er aangeboren hartaandoeningen. Soms gaat het om een ingewikkelde hartaandoening. Hartaandoeningen die voorkomen zijn een gat in het tussenschot dat het linkerdeel van het rechterdeel van het hart scheidt en een bepaalde hartklep die niet goed werkt.

Aangeboren middenrifbreuk

Soms is er sprake van een aangeboren middenrifbreuk. Dan zit er een gat in het middenrif; dat is de spier tussen buikholte en borstkas. Hierdoor kunnen de organen uit de buik in de borstholte terecht komen. Daardoor kunnen het hart en de longen zich soms minder goed ontwikkelen. Vaak moet het gat met behulp van een operatie gesloten worden.

Gehemelte

Soms komt een hoog of een gespleten gehemelte voor. Dit kan bijdragen aan voedingsproblemen.

Ademhaling

Een aantal kinderen van Unique met een 8p23 deletie heeft astma. Vaak is de astma bij kinderen met een 8p23 deletie mild en nemen de klachten af bij het opgroeien.

Huid

Eczeem komt soms ook voor bij kinderen met een 8p23 deletie. Verzachtende crèmes kunnen helpen.

Zien

Meer dan de helft van de mensen heeft problemen met zien. Scheelzien (strabisme) en verziendheid werden het vaakst genoemd en ook bijziendheid komt voor.

Voeten

Bij mensen met een 8p23 deletie zijn de voeten dikwijls niet helemaal goed gevormd. Soms zijn er bijv. platvoeten, staan de voeten naar binnen, overlappen de tenen elkaar of zijn ze aan elkaar gegroeid. Soms zijn steunzolen of ondersteunende schoenen nodig.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 8p23 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 van de chromosomen waardoor een 8p23 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 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 8p23 deletion 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.

