



Interstitiële deleties 8p inclusief 8p12



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN INTERSTITIËLE DELETIE 8p INCLUSIEF 8p12?

Bij een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12 ontbreekt er een stukje van chromosoom nummer 8. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze chromosoomafwijking 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 interstitiële deletie 8p inclusief 8p12. De folder is gebaseerd op de Engelse folder van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In 2015 zijn in de medische literatuur 17 personen beschreven met deze chromosoomafwijking. Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met deze chromosoomafwijking zijn nog niet alle effecten bekend.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

De medische literatuur beschrijft dat 3 kinderen met een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12 voedingsproblemen hadden en/of te weinig aankwamen in gewicht. Twee hadden een lage spierspanning (hypotonie). Dan voelt het kind slap aan. Bij iets minder dan de helft was sprake van een groeiachterstand.

Motorische en verstandelijke ontwikkeling

Meestal is er sprake van een achterstand in de motorische en/of verstandelijke ontwikkeling. Soms is die mild en soms ernstig. Eén volwassen man had een intelligentie zoals ieder ander. Van een meisje van 2,5 jaar is bekend dat ze zat bij 14 maanden, kroop bij 15 maanden en haar eerste woorden op een leeftijd van 22 maanden sprak.

MEDISCHE PROBLEMEN

Aangeboren aandoeningen

Kinderen met een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hereditaire sferocytose

Negen van 17 personen die beschreven zijn in de medische literatuur hadden hereditaire sferocytose. Dit is een aangeboren afwijking van de rode bloedcellen die o.a. kan leiden tot bloedarmoede, geelzucht en een vergroting van de milt. Bij 3 kinderen die regelmatig bloedtransfusies kregen vanwege de hereditaire sferocytose is de milt uiteindelijk verwijderd. Toen dat gebeurd was, ging de bloedarmoede over.

Hypogonadotroop hypogonadisme

Van 5 personen uit de medische literatuur is bekend dat ze hypogonadotroop hypogonadisme hebben. Bij hypogonadotroop hypogonadisme stimuleren de hersenen de zaadballen en eierstokken onvoldoende om geslachtshormonen te produceren. Dan komt de puberteitsontwikkeling niet op gang. Veel mensen met hypogonadotroop hypogonadisme kunnen in de puberteit komen door het toedienen van hormonen.

Hart

Meestal is er niets aan de hand met het hart bij de interstitiële deleties 8p inclusief 8p12. Bij 4 was sprake van een hartafwijking. Eén vrouw had een open ductus Botalli (een korte vaatverbinding tussen de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt) en de grote lichaamsslagader (aorta) en deze moet na de geboorte spontaan dicht groeien). Bij één jongen was sprake van een gaatje tussen de linker- en rechterkamer en de linker- en rechterboezems. Van de overige 2 kinderen is verder geen informatie gegeven over de hartafwijking.

Zien en horen

In de medische literatuur is beschreven dat iets minder dan de helft een oogafwijking heeft. Het ging om wiebelogen (nystagmus) of scheelzien (strabisme). Bij 3 kinderen werden naast deze oogafwijkingen ook aandoeningen aan de oogzenuw beschreven.

Gehoorproblemen lijken niet vaak voor te komen. Eén jongen van 12 jaar heeft waarschijnlijk zowel geleidingsdoofheid als zenuwdoofheid. Bij geleidingsdoofheid worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoor geleid. Bij zenuwdoofheid werkt het binnenoor of de gehoorzenuw niet goed. Zenuwdoofheid is blijvend. Bij een andere jongen was sprake van geleidingsdoofheid door vergroeiing van de gehoorbeentjes.

Wat zijn de vooruitzichten?

Mensen met een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12 die verder lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Er zijn 3 volwassenen beschreven in de medische literatuur.

HOE ONTSTAAT HET?

Bijna altijd ontstaat een interstitiële deletie 8p inclusief 8p12 nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze chromosoomafwijkingen worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Er is één ouder beschreven die de chromosoomafwijking doorgaf aan de kinderen. Ook is er een ouder bekend met een normaal chromosomenpatroon die in een klein deel van de eicellen of zaadcellen de deletie had en deze doorgaf aan twee kinderen. 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 Interstitial deletions 8p including 8p12 van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaike Haadsma (Erfocentrum), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

