



Xq28 duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN Xq28 DUPLICATIE?

Bij mensen met een Xq28 duplicatie zit er een extra stukje erfelijk materiaal op het X-chromosoom. In deze folder vindt u een overzicht van de kenmerken bij mensen met een Xq28 duplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een Xq28 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 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 Xq28 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en, gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 10 jongens en mannen bekend met een Xq28 duplicatie. In totaal zijn ongeveer 60 mensen met deze chromosoomafwijking beschreven.

De gevolgen van een Xq28 duplicatie zijn per persoon anders. De hieronder genoemde kenmerken komen vaak voor. Maar een jongen met een Xq28 duplicatie hoeft niet al deze kenmerken te hebben. Meestal hebben meisjes met een Xq28 duplicatie hier geen last van.

ONTWIKKELING

Voeding

Sommige Dikwijls komen er na de geboorte voedingsproblemen voor. Soms komt een baby niet voldoende aan in gewicht. Ook een lange spierspanning draagt bij aan de voedingsproblemen. Lage spierspanning noemen we ook wel hypotonie. Dan voelt een baby slap aan.

Motoriek

Bij de Xq28 duplicatie is er meer tijd nodig om de mijlpalen in de motorische ontwikkeling te bereiken. Soms is er ondersteuning bij nodig. Een van de redenen voor de achterstand in de motorische ontwikkeling is hypotonie. Door de hypotonie kan het ook langer duren voordat kinderen speelgoed en bekers vast kunnen houden (fijne motoriek). Bij het opgroeien wordt de hypotonie vaak minder. Maar tijdens de tienerjaren ontstaat bij jongens met de Xq28 duplicatie vaak hypertonie (spasticiteit)

Fysiotherapie en ergotherapie kunnen helpen bij de ontwikkeling van de motoriek. Ergotherapie is ondersteuning en aanpassingen bij dagelijkse en schoolse vaardigheden.

Leren, spraak en taal

De meeste jongens met een Xq28 duplicatie hebben ernstige tot zeer ernstige leerproblemen. Vanaf jonge leeftijd is gerichte ondersteuning bij het leren en/of speciaal onderwijs zinvol. Jongens met een Xq28 duplicatie beginnen later met praten of ze leren niet praten. Enkele kinderen spreken een beetje. Soms gebruiken ze gebaren, gezichtsuitdrukkingen en klanken om duidelijk te maken wat ze willen en hoe ze zich voelen. Kinderen kunnen baat hebben bij logopedie om te leren communiceren.

Gedrag

Over het algemeen zijn jongens met een Xq28 duplicatie rustig, vrolijk en sociaal. Maar ze kunnen net als andere kinderen met communicatieproblemen gevoelig zijn voor frustratie. Soms is er gedrag dat bij een autisme spectrum stoornis past. Enkele jongens hebben soms stemmingsproblemen en vertonen agressief gedrag.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een Xq28 duplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Afweer

Jongens met een Xq28 duplicatie zijn waarschijnlijk gevoeliger voor infecties. Vooral steeds terugkerende infecties van de luchtwegen komen voor, zo blijkt uit bepaald onderzoek. Maar uit ander onderzoek blijkt dit niet. Misschien is een oorzaak voor de verhoogde gevoeligheid voor luchtweginfecties dat er vaker reflux en slikproblemen zijn of dat sommige jongens minder IgA antistof hebben. Bij reflux komt er voedsel vanuit de maag terug naar de slokdarm. IgA antistof speelt een belangrijke rol bij de afweer tegen ziekteverwekkers die via de slijmvliezen het lichaam binnen komen. Als je minder IgA antistof hebt, heb je meer kans op infecties. Maar ook kinderen die zich ontwikkelen als ieder ander kind hebben soms minder IgA antistof.

Epilepsie

Bij de Xq28 duplicaties heeft ongeveer de helft epilepsie. De epilepsie kan op iedere leeftijd beginnen. Met medicijnen zijn de epilepsie aanvallen meestal goed te behandelen, maar soms werken de medicijnen niet meer.

Darmen

Een aantal jongens met een Xq28 duplicatie heeft verstopping. Aanpassing van het dieet en/of medicijnen helpen soms. Uit een onderzoek bleek dat sommige jongens met een Xq28 duplicatie vanaf de geboorte ernstige problemen met de darmen hadden. Ook hadden ze moeite met ademen, omdat de darmen uitgezet waren.

Hart

Aangeboren hartafwijkingen zijn niet vaak aanwezig bij de Xq28 duplicaties.



HOE ONTSTAAT HET?

In de meeste gevallen heeft een moeder met een Xq28 duplicatie deze doorgegeven aan haar zoon. (Een vrouw met deze duplicatie heeft hier meestal geen last van). Soms ontstaat de Xq28 duplicatie spontaan en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Soms komt een Xq28 duplicatie samen met een andere chromosoomafwijking voor. Een andere oorzaak is dat één van de ouders een bepaalde verandering heeft waarbij het X-chromosoom chromosoom betrokken is. 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 Xq28 duplications 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.

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

