



Interstitiële deleties 9q inclusief 9q33



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Een interstitiële 9q deletie inclusief 9q33 is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de lange arm van chromosoom 9.

Deze deleties zijn voor het eerst beschreven in 1978 (Turleau 1978). De informatie is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur uit de Engelse folder van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. In 2015 zijn 40 personen met deze deletie bekend (Turleau 1978, Farrell 1991, Park 1991, Schlaubitz 2007, Sellitto 2008, Kulharya 2008, Saitsu 2008, Tohyama 2008, van Silfhout 2009, Saitsu 2010, Chien 2010, Marini 2010, Mignot 2011, Saitsu 2012, Campbell 2012, Harrison 2013, Alfonsi 2013, Brandt 2013, Jiang 2014, Matsumoto 2014, Barcia 2014, Serati 2015, Nicita 2015, Nambot 2015, Ehret 2015). Bij een flink deel van deze mensen is er sprake van een deletie van bandje q33.3 én het ernaast gelegen bandje q34.1. Dat wil niet zeggen dat er niet meer kinderen met deze deletie bekend zijn. In internationale databases zijn ook kinderen opgenomen, maar over hen zijn vaak minder gegevens bekend. Verder zijn er natuurlijk mensen bij wie de diagnose wel is gesteld, maar die nooit in een artikel of database zijn beschreven.

Bij het schrijven van de folder hebben we zo veel mogelijk gebruikt gemaakt van de volledige tekst uit artikelen, maar van sommige was alleen de samenvatting beschikbaar.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een interstitiële 9q deletie inclusief 9q33 bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met een interstitiële 9q deletie inclusief 9q33 is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van het kind worden vastgesteld door de eigen vaste kinderarts in overleg met de ouders.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een interstitiële 9q deletie inclusief 9q33. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de deletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze deletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

Omdat er nog maar erg weinig mensen met dit syndroom beschreven zijn, zijn nog niet alle effecten van de deletie bekend. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon, maar één of meer van de volgende kenmerken kunnen voorkomen: epilepsie, achterstand in de ontwikkeling en/of een verstandelijke beperking, verstoorde geslachtelijke ontwikkeling en kenmerken van het nagel-patellasyndroom.

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q13.33 op chromosoom 9, maar bij een aanzienlijk deel is het ernaast gelegen bandje q34.1 hier ook bij betrokken. Door de deletie ontbreken de genen in dit gebied. Van het *NR5A1*-gen is bekend dat het mogelijk verantwoordelijk is voor de verstoorde seksuele ontwikkeling (Nambot 2015, Harrison 2013, Brandt 2013, Alfonsi 2013, Marini 2013, Saitsu 2012, van Silfenhout 2009, Schlaubitz 2007; Park 1991). Het *LMX1B*-gen speelt een rol het nagel-patellasyndroom (Ehret 2015, Nambot 2015, Jiang 2014, Mignot 2011, Marini 2013, Schlaubitz 2007) en het *STXBP1*-gen (Ehret 2015, Nicita 2015, Barcia 2014, Nambot 2015, Matsumoto 2014, Campbell 2010, Saitsu 2012, Saitsu 2010, Saitsu 2008, Tohyama 2008, Mignot 2011) misschien bij de epilepsie en ontwikkelingsachterstand.

Een van de genen die bij een deel van de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33 ontbreekt, is het *ENG*-gen. Veranderingen in dit gen kunnen de ziekte van Rendu-Osler-Weber veroorzaken. Er zijn sterke aanwijzingen dat het ontbreken van dit gen zoals bij de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33, ook kan leiden tot de aandoening (Nambot 2015).

Bijna altijd is de deletie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33. Er zijn 4 ouders bekend die de deletie aan een kind hebben doorgegeven (Ehret 2015, Serati 2015, Jiang 2015, Harrison 2013). Er is daarnaast één familie waarbij de moeder drager was van een insertie van chromosoom 9q (Chien 2010).

De diagnose interstitiële 9q deletie inclusief 9q33 kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array of Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

KLINISCHE KENMERKEN

Zwangerschap en bevalling

Bij veel moeders van een baby met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 verliep de zwangerschap zonder problemen.

In 2 gevallen werd de diagnose tijdens de zwangerschap vastgesteld en daarbij werd ervoor gekozen de zwangerschap af te breken. Bij de ene was bij 10 weken op de echo sprake van een verdikte nekplooi. Later werd oedeem gezien die in ernst toenam (Paoloni 2001). Bij de andere, een mannelijke foetus, werden uitgebreide hartafwijkingen en vrouwelijke geslachtsdelen gezien (Alfonsi 2013). Eén kind overleed kort na de geboorte vanwege ernstig oedeem in de longen, buik en onder de huid. Daarvoor waren tijdens de zwangerschap aanwijzingen op een echo (Sellitto 2008).

Eén kind werd geboren via een keizersnede bij een zwangerschapsduur van 27 weken en 5 dagen. Dit kwam door een bloeding tussen de placenta en baarmoeder was en door een groeiachterstand (Ehret 2015, Nambot 2015). Bij 2 andere zwangerschappen braken de vliezen vroegtijdig (Barcia 2014, Nicita 2015). Beide kinderen werden geboren door middel van een keizersnede, omdat er tekenen waren van zuurstofnood.

Van 3 andere zwangerschappen is bekend dat er te weinig vruchtwater was (Schlaubitz 2007, Kulharya 2008, Nambot 2015). Eén van deze kinderen had een afwijkend hartritme (Nambot 2015). Het tweede kind had een groeiachterstand (Kulharya 2008). Bij het derde kind was sprake van een stuitligging en had de moeder hypertensie (Schlaubitz 2007).

Van nog een ander kind is bekend dat het een achterstand in de groei had tijdens de zwangerschap. De moeder had zwangerschapsvergiftiging en het HELLP syndroom (van Silfhout 2009). Nog een moeder is beschreven van wie haar kind minder bewoog in de zwangerschap (Kulharya 2008). Nog een moeder is beschreven van wie haar kind minder bewoog in de zwangerschap (Kulharya 2008).

Van één meisje is beschreven dat het moeite met ademen kreeg na de bevalling. Ze had bij de geboorte vruchtwater met meconium (binnengekregen (Chien 2010).

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

Er is een aantal uiterlijke kenmerken die vaker worden beschreven bij kinderen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33. Kenmerken die zijn genoemd bij meer dan 5 kinderen uit de medische literatuur zijn: microcefalie, een lage stand en/of afwijkende vorm van de oren, dunne lippen, een bolle of brede neuspunt (maar 4 kinderen hadden juist een kleine of korte neus) en een rond gelaat. Er zijn er veel verschillen in uiterlijke kenmerken tussen kinderen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33.

Soms zijn er bijzonderheden aan de handen en voeten. Drie personen hebben wat taps toelopende vingers (Ehret 2015, Saitsu 2012, Chien 2010, Park 1991). Twee personen hadden een kromstand van de vingers (Kulharya 2008, Ehret 2015). Klompvoeten, spitsvoeten en platvoeten en een afwijkende stand van de enkel zijn bij 10 personen beschreven (Ehret 2015, Nambot 2015, Serati 2015, Marini 2013, Schlaubitz 2007).

Verder hadden 3 personen een hoog of smal gehemelte (Schlaubitz 2007, Kulharya 2008, Park 1991). Drie kinderen hadden een lip en/of gehemeltespleet (Nicita 2015, Saitsu 2012, Chien 2010).

Drie kinderen zijn beschreven met een hernia umbilicalis (Nicita 2015, Matsumoto 2014, Schlaubitz 2007). Eén van hen had bovendien een hernia inguinalis.

Ontwikkeling

Bij de meeste kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 die worden beschreven in de medische literatuur is sprake van een achterstand in de motorische en/of verstandelijke ontwikkeling. Vaak is die matig tot ernstig. Er is een meisje met een onduidelijk geslacht van 6,5 jaar beschreven dat zich tot 2,5 jarige leeftijd ontwikkelde zoals ieder ander kind. Daarna verloor ze de taal en spraak die ze had ontwikkeld weer. Op 6,5 jarige leeftijd had ze daarin wel weer enige vorderingen gemaakt (Brandt 2013). Een ander artikel meldt hetzelfde voor een ander meisje. Ze ontwikkelde zich tot 5 maanden normaal. Vervolgens verloor ze de vaardigheden die ze had geleerd (Mignot 2011).

De ontwikkelingsachterstand hangt bij een deel van de interstitiële deleties van 9q inclusief 9q33 waarschijnlijk samen met epilepsie. Die is in sommige gevallen moeilijk te controleren met medicijnen (o.a. Ehret 2015).

Bij de interstitiële deleties van 9q inclusief 9q33 is er soms een achterstand in de motorische ontwikkeling. Een deel leert niet lopen (Ehret 2015, Nambot 2014, Matsumoto 2014). Van 9 kinderen liepen er 6 niet op leeftijden tussen de 3 en 11 jaar. Drie liepen op een leeftijd van 22 maanden, 24 maanden en 3,5 jaar (Ehret 2015, Nambot 2015, Schlaubitz 2007).

Daarnaast is bij veel kinderen sprake van een verstandelijke beperking. Ook duurt de taal- en spraakontwikkeling soms langer. Een aantal kinderen spreekt helemaal niet. Van één 28-jarige man met een verstandelijke beperking en een spraak- en taalachterstand is bekend dat hij een IQ van 75 had (Park 1991). Er is een aantal personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 die een intelligentie en ontwikkeling hebben zoals ieder ander (Serati 2015, Jiang 2014, Harrison 2013, van Silfhout 2009). Eén vrouw met de deletie had een milde verstandelijke beperking en een zwakke spraak- en taalontwikkeling. Haar 6-jarige dochter met dezelfde chromosoomafwijking had een ontwikkelingsachterstand en epilepsie (Ehret 2015).

Groei en voeden

Bij 13 mensen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 was sprake van een langzame groei en/of kleine lengte (Ehret 2015, Nambot 2015, Marini, Chien 2010, Saitsu 2010, Saitsu 2008, Tohyama 2008, Schlaubitz 2007, Kulharya 2008, Park 1991).

Hypotonie is bij 16 personen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 beschreven (Ehret 2015, Nicita 2015, Barcia 2014, Nambot 2015, Campbell 2010, Saitsu 2010, Saitsu 2008, Tohyama 2008, Kulharya 2008). Bij een deel is sprake van een afwisselend hypotonie en dan weer hypertonie. Soms gaat het voornamelijk om hypertonie (Serati 2015, Saitsu 2012). Gastro-oesofageale reflux is beschreven bij 4 personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 (Nambot 2015, Matsumoto 2014, Harrison 2013, Campbell 2010). Voor deze kinderen gelden de gebruikelijke adviezen, zoals voedingsverdikkers, voeding langzaam geven en het kind half recht op zetten bij het voeden. Twee kinderen hadden regelmatig last van obstipatie (Ehret 2015, Nambot 2015). Bij nog 2 andere kinderen was sprake van een pylorusstenose (van Silfhout 2009, Serati 2015). Nog een ander kind had last van ontstekingen van de slokdarm (Nambot 2015). Weer een ander kind gaf regelmatig bloed op vanwege zweren in de maag en slokdarm (Chien 2010).

Gedrag

Van 2 kinderen die worden beschreven in de medische literatuur wordt specifiek genoemd dat ze vrolijk, opgewekt en/of meegaand waren (Ehret 2015). Maar bij een aantal zijn ook gedragsproblemen bekend (Ehret 2015, Nambot 2015, Brandt 2013, Park 1991, Harrison 2013, Campbell 2010). Bij 6 is sprake van autistische kenmerken en/of stereotype gedrag. Twee kinderen hadden slaapproblemen. Twee andere personen hadden hyperactief gedrag en/of ADHD. Bij 2 was sprake van een bipolaire stoornis. Ook is er één 28-jarige man beschreven met paranoïde schizofrenie.

Zenuwstelsel

Bij een deel van de kinderen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 is sprake van epilepsie. Bij veel van de 15 beschreven personen (Ehret 2015, Nicita 2015, Barcia 2014, Nambot 2015, Matsumoto 2014, Campbell 2010, Saitsu 2012, Saitsu 2010, Saitsu 2008, Tohyama 2008, Mignot 2011) ontbrak niet alleen bandje 9q33 maar ook bandje q34.11. Op dit bandje ligt het *STXBP1*-gen.

Het vermoeden is dat de epilepsie voor een belangrijk deel verklaard wordt door het ontbreken van dit gen. Maar er zijn ook kinderen bij wie het *STXBPI*-gen ontbreekt en die geen epilepsie hebben (Ehret 2015, Campbell 2010). Ook is er een kind met epilepsie, zonder dat het *STXBPI*-gen ontbrak (Ehret 2015). In de medische literatuur zijn 4 kinderen beschreven met ataxie (Ehret 2015, Campbell 2010). Bij 20 kinderen is beeldvormend onderzoek van de hersenen - meestal met een MRI - gedaan (Ehret 2015, Nicita 2015, Barcia 2014, Nambot 2015, Matsumoto 2014, Campbell 2010, Saitus 2012, Mignot 2011, Marini 2013, Saitu 2010, Saitu 2008, Tohyama 2008, Kulharya 2008, Sellitto 2008). Bij 4 kinderen waren er geen bijzonderheden te zien, maar bij een aantal andere wel. Een aantal gemelde bijzonderheden is: een onderontwikkeld corpus callosum, een onderontwikkeling van de cortex, onderontwikkeld cerebellum, een vertraagde of verminderde myelinisatie en een Chiari I malformatie.

Cardiovasculair

Meestal zijn er geen hartafwijkingen bij de interstitiële deletie 9q inclusief 9q33. Er zijn 8 kinderen beschreven met een hartafwijking. Bij 2 was sprake van een open ductus Botalli die door een operatie moest worden gesloten (van Silfhout 2009, Ehret 2015). Twee kinderen hadden een ventrikel septum defect (Saitu 2012, Sellitto 2013). Bij een ander kind was er een open foramen ovale (Nicita 2015). Bij een ongeboren kind werden op de echo meerdere hartafwijkingen vastgesteld, waaronder een VSD en een verkeerde aansluiting van de grote bloedvaten op het hart (Alfonsi 2013). Bij een jongen was sprake van een afwijking van de geleiding van de elektrische stroom over het hart en een lichte verdikking van de rechterkamer (Marini 2013). Tot slot had een meisje een mitralisklepprolaps (Chien 2010).

Rendu-Osler-Weber

Een van de genen die bij een deel van de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33 ontbreekt, is het *ENG*-gen. Veranderingen in dit gen kunnen de ziekte van Rendu-Osler-Weber veroorzaken. Dan is soms sprake van teleangiëctasieën, bloedneuzen en arterioveneuze malformaties. Er zijn sterke aanwijzingen dat het ontbreken van dit gen zoals bij de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33, ook kan leiden tot de aandoening. Twee personen bij wie het *ENG*-gen ontbrak hadden bloedneuzen (Nambot 2015). Bij één van deze kinderen was bovendien sprake van afwijkingen bij het vernauwen en verwijden van bloedvaten. Een 11-jarige jongen had teleangiëctasieën op zijn wangen (Nambot 2015). Bij een 3-jarig meisje was sprake van een bloedvatverwijding in de longen (Campbell 2010). Voor kinderen met een 9q deletie waarbij het *ENG*-gen betrokken is, is het van belang dat zij gecontroleerd worden op kenmerken van Rendu-Osler-Weber. Soms wordt bepaalde medicatie rondom eventuele operaties geadviseerd. In Nederland zijn 2 ziekenhuizen (het Sint Antonius ziekenhuis in Nieuwegein en het Martiniziekenhuis in Groningen) met een speciaal spreekuur voor mensen met (een verdenking op) de ziekte van Rendu-Osler-Weber. Mensen worden daar gezien door een longarts, KNO-arts en klinisch geneticus.

Nagel-patellasyndroom

Nagelafwijkingen zijn bij acht mensen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 beschreven (Ehret 2015, Nambot 2015, Mignot 2011, Marini 2013, Schlaubitz 2007). De nagels zijn soms klein, geribbeld of ontbreken. Ook kunnen er afwijkingen in de nagelriem zijn. Onderzoekers denken dat dit bij (een deel van) deze mensen samenhangt met het ontbreken van het *LMX1B*-gen. Als dit gen veranderd of afwezig is, ontstaat het nagel-patellasyndroom. Afwijkingen aan de patellae zijn beschreven bij 7 personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 (Ehret 2015, Nambot 2015, Jiang 2014, Schlaubitz 2007) en afwijkingen aan de ellebogen bij 5 personen (Ehret 2015, Nambot 2015, Marini 2013, Schlaubitz 2007).

Bij 30-50% van alle mensen met het NPS zijn er problemen met de nieren. Vijf personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 hebben bijzonderheden aan de nieren (Nicita 2015, Matsumoto 2014, Nambot 2015, Campbell 2010, Sellitto 2008). Het gaat om kleine nieren, kalk neerslag in de nieren (nephrocalcinose), een onderontwikkelde rechter nier en een licht verwijd nierbekken. Maar deze aandoeningen passen niet goed bij de nieraandoeningen die kenmerkend zijn voor NPS. Bovendien ontbrak niet bij al deze mensen het *LMX1B*-gen.

Skelet

Naast de eerder genoemde afwijkingen aan handen en voeten, zijn bij een deel van de kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 andere afwijkingen aan het skelet beschreven. Bij 5 personen was sprake van een scoliose (Kulharya 2008, Marini 2013, Schlaubitz 2007, Nambot 2015). Drie hadden een sacrale pit en/of een behaarde plek aan de onderrug (Nambot 2015, Kulharya 2008). Bij één meisje van 5,5 jaar was sprake van een verminderde botdichtheid. Bij 2 andere kinderen was sprake van een coxa valga (Nambot 2015). Nog een andere jongen had meerdere skeletafwijkingen die misschien voor een deel pasten bij het nagel-patellasyndroom (Nambot 2015). Eén meisje had een achterlopende skeletleeftijd, een kort kuitbeen en een verminderd aantal ribben (Schlaubitz 2007). Bij een 18-jarige vrouw was sprake van een beenlengteverschil (Nambot 2015). Nog een ander meisje had vergroeiingen van de onderbenen en voeten (Saitso 2008, Tohyama 2008).

Zien

Een deel van de kinderen heeft strabismus (Park 1991). Bij een 28-jarige man was sprake van een ptosis (Park 1991) en bij een andere jongen was de vorm van de iris afwijkend (Marini 2013). Verder hadden 2 kinderen astigmatisme (Nambot 2015). Bij één van deze 2 was sprake van een enophthalmie. Bij een 5-jarige jongen was sprake van nystagmus (Matsumoto 2014). Een 5,5-jarig meisje had kleine ogen en een retinopathie als gevolg van haar vroeggeboorte (Ehret 2015).

Horen

Gehoörproblemen lijken niet vaak voor te komen bij kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33. Er zijn in de medische literatuur 2 kinderen beschreven met gehoorverlies (Nicita 2015, Chien 2010). Bij 2 andere kinderen was regelmatig sprake van oorontsteking waarvoor buisjes werden geplaatst (Ehret 2015).

Urogenitaal

Naast de eerder genoemde nierafwijkingen zijn in de medische literatuur een aantal kinderen beschreven waarbij sprake was van afwijkingen aan de geslachtsdelen en geslachtsorganen. Er zijn 5 kinderen beschreven met een onduidelijk geslacht. Deze kinderen hadden XY geslachtschromosomen, maar de externe geslachtsorganen leken vrouwelijk of er was bijvoorbeeld een vergrote clitoris (Harrison 2013, Brandt 2013, Alfonsi 2013, van Silfenhout 2009, Schlaubitz 2007). Twee hadden wijd uit elkaar staande, onderontwikkelde tepels en twee ontbraken ze (Schlaubitz 2007, Alfonsi 2013). Onderzoek heeft inmiddels uitgewezen dat dit te maken heeft met het ontbreken van het *NR5A1*-gen. Het *NR5A1*-gen speelt een belangrijke rol bij de ontwikkeling van de mannelijke geslachtsorganen. Maar het is ook belangrijk voor de ontwikkeling van de ovaria en eileiders. Bij één van de kinderen, die hierboven werd genoemd, was het *NR5A1*-gen afwezig. Het kind kreeg de deletie van de moeder. De moeder kwam vroegtijdig in de overgang. Mogelijk komt dit door het ontbreken van het *NR5A1*-gen. Verder zijn er nog de volgende afwijkingen aan de geslachtsdelen bekend bij 4 jongens (Park 1991, Marini 2013, Saitso 2012, Nambot 2015): een micropenis, een onderontwikkelde balzak en zaadballen die niet in de balzak lagen; een kromme penis en niet-ingedaalde rechter zaadbal; kleine geslachtsdelen.

BRONNEN

Folder Interstitial deletions 9q including 9q33 Unique, Alfonsi 2013, Barcia 2014, Brandt 2013, Campbell 2012, Chien 2010, Ehret 2015, Farrell 1991, Harrison 2013, Jiang 2014, Kulharya 2008, Marini 2013, Matsumoto 2014, Mignot 2011, Nambot 2015, Nicita 2015, Park 1991, Saitsu 2008, Saitsu 2010, Saitsu 2012, Schlaubitz 2007, Sellitto 2008, Serati 2015, Tohyama 2008, Turleau 1978, van Silfhout 2009.

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



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder Interstitial deletions 9q including 9q33 van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaïke 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.

