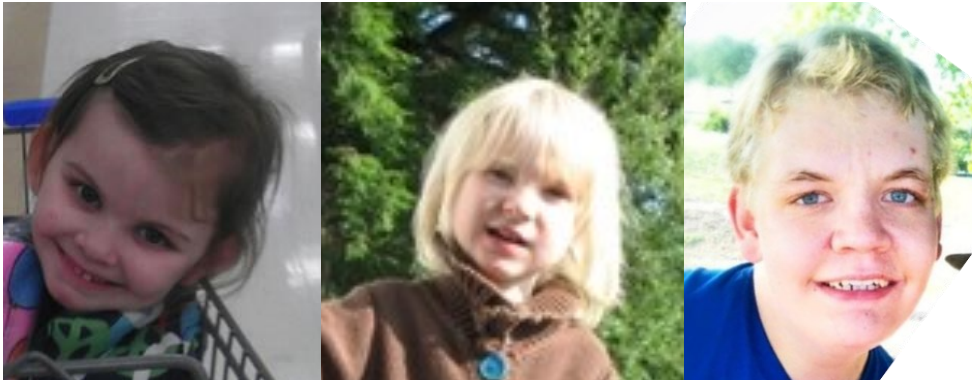


Understanding
chromosome
disorders

Unique



19p13.2 microdeleties



rarechromo.org

Bronnen

De informatie uit deze folder is afkomstig uit de medische wetenschappelijke literatuur, de chromosomen database Decipher (decipher.sanger.ac.uk), de Unique leden database en een onderzoek onder leden van Unique. Van de medische wetenschappelijke literatuur zijn de naam van de eerste auteur en de datum van publicatie genoemd zodat u de samenvattingen van de originele artikelen kunt vinden op internet via de website van PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/). De meeste artikelen zijn bij Unique op te vragen.

Deze folder is vooral gebaseerd op de uitgebreide informatie van een onderzoek onder 7 leden van Unique in 2012. Hiernaar verwijzen we als 'Unique'. Toen deze folder in 2013 werd gemaakt had Unique 9 leden (5 vrouwen en 4 mannen) met een 19p13.2 microdeletie. Hierbij zit een lid met een wat grotere deletie op plek p13.2 tot en met plek p13.13 (zie ook Lysy 2009). De leeftijd van deze leden liep uiteen van een kind van 1 tot een kind van 16 jaar; de gemiddelde leeftijd is 8 jaar. Verder zijn 3 mensen beschreven in de medische literatuur (Lysy 2009, Haberlandt 2012, Wangenstein 2013). In de Decipher database (juli 2013) zitten gegevens van 22 mensen met deze microdeletie. Zestien van deze mensen hebben naast deze microdeletie geen andere veranderingen op een chromosoom. Van deze 16 hebben 3 een microdeletie van plek p13.2 tot en met p13.13 of p13.12 op chromosoom 19. De medische informatie van de Decipher database en de medische literatuur is minder verdiepend dan het onderzoek bij de Unique leden.

19p13.2 microdeleties

Een 19p13.2 microdeletie is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening ontbreekt een stukje van chromosoom 19. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het ontbrekende stukje chromosoom 19 geeft meer kans op problemen met voeding, groei en slaap en ontwikkelingsachterstand.

De plek waarop het stukje chromosoom afwezig is, noemen we p13.2 (Zie het schema verderop). Het ontbrekende stukje is erg klein. Dokters spreken daarom van een microdeletie.

Een groot deel van de informatie die bekend is over 19p13.2 microdeleties komt van onderzoek bij mensen die werden verwezen voor een genetische test (onderzoek van het erfelijke materiaal). Redenen voor een arts om iemand te verwijzen waren bijvoorbeeld een ontwikkelingsachterstand, bijzonder gedrag of een gezondheidsprobleem. Soms was de reden dat de 19p13.2 microdeletie al vastgesteld was bij iemand in de familie. Van deze groep mensen hebben we informatie over 19p13.2 microdeleties. Maar dit zijn niet alle mensen met deze chromosoomafwijking. Als we gegevens van alle mensen met 19p13.2 microdeletie hadden, zou de kennis over deze chromosoomafwijking zekerder zijn. Maar omdat dit niet zo is, weten we nog niet alles over de gevolgen ervan en over de ernst van de kenmerken. We leren nog steeds veel. Deze folder geeft de beste informatie die er tot nu toe is.

Wat zijn chromosomen?

Chromosomen bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke

eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren.

Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Elke lichaamscel heeft 23 paren chromosomen. Dat zijn in totaal 46 chromosomen. Van elk paar komt één chromosoom van de vader en één van de moeder. Van de 23 paren zijn er 22 hetzelfde bij mannen en vrouwen.



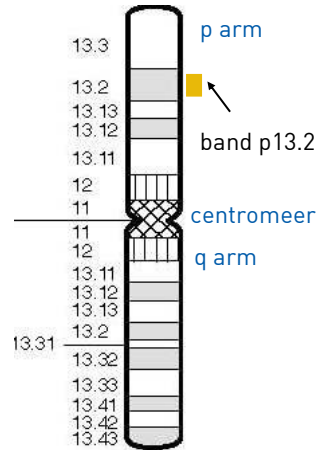
bp= basenpaar
 kb= kilo basenpaar of 1000 basenparen
 Mb = mega basenpaar of 1 miljoen basenparen

Deze paren zijn genummerd van 1 tot 22,

van groot naar klein. Het 23e paar noemen we de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben één X- en één Y-chromosoom (XY).

Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het schema is dat het bovenste deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom.

Hoe iemand zich ontwikkelt wordt niet alleen door het erfelijke materiaal bepaald. Een kind met deze deletie heeft ook veel andere erfelijke informatie van beide ouders en ook de omgeving waarin het opgroeit en de ondersteuning die geboden wordt draagt veel bij aan de ontwikkeling.



Chromosoom 19

Hoe kunnen we kijken naar chromosoom 19p13.2?

Chromosomen zijn niet met het blote oog te zien. Maar als ze in het laboratorium een kleurtje krijgen en worden vergroot onder de microscoop, dan is te zien dat alle chromosomen een specifiek bandenpatroon (streepjespatroon) hebben. Dit bandenpatroon bestaat uit lichte en donkere banden. Dit ziet u in het schema in de bijlage.

Elke band bestaat uit miljoenen basenparen. Eén van die banden is bandje 19p13.2. Door een microscoop is te zien hoe breed deze is. Bij een 19p13.2 microdeletie is een stukje van de korte arm (p) van chromosoom 19, namelijk van band p13.2, afwezig. Dit stukje kan van persoon tot persoon verschillen in grootte. Microdeleties op chromosoom 19 zijn te klein om door een microscoop te kunnen zien. Ze zijn meestal minder dan 5 miljoen basenparen (5Mb) groot. Hiervoor zijn gedetailleerde laboratoriumtechnieken nodig (zie verderop). Dan kunnen we bepalen hoe groot de deletie is en op welke plek die ligt. Dit is belangrijk voor onderzoek naar welke genen op welk plek op de chromosomen liggen.

Onderzoeken die vaak gebruikt worden om vast te stellen of er een 19p13.2 microdeletie is, zijn fluorescerende in situ hybridisatie (FISH) en microarray comparative genomic hybridisation (array CGH):

- Bij FISH worden fluorescente kleuren gebruikt om onder een microscoop kleine delen van chromosomen zichtbaar te maken. Unique geeft een aparte folder over FISH uit.
- Heel soms zijn de veranderingen in de chromosomen zo klein, dat ze niet zien zijn onder een microscoop. Dan kan array CGH soms helpen:
- Array CGH is een techniek waarbij vastgesteld kan worden of er kleine delen chromosomen te weinig (of te veel) zijn. Array CGH spoort verdubbeld of afwezig DNA op. Bij Unique is een aparte flyer over array CGH verkrijgbaar.

Met behulp van gedetailleerd onderzoek kan uw klinisch geneticus u vertellen welk stukje van chromosoom 19 uw kind te weinig heeft. In de bijlage van deze folder leest u meer over gedetailleerd chromosomenonderzoek.

Belangrijkste kenmerken van de 19p13.2 microdeleties

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 19p13.2 microdeletie 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.

De meest voorkomende kenmerken zijn:

- **Voeding en groei** – op kinderleeftijd heeft het kind voedingsproblemen en groeit het slecht. Vaak zijn kinderen kort van stuk en hebben ze ondergewicht. Ze houden een dun postuur.
- **Ontwikkelingsachterstand** – Fysiotherapie en ergotherapie (helpen van mensen bij de dagelijkse vaardigheden om zo zelfstandig mogelijk te leven) kan uitkomst bieden bij moeilijkheden met het ontwikkelen van motorische vaardigheden. De motorische vaardigheden van de meeste kinderen zijn aangedaan. Hun grove motorische vaardigheden (zitten, staan en lopen enz.) zijn meestal beter ontwikkeld dan defijne motorische vaardigheden (loppakken van dingen enz.).
- **Communicatieproblemen met soms spraakachterstand** – Logopedie (helpen van mensen die problemen hebben met communiceren) biedt uitkomst.
- **Gedragsproblemen en emotionele problemen** – Een of meer van de volgende aandoeningen komen vaker voor: autisme, ADHD, agressief gedrag, obsessief- compulsieve stoornis (OCD, dwangstoornis), angststoornis en/of problemen met de sensorische informatie verwerking (problemen met het verwerken van informatie van de zintuigen). Meestal gaat het hierbij om

ernstige problemen. Soms kunnen medicijnen helpen en is er veel extra ondersteuning thuis en op school nodig.

- **Leer (verstandelijke) problemen** – Er zijn vaak leerproblemen bij een 19p13.2 microdeletie. De moeite met leren is bij ieder kind anders, maar meestal gaat het om matige tot ernstige leerproblemen. Gedragsproblemen hebben effect op hoe goed kinderen kunnen leren. Ondersteuning is belangrijk, met hulp die past bij de mate van leerproblemen en gedragsproblemen.
- **Slaap** – Veel kinderen met hebben last van slapeloosheid. Dan is meestal medicatie en/of slaaptraining nodig.
- **Zien** – De meeste kinderen hebben oogproblemen. Vaak is een bril nodig. Nu gaan we in dieper in op deze kenmerken.

We geven hier alvast een voorbeeld van hoe we het aantal personen met een bepaald kenmerk aangeven: bijvoorbeeld 6 van 9 Unique leden (6/9) of 4 van 9 mensen van de Decipher database (4/9). Niet altijd is precieze informatie over de ontwikkeling bekend, dus het blijft een vrij algemeen overzicht.

Zwangerschap

De meeste kinderen met een 19p13.2 microdeletie werden op tijd geboren. Er waren tijdens de zwangerschap geen problemen. Bij de geboorte was hun gewicht vaak onder het gemiddelde.

Bij leden van Unique verliep de zwangerschap zonder problemen. Twee waren er te vroeg geboren, één met 36 weken en één met 36 weken en 2 dagen. Deze laatste baby verbleef daarna een paar weken op een speciale kraamafdeling. Een ander kind van Unique had een moeilijke bevalling met 38 weken, omdat de navelstreng twee keer om zijn nek zat. Toch was zijn Apgar score (zie verderop voor uitleg) goed. Het gewicht van deze kinderen bij de geboorte lag tussen de 1.670 en 3.650 gram. Het gemiddelde gewicht van 9 baby's was 2.690 kilogram (Unique; Haberlandt 2012).

Daarnaast merkten twee leden van Unique op dat het gewicht van hun kind veel lager was dan een broer of zus zonder de aandoening. Soms werd al in de baarmoeder ontdekt dat een baby te klein was.

“ Bij ongeveer 22 weken zwangerschap zag men tijdens een echo dat hij klein was. Zijn geboortegewicht was minder dan van zijn broer: 3.030 gram vergeleken met 3.710 gram. ”

In de medische literatuur had één kind een normaal geboortegewicht (Wangensteen 2013). Twee andere kinderen hadden een achterstand in de groei in de baarmoeder. Toen ze geboren werden, wogen ze 1.800 gram en 2.790 gram (Lysy 2009; Haberlandt 2012).

Pasgeboren baby's

Het is niet altijd te zien dat een kind een 19p13.2 microdeletie heeft bij de geboorte.

Hoe goed een pasgeboren baby het doet, wordt bepaald met de Apgar score.

Hierbij worden het hartritme, de ademhaling, hoe sterk de spieren zijn, de reactie van de baby op prikkels en kleur van de huid onderzocht. Tijdens de eerste en vijfde minuut na de geboorte wordt deze Apgar score gedaan. De beste score is 10. Kinderen met een 19p13.2 microdeleties hadden meestal hoge Apgar scores van 9 of 10. Eén pasgeboren baby had bij de eerste meting een score van 2 en bij de tweede meting een score van 9. Daarnaast was één baby geel bij de geboorte. Een andere was licht geel, maar het bilirubine (afvalstof waardoor iemand een gele kleur kan krijgen) in het bloed was niet verhoogd. Op jonge leeftijd had deze laatste baby ook een verlaagde spierspanning.

Vier leden van Unique vonden dat hun kind voedingsmoeilijkheden had. Dit resulteerde bij één kind in gewichtsverlies en moeilijk in gewicht aan komen.

“ Ze had problemen met drinken. Ze verslikte zich vaak. Ook kwam er meestal voeding terug via haar neus. ”

Eén baby had misschien een hoog gehemelte, maar ze had geen problemen met de voeding. Weer een ander kind had een onderhuidse (submucosale) spleet in het gehemelte. Hierbij zit er een spleet in het gehemelte met slijmvlies daar overheen. Deze werd met een operatie verholpen op 5-jarige leeftijd. Het is moeilijk om bij een lichamenlijk onderzoek een submucosale spleet te zien omdat er slijmvlies over de spleet zit.

Verder was een baby de eerste paar dagen na de geboorte slaperig. Hij had opgezwollen ogen die hij enkele dagen niet echt open deed. 's Nachts was hij aan het snuiven en bij het slapen werd hij omhoog gelegd. Vooral één baby had slaapproblemen (zie bij Slaap) (Unique).

Voeding

Bij een 19p13.2 microdeletie zijn er soms problemen met drinken, slikken of eten in de eerste jaren van het leven. Daardoor neemt het gewicht op kinderleeftijd maar langzaam toe. Problemen met het verwerken van informatie van de zintuigen kan bijdragen aan deze eetproblemen.

Zeven van de 9 leden van Unique hebben voedingsproblemen. Van de overige twee at één kind goed toen het 30 maanden oud was. Een ander kind eet bijna helemaal vegetarisch op 8-jarige leeftijd.

Het lukte niet altijd om borstvoeding te geven. Bij 4 leden waren er problemen. Twee hadden vooral moeite met borstvoeding, omdat één kind een spleet in het gehemelte had en de ander een te kort tongriempje. Bij een verkort tongriempje is het vel waarmee de tong aan de bodem van de mond zit te kort. Dan kan de tong minder goed bewegen.

Twee kinderen hadden slikproblemen. Eén kind vond het lastig om de borstvoeding door te slikken. Toen het kind een tuitbeker of beker ging gebruiken, had het ook moeite met slikken. Bij een ander kind van 3 jaar en 4 maanden werd dysfagie beschreven. Dan zijn er moeilijkheden met slikken. Het had ook moeite met kauwen. Als er slikproblemen zijn, is er meer kans dat voedsel in de luchtpijp komt. Dan kan voedsel naar de longen gaan en een

aspiratie longontsteking ontstaan.

Sommige kinderen met ernstige voedingsproblemen hebben baat bij een PEG-sonde. Eén meisje was 2 keer in het ziekenhuis opgenomen vanwege ondervoeding voordat zij 4 jaar oud was. Dit kind werd uitsluitend gevoed met een percutane sonde (PEG) (Unique). Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. De voeding die ze kreeg, bestond uit speciaal vloeibaar voedsel en water. Op 6-jarige leeftijd at ze wel verdikte vloeistoffen (Unique). Het bleek dat dit meisje ook een ernstige gastro-oesofageale reflux ziekte had. Dit is een aandoening waarbij de maaginhoud vanuit de maag terug in de slokdarm komt. De reflux werd behandeld door een operatie. Dan wordt de niet goed werkende klep tussen de slokdarm en de maag strakker gemaakt.

Drie andere kinderen van Unique hadden ook last van reflux. Twee hadden dit vooral als ze melk dronken, maar het gebeurde niet bij vast voedsel. Eén spuugde krachtig tot 2,5-jarige leeftijd. Hij groeide er geleidelijk over heen. Slikproblemen op jonge leeftijd kunnen leiden tot een grote afkeer van voedsel bij het opgroeien. Op 7-jarige leeftijd was één kind een erg kieskeurige eter. Het hield niet van voedsel met een bepaald textuur en het vond papperig eten niet lekker. Een mogelijk oorzaak voor dit probleem kan het onvermogen zijn om informatie van de zintuigen goed te kunnen verwerken (zie Gedrag) .

“Hij lustte bij het opgroeien alleen maar zacht voedsel. We hadden niet gedacht dat hij ooit van babyvoedsel af zou komen. Maar een behandeling om informatie van de zintuigen beter te verwerken heeft hem erg goed geholpen.” – 16 jaar

Twee leden van Unique hadden langdurige verstopping. Bij één begon dit op 5-jarige leeftijd en die had het als 16-jarige nog steeds. Een dieet en medicijnen helpen soms bij de verstopping. Bij een kind werd coeliakie vastgesteld (Unique). Iemand met coeliakie kan niet tegen gluten. Gluten zitten bijvoorbeeld in tarwe en rogge .

Groei

Kinderen met een 19p13.2 microdeletie zijn soms kort van stuk en/of hebben een dun postuur.

Twee kinderen van de Decipher database hadden voor hun geboorte een te kleine lengte. Dit kan passen bij het vaker voorkomende lage geboortegewicht. Vier leden van Unique hadden een achterblijvende groeicurve. Dit betekent dat de mate waarin een kind groeit veel lager is dan dat van andere kinderen met dezelfde leeftijd en geslacht.

We geven de groei van de lengte en het gewicht aan op een grafiek. Zo zien we hoe de groei en het gewicht zijn ten opzichte van het gemiddelde. We geven daarin de gemiddelde lengte of het gemiddelde gewicht van kinderen in deze leeftijd aan met het 50^{ste} percentiel. Grotere lengtes of gewichten gaan door tot het 99,6 ste percentiel en



kleinere tot het 0,4^{de} percentiel. Bij één kind werd 'failure to thrive' vastgesteld op een leeftijd van 3 maanden. Op 3,5 jarige leeftijd zat ze nog steeds op de onderste lijn van de groeicurve. Op 6,5- jarige leeftijd zat ze tussen het 10^{de} en 25^{ste} percentiel. Ze is dan ook klein voor haar leeftijd en ze had dunne, wat slappe spieren. Nu krijgt ze medicijnen om de kracht van haar spieren te vergroten.

Een ander kind zat onder de groeilijn op 7- jarige leeftijd. Maar ze wordt beschreven als gespierd en sterk.

“ Ze is erg klein. Haar gewicht zat op het 0,4^{de} percentiel met 3 jaar en 3 maanden. Nu is ze slank en kort van stuk. Haar gewicht zit op het 25^{ste} percentiel en haar lengte zit op het 9^{de} percentiel. ” - 7 jaar

“ Ze is klein, dat wil zeggen 142 cm. Ze is de afgelopen 5 jaar niet gegroeid. ”
- 16 jaar

In de medische literatuur is één kind van bijna 5 jaar beschreven met een lengte tussen het 3^{de} en 10^{de} percentiel en een gewicht tussen het 25^{ste} en 50^{ste} percentiel (Haberlandt 2012). Ook een ander kind had een kleine lichaamslengte en een laag gewicht op de leeftijd van 3 jaar en 8 maanden (Lysy 2009). Maar ook het tegenovergestelde komt voor: één kind had een zeer ernstige obesitas vanaf jonge leeftijd. Ze kreeg met een operatie een maagband en vervolgens een kleinere maag toen ze ongeveer twintig jaar was. De oorzaak was vermoedelijk een deletie in 2 genen die betrokken zijn bij het opnemen en afgeven van suiker door het lichaam (resistine en insuline receptor). Deze zitten op een deel van chromosoom 19p13.2. Deze genen ontbraken alleen bij deze vrouw. Dit deel overlapt niet met andere stukken chromosoom die ontbreken bij mensen met een 19p13.2 deletie die in deze Unique brochure beschreven zijn (Wangensteen 2013).

Mensen met een 19p13.2 microdeletie verschillen in lengte en gewicht. Dit is net als bij mensen in het algemeen. De lengte en het gewicht van personen met de 19p13.2 microdeletie kunnen binnen de normale grenzen vallen. Een jongen van 16 jaar werd beschreven als lang en hij had wat overgewicht (178 cm lang en 86 kilogram gewicht). Ook 3 mensen uit de Decipher database hebben een lang postuur.

Zitten, bewegen, lopen

Er kan een bepaalde mate van achterstand zijn bij het ontwikkelen van de grove motoriek.

Sommige ouders meldden op dit gebied helemaal geen problemen. Ze zeggen dat de grove motorische vaardigheden (en fijne motorische vaardigheden) goed zijn. Anderen vertellen dat het langer duurde om bijv. te leren lopen.

In het algemeen leren baby's zitten met ongeveer 7 maanden. Ze lopen gemiddeld met 13 maanden (met een spreiding van tussen de 9 en 18 maanden). Uit de informatie van 6 kinderen met een 19p13.2 microdeletie is de gemiddelde leeftijd waarop ze gaan zitten 7,5 maand (met een spreiding tussen de 6 tot 10 maanden). Leren lopen gebeurt over het algemeen iets later dan bij

baby's zonder microdeletie op een leeftijd van gemiddeld 17 maanden (met een spreiding van 16 tot 21 maanden).



Bij anderen is de vertraging in het leren lopen meer uitgesproken. Eén kind kon nog niet lopen toen het 2,5 jaar oud was. Op een leeftijd van 19 maanden was één kind dat nog niet liep bang om zelf te gaan zitten. Hij kroop, maar hij liep pas toen hij 3,5 jaar oud was. Een loopkar bood hem uitkomst. Als 4-jarige loopt hij nog steeds wankel met trillende benen. Wel kan hij goed op trappen en ladders enz. klimmen en dat vindt hij ook leuk. Hypotonie (lage spierspanning) komt niet vaak voor bij kinderen van Unique en het is bij één kind in de medische literatuur beschreven (Lysy 2009). Bij een ander kind werd developmentaal coördinatie disorder (DCD) vastgesteld. Dit is een stoornis in de ontwikkeling van de coördinatie van bewegingen. Dit is een aandoening waarbij er problemen zijn met de coördinatie van bewegingen van de willekeurige spieren. Meestal openbaart zich dit als een kind bepaalde mijlpalen in de ontwikkeling niet bereikt zoals

lopen of het zichzelf aankleden. Een kind dat DCD had, had een Bumbo stoel (een voorgevormde stoel waarbij je de zitting op de grond kunt zetten) waardoor ze haar romp sterker en stabiel kon maken. Verder heeft ze fysiotherapie en ergotherapie sinds ze drie maanden oud was (Unique).

Bij sommige oudere kinderen is een achterstand in de ontwikkeling van de fijne en grove motoriek nog steeds zichtbaar.

“ Zitten en lopen gaan redelijk. Ze gebruikt enkel- en voetsteunen die haar helpen lopen. Ze is veel langzamer en moet goed nadenken bij het trappen lopen. Ook heeft ze moeite met het lopen over bruggen of hobbels. Daar is ze bang voor. Dan blijft ze stokstijf staan en gaat gillen. ” - 6 jaar

“ Hij loopt met een breed gangspoor. Hij springt en rent, maar het ziet er heel kinderlijk uit. Hij botst vaak tegen dingen aan, waarschijnlijk door zijn hoge snelheid of mogelijk omdat hij minder gevoel voor ruimte heeft. Als we gaan wandelen zit hij in een grote kinderwagen. Dit is ook voor zijn eigen veiligheid. ” - 7 jaar

“ Ze beweegt veel en botst vaak. Ze beweegt bijna non-stop (sommigen zouden dat hyper noemen), snel en vaak onvoorzichtig (ze botst makkelijk tegen mensen en dingen aan). ” - 7 jaar

“ Hij kan wat zijn leeftijdsgenoten leeftijd kunnen, maar niet zo gecoördineerd en behendig. Hij rent, loopt, springt, houdt zijn evenwicht op dingen en fietst etc. ” - 16 jaar

Uit de medische literatuur blijkt dat één kind een milde achterstand in de motorische ontwikkeling heeft (Wangensteen 2013). Weer een ander is op 3,5-jarige leeftijd begonnen met fysio- en ergotherapie vanwege een ontwikkelingsachterstand (Haberlandt 2012). Een 3e kind kon niet zitten zonder hulp op de leeftijd van 15 maanden en bij de laatste rapportage kon dit kind met hulp staan op een leeftijd van 33 maanden (Lysy 2009).

Fijne motorische vaardigheden en zelfstandigheid

De fijne motoriek kan meer aangedaan zijn dan de grove motoriek. Kinderen met een 19p13.2 microdeletie hebben soms moeite met bepaalde, maar zeker niet alle vaardigheden. Bij het zindelijk worden is extra ondersteuning nodig. Alle kinderen van Unique en uit de medische literatuur hebben een bepaalde mate van een ontwikkelingsachterstand (Lysy 2009, Haberlandt 2012, Unique). Eén kind heeft ataxie (dit is een ziekte van het zenuwstelsel waarbij evenwicht, coördinatie en de spraak aangedaan zijn) (Decipher). Kinderen hebben vaak vanaf jonge leeftijd baat bij ergotherapie en fysiotherapie (zie Behandeling).

“ Speelgoed om op te kauwen, TheraTog (elastische onderkleding om de spieren te ondersteunen), verzwaarde dekens, speciale schommels en speelgoed dat helpt om de fijne motoriek en coördinatie te versterken hebben enorm goed geholpen. ” – 6 jaar

“ Ze kan goed dingen vasthouden, maar heeft moeite met tekenen, schrijven, knippen met scharen en andere taken waar je je fijne motoriek voor nodig hebt. Ze heeft ergotherapie op school om haar fijn motorische vaardigheden te verbeteren. ” – 7 jaar

“ Hij is erg goed in het gooien, vangen en schoppen van ballen en knippen met scharen. ” – 7 jaar

“ Op 8 jarige leeftijd, leerde hij om zijn schoenen te strikken. ”

“ Toen hij een baby was, kon hij niet zijn fles vasthouden en hij had geen goede pincetgreep (met zijn duim en wijsvinger kleine dingen oppakken). Hij is nog steeds onhandig met fijne motorische vaardigheden. Ergotherapie biedt uitkomst! ” – 16 jaar

“ Ze heeft net zoals met haar grove motorische vaardigheden een achterstand met haar fijne motorische vaardigheden, zoals het vasthouden van een potlood, goed vasthouden van bestek en het gebruik van scharen. Potlood verdickers, dessertvorken en een kleine lepel zijn handig. ” – 16 jaar

Soms hebben personen met een 19p12.3 microdeleties moeite met



zelfverzorging (zie Ergotherapie). Dit heeft te maken met hun fijne motorische vaardigheden.

“ Ze kan haar tanden een beetje poetsen. Maar ze houdt er niet van dat haar mond wordt aangeraakt. Ze kan zichzelf aankleden, maar vindt knopen en sommige ritsen lastig. Ze kan niet zelf haar schoenen aandoen en haar haar doen. ” – 6 jaar

“ Ze kan zichzelf aankleden, haar sokken aan doen en haar haar kammen. Haar eigen tanden kan ze niet goed poetsen. ” – 6 jaar

“ Hij kan zijn eigen tanden poetsen. Hij heeft hulp nodig met het aan- en uitkleden, maar kan zijn eigen sokken en schoenen uit doen. ” - 7 jaar

“ Ze kan zichzelf wassen, maar we helpen haar met het wassen van haar haar. Ze kan zichzelf aankleden, maar het lukt niet om haar schoenen zelf vast te maken. ” – 16 jaar

Er is weinig informatie over zindelijk worden. Waarschijnlijk worden de kinderen met deze deletie wel later zindelijk dan broers of zussen zonder de aandoening.

“ Ze draagt dag en nacht luiers. Ze kan het toilet gebruiken, maar doet dat meestal niet. ” – 6 jaar

“ Ze draagt nog steeds luiers 's nachts. ” – 6 jaar

“ 's Nachts heeft hij nog steeds een luier aan, maar hij is overdag droog. ” – 7 jaar

Spraak en communicatie

Communicatieproblemen komen veel voor. Bij de meeste kinderen duurt de spraak-taalontwikkeling langer en ze hebben moeite om zichzelf verstaanbaar te maken. Logopedie en ergotherapie helpen hierbij.

Kinderen met een 19p13.2 microdeletie beginnen met praten vanaf 16 maanden. Bij anderen duurt het langer van een paar maanden tot meerdere jaren. Ze beginnen met de eerste woorden bijvoorbeeld bij 2,5 tot 3 jarige leeftijd. Eén kind begon met praten op de leeftijd van 5,5 jaar. Sommigen praten niet erg duidelijk. Drie kinderen van Unique praten met een neusklank. Een lid van Unique heeft selectieve mutisme (wanneer een persoon die normaal kan praten dat in bepaalde situaties of omgevingen niet kan) en had Amerikaanse gebarentaal (American Sign Language, ASL) geleerd (Unique). Vier leden van Unique gebruiken gebarentaal waaronder Makaton. (Makaton zijn tekens en symbolen die mensen helpen communiceren en ontworpen zijn om gesproken taal te ondersteunen).

“ Als 2-jarige brabbelde ze en op 3-jarige leeftijd begon ze een paar woorden te zeggen. Nu gebruikt ze zinnen met meestal 4 tot 8 woorden. Mensen die haar kennen begrijpen haar voor ongeveer 70% . Door een ernstige expressieve taalstoornis (moeilijkheden om informatie om te zetten in spraak, op papier, met

gebarentaal of met gebaren) kan ze haar kennis niet goed onder woorden brengen. Ze praat op het niveau van een doof kind van 3 jaar oud. Ze heeft logopedie gekregen sinds ze 3 maanden oud was. Haar communicatie bestaat voornamelijk uit het gebruik van woorden, maar ze is enorm geholpen door gebarentaal, gebaren, plaatjes en een apparaat om de communicatie te helpen (een spraakcomputer) ” – 6,5 jaar

“ Hij spreekt gebroken zinnen met 5 of meer woorden. Hij vindt sommige klanken erg moeilijk, dus het is niet altijd gemakkelijk om hem te verstaan, vooral in nieuwe situaties. Hij heeft spraak- en taaltherapie voor zijn taalachterstand. Hij kan goed uit de voeten met een methode met plaatjes om te communiceren en Makaton. ” – 7 jaar.

“ Ze gebruikt hele zinnen en heeft een best goede woordenschat, maar ze heeft vaak moeite met het zich herinneren van woorden of namen die ze kent (onthouden is een probleem voor haar). Ze begon te praten op 3- jarige leeftijd, maar het was moeilijk om haar te verstaan tot ongeveer 6- jarige leeftijd. Ze heeft een nasale uitspraak. ” – 7 jaar

“ Als hij praat is hij een beetje te begrijpen, maar zijn uitspraak klinkt alsof hij doof is. ” - 12 jaar

“ Hij begon op de leeftijd van 16 maanden te praten en kan dat nu goed en met een duidelijke spraak. Hij gebruikt lastige zinnen met moeilijke woorden. Hij heeft een goede woordenschat en kan goed zinnen formuleren. Het helpt ook goed als we zijn spraakfouten corrigeren op het moment dat ze gebeuren, maar dat maakt hem woest! Zijn logopedist gebruikt een programma om vloeiend te spreken dat 'Fast Forward' heet. Dat heeft hem veel geholpen met het lezen, praten, spreken en zijn uitspraak. ” – 16 jaar

“ Ze sprak vanaf ongeveer 15 maanden en spreekt duidelijk hele zinnen. Ze gebruikt plaatjes op school zodat voor haar duidelijk is wat ze die dag doet en wat er verder gebeurt. ” - 16 jaar

In de medische literatuur worden ook kinderen beschreven met deze deletie en een vertraagde spraak-taalontwikkeling (Wangensteen 2013). Eén kind sprak nog niet op de leeftijd van 3 jaar en 8 maanden (Lysy 2009). Een ander kind van 3,5 jaar oud had logopedie om te helpen bij de communicatie (Haberlandt 2012).

Gedrag

Kinderen met een 19p13.2 microdeletie worden vaak beschreven als innemende, levendige en grappige kinderen. De meeste kinderen hebben echter ook één of meer gedragsstoornissen zoals autisme, ADHD of problemen met het verwerken van informatie van de zintuigen. Deze aandoeningen kunnen best ernstig zijn. Dan zijn medicijnen en extra ondersteuning thuis en op school nodig. Angst en/of agressief gedrag komen ook voor. Verder kunnen kinderen heel sociaal of juist erg teruggetrokken zijn. Ouders vertellen regelmatig over probleemgedrag bij hun kind met deze deletie.

Autisme of gedrag dat binnen het autisme spectrum valt, komt voor bij 3 Unique leden. Autisme is een ontwikkelingsstoornis die bepaalt hoe een persoon communiceert en omgaat met andere mensen. Mensen met autisme zeggen dat ze het lastig vinden om de wereld – mensen, plekken en gebeurtenissen – te begrijpen. Dat kan ze zeer angstig maken. Het begrijpen van en omgaan met andere mensen is niet zo vanzelfsprekend als bij personen zonder autisme.

Ouders van Unique geven hieronder een beeld van het leven met autisme en manieren die ze hebben gevonden om hun kinderen te helpen:



“ Een computerprogramma dat films van kinderen liet zien in verschillende sociale situaties bood uitkomst. Zo kon ze leren hoe ze op mensen in verschillende sociale situaties moet reageren. Ze leert beter als ze video's van mensen ziet dan van mensen in het echt te zien. ” – 6 jaar

“ Met haar autisme is om te gaan met duidelijkheid en routines. Ze heeft een begeleider die haar na school helpt met sociale vaardigheden. ” – 7 jaar

“ Ze denkt soms best wel stug. Schakelen en veranderingen zijn erg moeilijk voor haar. ” – 7 jaar

“ Hij herhaalt veel dingen en vraagt 50 keer per dag hoe laat het is. ” – 12 jaar

ADHD is vastgesteld bij 4 leden van Unique met een 19p13.2 microdeletie. Dit is de meest voorkomende gedragsstoornis die op jonge leeftijd begint. Ook komt het vaak voor bij kinderen die geen afwijkingen hebben van de chromosomen. Kinderen met ADHD kunnen minder goed de aandacht vasthouden. Verder vinden ze het lastig om onder controle te hebben wat ze doen of zeggen (omdat ze impulsief zijn). Verder kunnen ze erg onrustig zijn.

“ Ze is soms hyper, ongeduldig en boos. ” – 6 jaar

“ Ze heeft een korte spanningsboog en is hyperactief en luid. Ze heeft er soms moeite om rustig te worden als dat moet. Haar lichamelijke behoeftes zijn groot. Daarom is voor haar zorgen vaak uitputtend. Ze is impulsief en kan zichzelf snel in de problemen brengen. ” – 7 jaar

“ Hij is een extreem actief kind. ” – 7 jaar

Een kind uit de medische literatuur en een kind uit de Decipher database werden beschreven als hyperactief. Eén van deze kinderen verwondde zichzelf ook (Decipher, Haberlandt 2012). Gedragsproblemen werden genoemd bij 4 mensen van de Decipher database.

Drie leden van Unique leden hebben sensorische informatieverwerkingsproblemen (SPD, sensory processing disorder).

'Sensorische informatieverwerking' is de manier waarop het zenuwstelsel boodschappen ontvangt van de zintuigen en deze omzet in de juiste bewegingen van de spieren en het juiste gedrag. Bij SPD ontvangen delen van de hersenen geen informatie om zintuigelijke informatie goed te kunnen interpreteren. Iemand met SPD vindt het moeilijk om zintuigelijke informatie te verwerken en er juist naar te handelen. Dan zijn alledaagse taken lastig. Bij mensen met SPD kan één zintuig aangedaan zijn, bijvoorbeeld alleen gevoel, of zicht of beweging, of meerdere zintuigen. Een persoon met SPD kan heel erg reageren op bepaalde prikkels en kan bepaalde kleding, lichamenlijk contact, licht, geluid, voedsel en andere zintuigelijke prikkels ondragelijk vinden. Anderen reageren soms veel minder en geven weinig tot geen reactie bij een bepaalde prikkel, zelf niet bij pijn of extreme hitte of kou. Sommigen hebben een voortdurende overdosis aan prikkels nodig.

“ Hij is erg hyperactief. We hebben veel tijd gestoken hem te helpen met zijn problemen met het verwerken van prikkels. Samen met medicatie lukt hem dit nu. We laten hem vaak knijpen, kauwen, rollen en zware gewichten dragen. ”
– 7 jaar

“ Ze is altijd iemand geweest die prikkels tot in het extreme opzoekt – zo hoog en snel als mogelijk schommelen en boos worden als je haar niet hoog genoeg duwt. Maar ze heeft ook veel prikkels die ze vermijdt – tast, dingen met de mond proeven. Ook reageert ze erg gevoelig op hard geluid. Ze houdt ervan om dieren te aaien en kruipt bijna helemaal in hun vacht. Ze draagt constant hoeden en petten, zelfs als ze aan het zweten is. Ze kan niet tegen labels in haar kleren of kriebelende kleren. Ze wordt erg overstuurd als ze in contact komt met geuren die ze niet fijn vindt en geeft dan makkelijk over (ook al zijn de geuren niet zo sterk). ” – 7 jaar

De diagnose obsessief-compulsieve disorder (OCD) is gesteld bij twee Unique leden. Obsessieve compulsieve disorder (OCD) is een psychiatrische aandoening waarbij een persoon obsessieve gedachten en dwangmatig gedrag heeft. Een obsessie is een ongewilde en onplezierige gedachte, een afbeelding of een behoefte die steeds weer terug komt in iemands gedachten en waardoor iemand angstig wordt. Het woord 'obsessie' beschrijft meestal iets plezierigs, maar bij OCD is een obsessie onplezierig en angstig. Dwangmatig gedrag is gedrag dat iemand steeds herhaalt of een gedachte die steeds terug komt en die iemand moet doen om te voorkomen dat de obsessie waarheid wordt. Bijvoorbeeld iemand die obsessief bang is om ziek te worden kan de neiging hebben om steeds te douchen nadat hij of zij naar het toilet is geweest.

Angst, agressie en frustratie kunnen een probleem zijn voor veel kinderen met een 19p13.2 microdeletie. Eén Unique lid heeft 'anger dysregulation disorder and Impulse Control Disorder' (NOS).

“ Ze heeft moeilijk gedrag waarbij ze kan slaan, schoppen, bijten, krabben en dingen kapot maken als ze boos is (vele keren per dag). ” – 6 jaar

“ Wanneer dingen niet op haar manier gaan, kan ze ontploffen – lange tijd schreeuwen, dingen en meubels door de kamer gooien. ” – 7 jaar

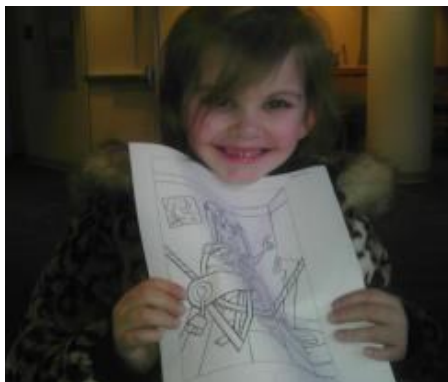
“ Hij is erg lief, maar kan ook erg agressief zijn tegen de mensen die hem met name verzorgen. Ook verwondt hij zich zelf door met zijn hoofd ergens tegen aan slaan en zichzelf bijten. ” – 7 jaar

“ Ze is vaak angstig, heeft een kort lontje en kan niet goed omgaan met frustratie en verveling. ” – 7 jaar

Gedragsproblemen kunnen op jonge leeftijd beginnen. Op de leeftijd van 19 maanden was één Unique lid bang om zelf te gaan zitten. Hij raakte hierdoor in paniek, ging zweten en pakte iets vast dat het dichtste bij hem was. Het leek er op dat hij gefrustreerd raakte omdat hij niet kon doen wat anderen op de peuterleeftijd wel konden.

Een ander lid van Unique kreeg vanaf 9 maanden woedeaanvallen met sensorische problemen en OCD gedrag. Dit verslechterde bij het opgroeien, waardoor een behandeling in een kliniek nodig was. Pas daarna verbeterde zijn gedrag samen met de juiste school, medicijnen en behandeling. Hoewel hij nog steeds OCD heeft en tegendraads is, zijn de woedeaanvallen nu zo dat de familie wel met hem op vakantie kan gaan en hij bij kerkdiensten kan zijn.

“ We zijn bezig geweest om zijn gedrag onder controle te krijgen. Hij lijkt niet gevoelig meer te zijn voor onze aanpak. Zo we moeten steeds een nieuwe uitproberen. Voor zijn gedragsproblemen helpen medicijnen het beste. Je kunt niet met hem praten of met hem oefenen tot het moment dat zijn medicijnen gaan werken. ” – 16 jaar



Kinderen vinden het leuk om met allerlei speelgoed te spelen, zoals knuffels, puzzels, poppen, modeltreinen, auto's en speelgoed om dingen te maken. Ze houden ook van verkleden, knutselen, computerspellen, televisie en dvd's kijken. Populair zijn ook sporten zoals basketbal in teams voor kinderen met speciale behoeftes en robuuste fysieke spellen speciaal voor kinderen die behoefte hebben aan zintuigelijke prikkels.

“ Ze vindt het het leukst om erg snelle buiten activiteiten te doen met een vriend of haar familie. Bijvoorbeeld haar vader die haar op de kabelbaan duwt, schommelen op een bandenschommel of klimmen op een klimrek enz. Hoe sneller, hoger en hoe meer het schudt, hoe beter. Als ze het leuk vindt, geeft ze dat aan door te gillen. ” - 7 jaar

Eén lid van Unique lid vindt het bijzonder fijn om naar audioboeken te luisteren. Meerdere leden hebben een voorkeur voor muziek en/of dieren.

“ Ze houdt ervan om met haar zus en onze mini-schnauzer te spelen ” – 6 jaar

“ Ze houdt van dieren, vooral honden, katten en paarden. We hebben een hond en drie katten, waar ze allemaal dol op is. ” – 7 jaar

Op sociaal gebied hebben kinderen verschillend gedrag: van erg op zichzelf tot overdreven vriendelijk. Soms melden ouders dat hun kind bang is voor sociale situaties en het omgaan met anderen. Eén kind heeft selectieve mutisme. Dit is een angststoornis waarbij iemand niet in bepaalde sociale situaties praat, zoals op school of in het openbaar. Maar ze praten wel met familie en vrienden bijvoorbeeld als ze thuis zijn.

“ Ze is vaak erg verlegen als ze nieuwe mensen ontmoet. Op andere tijden is ze ongepast vriendelijk tegen sommige mensen of vreemden. Soms zit ze in haar eigen kleine wereld, dan wil ze minstens 1 tot 2 keer per week de hele dag niet praten of naar iemand anders kijken. Ze is niet zo handig op sociaal gebied. Het helpt als er een leeftijdsgenoot is die ze kent. Ze doet hun gedrag na om zich te kunnen aanpassen. ” - 6 jaar

“ Hij is erg sociaal, maar alleen als hij met praten begint. Hij vindt het niet leuk als iemand hem vragen stelt. Zelf stelt hij vragen aan iedereen die hij ziet. Hij wil dingen weten over hun leven en wat hun plannen zijn. Hij vindt individuele aandacht van een volwassene fijn en houdt er het meest van om te helpen met taken in huis. ” – 7 jaar

“ Ze houdt van mensen en is erg vlot. Ze praat tegen iedereen en heeft zelfvertrouwen wanneer ze zich goed voelt. Met sociale interacties heeft ze soms moeite. Ze vindt het lastig om vragen te beantwoorden. Ook heeft ze moeite om toe te geven dat ze het antwoord niet weet (ze kan niet goed informatie onthouden). Op vrienden die vragen stellen, reageert ze daarom vaak niet. Ze heeft moeite met vriendschappen, want ze vindt het lastig om antwoorden te geven tijdens een gesprek. Maar ze wil zo graag vrienden hebben. Ze is snel gefixeerd of gevangen in haar gedachten. Ze zit vaak in een fantasiewereld en het is dan lastig om haar te bereiken. Meestal schreeuwt ze tegen me als ik vragen stel, vaak tegen het einde van de dag als ze moe is. Het lijkt erop dat ze meer tegen haar vrienden praat dan dat ze met hen praat. Ook praat ze het liefst met één vriend tegelijk. Volgens haar psycholoog richt ze al haar aandacht op één vriend. Verder zegt hij dat haar vrienden meegaande kinderen zijn en dat ze niet meer vrienden kan maken, omdat ze star is en zich niet goed kan inleven in anderen. ” – 7 jaar

“ Ze is soms erg op zichzelf en wil dan alleen zijn. Alhoewel ze volwassenen leuker vindt dan haar leeftijdsgenoten, gaat ze heel goed om met kleine kinderen. ” – 16 jaar

“ Hij is erg bazig en koppig, maar ik denk dat hij gewoon een normale puber is! Hij wil dat ik de hele tijd met hem bezig ben en onderhandelt over alles zonder mijn gezag te accepteren. Dit is vermoeiend. Hij lijkt zijn plaats niet te begrijpen

wanneer hij met autoriteit te maken krijgt. Hij is te sociaal en vriendelijk; grenzen kent hij niet. Hoewel sommigen het charmant vinden, worden wij er soms door in verlegenheid gebracht.” – 16 jaar

Meerdere behandelingen en manieren van aanpak zijn beschreven door leden van Unique leden die uitkomst bieden bij het omgaan met autisme, ADHD, SPD en angst (zie Behandeling). In ernstige gevallen, kan verblijf in een psychiatrische instelling nodig zijn.

“ Het gedrag is soms erg overweldigend. Medicijnen en gedragstherapie kunnen echter goed helpen. ” – 6 jaar

“ Op school hebben ze een beloningssysteem voor flexibel en aardig zijn. Bij een bepaald aantal sterren krijgt de hele klas tien minuten extra pauze. We hebben dit thuis ook. Het helpt zeker om het gewenste gedrag te versterken. ” – 7 jaar

Alhoewel kinderen met een 19p13.2 deletie soms gedragsproblemen hebben, hebben ouders het ook vaak over de goede karaktertrekken van hun kinderen.

“ Ze is een erg vrolijk meisje ” – 30 maanden

“ Ze heeft een fantastische persoonlijkheid. Ze is hilarisch. Ze laat de grappigste dingen gebeuren, wanneer ze zich niet in woorden kan uitdrukken. Ze heeft veel fantasie en ze heeft een groot hart. Ze heeft van mij een betere moeder gemaakt en ze is mijn speciale geschenk van God. Mijn leven zou niet compleet zijn zonder haar. ” – 6 jaar

“ Hij heeft de meest fantastische en hartverwarmende glimlach. Hij charmeert iedereen. ” – 7 jaar

“ Ze is zo echt, zo expressief en heel erg grappig. Als ze ergens dol op is, dan is ze vol liefde en passie. Ze is enthousiast over dingen waar wij niet enthousiast voor worden. Wanneer ze vrolijk is, dan wordt iedereen vrolijk. Ze is ook erg gevoelig en kan zich goed inleven als iemand om wie zij geeft pijn of verdriet heeft. ” - 7 jaar

“ Hij is moeilijk om mee om te gaan, maar door de ervaring die we daarmee nu hebben zijn we als familie betere mensen geworden. ” – 16 jaar

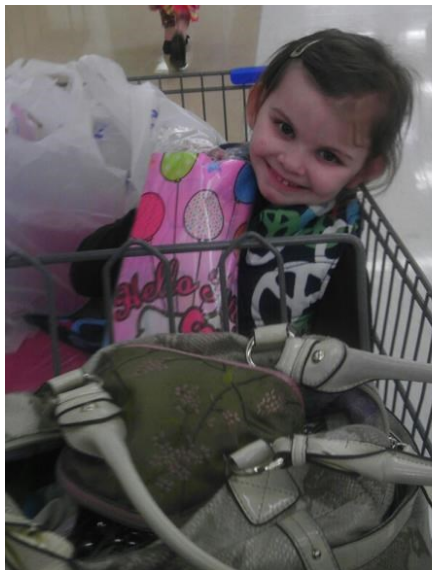
“ Ze is het meest lieve, zachte kind dat we kennen. Ze is wijzer dan haar leeftijd. ” – 16 jaar

Leren

Er zijn vaak leerproblemen bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie. De mate waarin deze optreden is echter verschillend. Alle ouders van Unique zeggen dat er milde tot ernstige leerproblemen zijn. De meest zijn matig tot ernstig. Het meest genoemde kenmerk van iemand met een 19p13.2 microdeletie in de



Decipher database zijn leerproblemen. Er kan meer moeten met leren zijn als het kind door gedragsproblemen minder goed kan leren. Hetzelfde geldt voor een achterstand in de spraak- taalontwikkeling. Eén kind van 30 maanden, had een milde leerbeperking bij een evaluatie. Het intelligentie quotiënt of IQ, is een manier om vast te stellen hoe goed iemand kan denken en redeneren. Een score van 100 betekent dat, vergeleken met mensen van dezelfde leeftijd, iemand een gemiddelde intelligentie heeft.



Op 5-jarige leeftijd was het IQ van dit kind 70. Dit IQ komt overeen de ontwikkeling van een kind van 3 jaar en 10 maanden (Haberlandt 2012). Een ander kind dat

bijna 4 jaar oud was, sprak niet. Dit kwam overeen met een achterstand in de ontwikkeling (Lysy 2009). Verder had een kind van Unique op 7-jarige leeftijd een IQ van 63 op verbaal gebied (gesproken taal) en een IQ van 89 op non-verbaal (niet gesproken taal) .

Ouders zeggen dat hun kinderen tussen 6 en 10 jaar leren lezen (Unique), bijvoorbeeld:

“ Ze begon te lezen op 6-jarige leeftijd en kan lezen. Maar we weten niet goed hoeveel ze weet, omdat ze moeilijk te verstaan is. Ze leest een paar korte woorden en herkent langere woorden, zoals avontuur. ”

“ Op 7,5 jarige leeftijd is ze nog bezig met leren lezen. Ze leest net zo goed als een kind van de kleuterschool. Ze herkent letters en een paar simpele woorden. ” - 7 jaar

Kinderen hebben hulp nodig met het schrijven:

“ Ze kon op jonge leeftijd goed een pen vasthouden, maar ze had weinig kracht in haar hand. De kracht in haar handen is met veel therapie verbeterd. ” - 6 jaar

“ Ze ging tekenen op de leeftijd van 5 jaar en schrijven op 6-jarige leeftijd. Ze tekent mensen, maar dat doet ze best slordig. Ook kan ze letters schrijven, maar niet zo netjes. ” - 7 jaar

Ondersteuning bij het leren biedt vaak veel uitkomst. Ouders benadrukken dat het belangrijk is dat dat al vanaf jonge leeftijd gebeurd. In Groot-Brittannië hebben veel kinderen hebben een individueel onderwijs plan. Dit is ontwikkeld voor kinderen die speciale behoeftes hebben. Zo worden ze geholpen om het meeste uit hun onderwijs te halen. In dit onderwijs plan staan de strategieën voor de specifieke behoeftes van dat kind.

“ Hij heeft een matige tot ernstige leerbeperking en loopt 2 jaar achter op zijn leeftijdsgenoten. We zijn bezig om een verklaring (voor speciale behoeftes op het gebied van onderwijs) te krijgen. Hij heeft problemen met concentreren. Via lokale organisaties wordt er voldoende ondersteuning bij het leren aangeboden. ” – 4 jaar

“ Haar leervermogen is niet aangedaan door de deletie, maar ze kan moeilijk leren omdat ze ADHD heeft. Concentreren is lastig. Ze is heel slim als het om computers en elektronica gaat; dan wil ze wil precies weten hoe iets werkt. Ze haalt dvd spelers en computers uit elkaar en bepaalt zo hoe ze werken. Ze heeft een leerbeperking en heeft een individueel onderwijsplan. Ze houdt van lezen en rekenen. Het is moeilijker voor haar om te leren en ze leert op een iets langzamer tempo dan anderen van haar leeftijd. Wel heeft ze een goed geheugen en onthoudt ze dingen door gebruik te maken van patronen en routines. ” – 6 jaar

“ Ze heeft moeite met leren en heeft matige tot ernstige leerproblemen. Ze heeft een individueel onderwijsplan. Ze krijgt veel individuele aandacht op school. Ook is er onderwijs in kleine groepen voor alle vakken. Ze vindt het moeilijk om informatie te begrijpen en te onthouden. Ze is een stuk achter met lezen, schrijven en rekenen vergeleken met kinderen van har leeftijd. Haar kracht ligt in haar doorzettingsvermogen, vastberadenheid en enthousiasme als ze een doel bereikt. Onthouden is een issue – ze onthoudt dingen die voor haar van groot belang zijn, maar vindt het lastig om andere zaken te onthouden. Namen van mensen, plaatsen en dingen kan ze slecht onthouden. Onder alle omstandigheden is het voor haar lastig om zich te concentreren. Ze zit in een klas met twee onderwijzers. Een is een leraar voor speciaal onderwijs en die is daar 30 uur per week. Ze krijgt voor alle vakken veel ondersteuning (zie ook Behandeling). ” – 7 jaar

“ Hij heeft een matige tot ernstige leerbeperking op alle gebieden en heeft een verklaring voor speciale behoeftes op het gebied van onderwijs. Hij onthoudt prima mensen, namen en plaatsen waar we vaak naar toe gaan. Hij kan zich moeilijk concentreren. Het leren wordt ondersteund met individuele begeleiding, zintuigelijke input en medicijnen. Hij kan zijn eigen naam lezen, tot tien tellen, kent wat kleuren en vormen en kan cirkels en kronkelende lijnen tekenen. ” – 7 jaar

Hulpmiddelen bij het leren bieden soms uitkomst:

“ Sociale verhalen, hulpmiddelen bij het zien of plaatjes, dagelijkse schema's in plaatjes en een timer, het gebruik van hulpmiddelen voor rekenen, draagbare hulpmiddelen, het gebruiken van dieren of dierengeluiden, abstracte dingen omzetten in meer concrete dingen, het simpel houden, leren in kleine groepen met leeftijdsgenoten, bewegen en/of zingen inzetten, regelmatig tijdens de dag pauzes inlassen waarin bewegen kan worden. ” – 7 jaar

“ Hij leert beter als de leraar hem iets laat zien, dan dat de leraar mondelinge

onderwijs geeft. Hij kan het alfabet opzeggen als hij naar de letters kijkt, maar niet op grond van zijn geheugen. Hij kan tot 12 tellen behalve het cijfer 7. ” – 8 jaar

“ Op 16 jarige leeftijd gaat ze naar onderwijs voor 16 of 17 jarigen. Ze leert op het niveau van kinderen tussen de 6 en 8 jaar. Ze heeft een individueel onderwijsplan, leerondersteuning, een- op-een hulp en een leraar in de klas. Ze gebruikt een computer om haar schoolwerk te doen. Ze heeft geen goed geheugen, maar ze is iemand die leert van plaatjes. Herhaling helpt haar met leren. Ze leest ook boeken zoals ‘Diary of Wimpy kid’. ” – 16 jaar



“ Hij heeft matige problemen met leren. Hij leert anders, maar heeft het geheugen van een olifant! Hij ging lezen op 10 jarige leeftijd. Nu (op 16 jarige leeftijd) zit hij op het niveau van een kind van 8 tot 10 jaar. Kleine klassen, een-op-een instructie, positief lesgeven en een vaste manier om met zijn gedrag om te gaan helpen hem bij het leren. School vindt hij erg leuk en hij blinkt uit in rekenen. Hij is een perfectionist. Verder houdt hij van kalenders en muziek. ” – 16 jaar

De scholen waar kinderen op zitten, zijn verschillend. De meesten zitten op gewone scholen met aanpassingen voor kinderen met extra behoeftes. Bijvoorbeeld een tiener zit op een middelbare school en doet onderwijs voor kinderen van 16 jaar. Deze tiener volgt ook onderwijs in een speciaal programma.

“ Ze zit op een gewone school met onderwijs voor 5 tot 6 - jarigen. Ze gaat ongeveer een vijfde van haar tijd naar een lokaal voor speciaal onderwijs. Meestal gaat ze daar naar toe in de pauze. Ze heeft een leraar die haar de hele tijd ondersteunt, omdat ze problemen heeft met leren zonder een-op-een support. ” – 6 jaar

“ Toen hij tien jaar was ging hij naar een nieuwe privé school. Ze waren erg streng wanneer hij zich niet gedroeg. Voordat hij naar deze school ging, kon hij niet lezen, schrijven enz., omdat hij dit weigerde en boos werd. Binnen twee maanden op de nieuwe school zat hij aan een tafel en deed mee met activiteiten. Hij kreeg onderwijs op het niveau van een kind van 5 tot 6 jaar en vond het leuk om naar school te gaan. Toen hij 14 jaar was, kreeg hij onderwijs voor een 7-jarig kind. Hij leest, schrijft en kan optellen en aftrekken met getallen van drie cijfers. Hij krijgt individuele begeleiding op zijn niveau. ” – 16 jaar

Een volwassene met een niet vaak voorkomende deletie van 19p13.2 had een milde leerbeperking. Hij slaagde met goede cijfers voor zijn middelbare school, omdat hij mondelinge examens kreeg (Wangenstein 2013).

Slaap

Slaapproblemen komen dikwijls voor bij kinderen met deze microdeletie. Ouders melden dat deze in de loop van de tijd verbeteren. De slaapproblemen worden ook

minder als ze die zorgvuldig aanpakken (Unique, Decipher). De slaapproblemen verschillen van moeilijk in slaap vallen en in slaap blijven tot erg vroeg in de morgen wakker worden.

Eén kind van 3,5 jaar kon moeilijk slapen. Zelfs met medicijnen was ze nog vaak een paar keer per nacht wakker. Drie jaar later werken de medicijnen goed en is ze 's-nachts beter te hanteren.

“ Met de hulp van haar dokter hebben we een speciaal bed gemaakt met deuren die op slot kunnen. Zo ligt ze veilig. Haar nieuwe bed maakt haar rustig en ze vindt het er heerlijk. Als we op reis zijn en haar bed niet kunnen meenemen, dan kan ze niet slapen. We vinden haar slapeloosheid een van de moeilijke kenmerken van haar aandoening. Het kan zwaar zijn, maar er is hulp. Specialisten op het gebied van slapen, kunnen hulp bieden met de juiste medicijnen voor je kind en helpen om een routine te ontwikkelen om je kind te helpen slapen. Dat zal je rust geven, je kind rustiger maken en zorgen dat het zich veilig voelt. ” – 6 jaar.

“ Toen ze pas geboren was, sliep ze niet langer dan 45 minuten. Ze had moeite om in slaap te vallen en in slaap te blijven. Ze zwiepte vaak heftig haar hoofd naar achteren en naar voren op haar kussen, om in slaap te komen. Als we haar op haar rug legden, dat is de aanbevolen slaappositie, schreeuwde ze. Dit gebeurde ook als we haar in de autostoel zetten. Als 7-jarige valt ze makkelijk in slaap. Ze wordt rond 4 uur in de ochtend wakker. Ze is overdag erg moe en ze gaat 's avonds uitgeput naar bed. We hebben geprobeerd om haar in ieder geval in bed te houden tot 5 uur door een klok te gebruiken die aangeeft wanneer ze mag opstaan. Soms lukt haar dit. Het helpt alleen niet echt, want wat ze echt nodig heeft, is dat ze weer in slaap kan komen. ” – 7 jaar

“ Ze heeft altijd al slecht geslapen. Ze gebruikt melatonine sinds ze 6 jaar is. Ze wordt erg vroeg wakker, het maakt daarbij niet uit hoe laat ze naar bed ging. Ze slaapt ongeveer 7 uur per nacht, maar wordt vaak wakker. ” – 16 jaar

Voor sommigen is slaap geen probleem:

“ Hij is altijd een goede slaper geweest. Hij slaapt 8 tot 10 uur per nacht en heeft een diepe slaap. Als baby sliep hij ook veel met overdag nog twee keer een slaapje van 2 uur. ” – 16 jaar

Medische problemen

Sommige kenmerken komen vaker voor bij mensen met een 19p13.2 microdeletie. Een voorbeeld hiervan zijn oogproblemen. Maar bij kenmerken, zoals het 'gaatje in het hart' en epilepsie is het lastig of ze veroorzaakt worden door de microdeletie. Dit komt omdat er zo weinig mensen zijn met deze aandoening.

■ Hart

Twee leden van Unique hebben een hartruis. Bij één is deze onschuldig, want het hart werkte normaal en men hoefde zich geen zorgen te maken. Bij een

ander werd bij onderzoek niets afwijkends gevonden. Een hartruis komt ook vaak voor bij mensen zonder deze chromosoomafwijking. Dan gaat het om een extra of bijzonder geluid als artsen naar het hart luisteren.

Een kind van Unique heeft een atrium septum defect (ASD). Dit noemen we ook wel een 'gaatje in het hart'. Dit is een aangeboren (aanwezig bij de geboorte) hartaandoening. Er is dan een gat tussen de boezems (bovenste ruimtes) van het hart. Het gat kan van zelf dicht groeien. Dit gebeurt snel nadat een kind geboren is. Soms wordt het met een operatie gesloten. Dit gebeurde bij dit kind. Een persoon uit de Decipher studie en twee van drie mensen uit de medische literatuur hebben ook een ASD. Bij één van hen was deze klinisch niet relevant (Lysy 2009, Haberlandt 2012, Decipher).

■ Epilepsie

Een kind van Unique heeft een keer een epilepsieaanval gehad, waarvan de oorzaak onbekend is. Bij een ander kind begon de epilepsie vanaf een leeftijd van 18 maanden. Dit kind is nu 16 jaar en heeft een vorm van epilepsie die lastig onder controle te krijgen is. Met een operatie is een nervus vagus stimulatie apparaat bij haar ingebracht. De functie van zo'n apparaat is om epilepsieaanvallen te voorkomen. Het zendt regelmatig milde elektrische stroompjes naar de hersenen door een zenuw (de nervus vagus).

In de medische literatuur waren de eerste kenmerken van een kind dat een 19p13.2 microdeletie bleek te hebben epileptische aanvallen. De hersenfilm (EEG, elektroencefalogram waarmee de activiteit van de hersenen gemeten wordt) van dit kind bleek echter normaal (Haberlandt 2009). Het tegenovergestelde werd ook gevonden. Een ander kind had geen epilepsieaanvallen. Op een EEG werden wel kort na de geboorte wat afwijkingen gezien van de hersenactiviteit (Lysy 2009).

■ Zien

Veel kinderen met een 19p13.2 microdeletie hebben oogproblemen. Vier zijn verziend (hypermetropie) en vier hebben astigmatisme. Het belangrijkste kenmerk van astigmatisme is wazig zien. Dit gebeurt omdat het hoornvlies aan de voorkant op een oneven manier gebogen is (Haberlandt 2012, Unique). Eén kind heeft ook oculair albinisme en nystagmus. Oculair albinisme is dat er minder pigment in de ogen zit waardoor je minder kunt zien met de ogen. Bij nystagmus maken de ogen ongecontroleerde bewegingen. Een ander kind heeft nystagmus in beide ogen. Acht van 9 Unique leden hebben een bril. Vier hebben een bril voor astigmatisme (Unique).

“Hij is erg verziend en heeft een bril. Hij had 'luie ogen'. Na een operatie aan zijn oogspieren staan zijn ogen nu recht.” - 16 jaar

Twee kinderen zien scheel (strabismus) (Lysy 2009, Decipher) en 2 andere kinderen hebben een oogaandoening waarvan de precieze kenmerken niet duidelijk zijn (Decipher).

■ Voeten en handen

Een kind heeft een klompvoet die met negen maanden over was. Een ander kind

heeft een enkel- en voetorthese . Deze bieden ondersteuning bij het lopen. Twee anderen hebben erg kleine handen en voeten (Haberlandt 2012, Unique). Eén heeft korte tenen (Decipher) en een ander heeft diepe lijnen in de huid van de voeten en handen (Lysy 2009). Een lange lijn over de handpalm (een zogeheten 4-vingerlijn) was aanwezig bij één kind; dit komt ook ongeveer voor bij 5% (5 op 100) vande mensen die geen chromosoomaandoening hebben (Decipher).

■ Uiterlijk

De meeste kinderen met een 19p13.2 microdeletie zien er niet anders uit dan andere kinderen of andere familieleden. Ongeveer de helft heeft wat opvallende uiterlijke kenmerken. Het gaat dan bijvoorbeeld om: een opvallend voorhoofd, wijd uiteen staande ogen en oren die anders van vorm zijn of laag geplaatst op het hoofd staan.

Een kind heeft plagiocefalie. Dan is een deel van het hoofd platter. Dit is voor een deel verholpen met een speciale helm (DOC band helmet). Dit is een plastic helm met een op maat gemaakt foamplastic binnenkant. De helm geeft een lichte druk en geeft daarmee richting aan de groei van het hoofd. Zo gaan de platte delen van het hoofd wat meer groeien en de andere, meer opvallende, delen juist wat minder (Lysy 2009, Haberlandt 2012, Decipher, Unique).

■ Skelet

Een 3-jarige had een asymmetrische schoenmakersborst (pectus excavatum). Bij dit kind was een kant van de borstkas hoger dan de andere kant. Dit had geen invloed op de ademhaling (Unique). In de medische literatuur had een kind met een 19p12.3 deletie die doorliep naar het 19p13.13 gebied een gekromde bovenkant van de wervelkolom (kyfose) en een te vroege vergroeiing van de schedelnaden (craniosynostose) . Dit kind had ook een te kleine schedelomtrek (microcefalie). Daarnaast had het een arthrogryposis van de onderste ledematen. Een arthrogryposis is een aandoening van de zenuwen, spieren en skelet waardoor de verschillende gewrichten van het lichaam zijn aangedaan (Lysy 2009). Een gebogen bovenste deel van de wervelkolom werd ook genoemd bij een ander kind (Decipher). Weer een ander kind had een zijwaartse verkromming van de rug (scoliose) en een zogeheten kippenborst. Hierbij staan het borstbeen en ribbenaar voren (pectus carinatum). Ook had dit kind vaak botbreuken (Decipher).

■ **Andere medische problemen** worden niet vaak beschreven of komen ook inde algemene bevolking voor. Deze zijn daarom misschien geen gevolg van de 19p13.2 microdeletie.

Vier jongens hebben een hypospadie (Unique, Decipher). Dit is een aandoening die relatief vaak voorkomt bij jongens; ongeveer bij 1 op de 125 tot 1 op de 300 jongens baby's wordt hier mee geboren. Bij een hypospadie zit het gat in de penis waardoor de urine en het zaad naar buiten gaan niet op de top van de penis, maar aan de onderkant. Soms is een operatie nodig om dit te verhelpen. Een ander lid van Unique had geen ingedaalde zaadbollen en dubbele liesbreuken. Hij kreeg een operatie toen hij 6 weken oud was.

Weer een ander lid van Unique had nierstenen op 6- jarige leeftijd. Hij heeft ongeveer één niersteen per jaar. Ook heeft hij haematuria (bloed in de urine) en werken zijn nieren minder goed. Daarbij heeft hij last van steeds terugkomende infecties van de urinewegen die behandeld moeten worden met antibiotica. Bij een ander kind zijn op 16 jarige leeftijd cystes in de nieren vastgesteld (Unique). Een kind van Unique heeft een cerebrale parese. Dit zijn aandoeningen van het zenuwstelsel en de hersenen waarbij er problemen zijn met het maken van bewegingen en coördinatie. Cerebrale parese wordt veroorzaakt door schade aan de hersenen die vaak voor, tijdens of kort na de geboorte ontstaat. Een team van specialisten, zoals logopedisten, ergotherapeuten, fysiotherapeuten en kinderartsen is betrokken bij de behandeling.

Eén kind had voorbijgaande erythroblastopenie van de kinderleeftijd (transient erythroblastopenia of childhood (TEC) (Unique). Dit is bloedarmoede die zich langzaam ontwikkelt, op jonge leeftijd begint en zich kenmerkt door een huid die steeds bleker wordt. Het kind kreeg een bloedtransfusie. Het woord transient geeft aan dat het ook weer over gaat. Patiënten met TEC herstellen dan ook helemaal. Een tiener had een afwijkende menstruatie. Bij haar werd de ziekte van Von Willebrand vastgesteld (Unique). Mensen met deze aandoening missen een bloedeiwit dat de Von Willebrand factor heet of ze hebben het eiwit wel, maar het werkt niet goed. Het is een erfelijke aandoening en ongeveer 1 tot 2% (1 tot 2 op 100 mensen) in Groot-Brittannië heeft minder van de Von Willebrand factor in zijn of haar bloed. Slechts 1 op de 1.000 personen met deze aandoening heeft klachten waarvoor medische controle nodig is.

Daarnaast hebben twee leden van Unique hypothyreoïdie. Dit is een te traagwerkende schildklier. Bij deze aandoening is er minder schildklierhormoon (thyroxine) in het lichaam. De meest voorkomende kenmerken zijn moeheid, aankomen in gewicht, verstopping, pijn, droge huid, futloos haar en het koud hebben. Hypothyreoïdie kan goed behandeld worden met een dagelijks tablet met thyroxine.

Twee kinderen hebben een verhoogd cholesterolgehalte in hun bloed. Een van deze twee heeft ook te weinig testosteron en coeliakie. Bij coeliakie kan iemand geen gluten verdragen en heeft een aangepast (glutenvrij) dieet nodig is. Deze ziekte komt regelmatig in de algehele bevolking voor (Unique).

Twee kinderen hadden een longontsteking. Bij één hield het verband met het RS virus (respiratory syncytial virus). Meerdere leden van Unique hebben terugkerende bovenste luchtweg infecties en/of oorinfecties. Twee kinderen hadden een lijmoor. Hiervoor werden buisjes in het trommelvlies geplaatst. Bij lijmoor zit er vloeistof in het middenoor. Verder hebben 2 leden van Unique mild gehoorverlies. Dit is veroorzaakt door de terugkerende oorinfecties op jonge leeftijd. Ook heeft een persoon uit de Decipher database een gehoorbeperking. Bij een persoon was de ontwikkeling van de spraak aangedaan, maar er was geen zenuwdoofheid (door schade aan het binnenoor). Daarnaast is het gehoor aangedaan van twee kinderen uit de medische literatuur (Lysy 2009, Schwemmler 2014, Decipher, Unique). Hooikoorts komt redelijk vaak voor en één kind is allergisch voor noten en koemelkeiwit (Unique).

Wat waren de eerste kenmerken?

Sommige kinderen hadden geen duidelijke kenmerken van een 19p13.2 deletie toen ze werden geboren (zie Zwangerschap en geboorte). In andere gevallen, merkten de ouders al vroeg dat er iets anders aan de baby was. Eén moeder had al een paar uur na de geboorte het gevoel dat er iets niet goed was. Sommige baby's hadden opvallende gezichtskenmerken bij de geboorte. De geboortegewichten waren vaak laag en de baby's hadden soms voedingsproblemen.

Een kind kon niet zuigen en had gastro-oesofageale reflux. Het bereikte de mijlpalen in de ontwikkeling niet. Een ander lid van Unique had op de leeftijd van 10 maanden een vertraagde ontwikkeling en het verloor vaardigheden die het eerder geleerd had.

“Ik dacht meteen van het begin af aan dat er iets mis was. Ons kind at te weinig en kwam niet goed aan in gewicht. Daarom hebben we het advies van een dokter gevraagd toen ons kind 7 maanden oud was.”

“Onze verloskundige merkte op dat onze dochter kenmerken van een te vroeg geboren baby had, hoewel ze een voldragen baby was. Ze merkte op dat het kraakbeen van haar oren zich niet helemaal gevormd had. Ook de lijnen op haar voetzolen hadden zich niet helemaal ontwikkeld. Daarnaast had ze een onderontwikkeld verteringssysteem. Ze had veel last van kolieken (hevige darmkrampen). Er leek iets met haar aan de hand te zijn vanaf haar geboorte, want ze had meestal moeite met slapen, was vaak geïrriteerd en kieskeurig en leek zich niet prettig te voelen.”

Bij oudere kinderen zijn soms een failure to thrive, achterstand in de spraaktaalontwikkeling, een algemene ontwikkelingsachterstand en gedragsproblemen op sociaal en emotioneel gebied de eerste kenmerken. Bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie werd de diagnose gesteld op een leeftijd tussen de 3 maanden en de 16 jaar. De gemiddelde leeftijd was 8 jaar oud.

Behandeling

Regelmatige afspraken met behandelaars vinden leden van Unique erg belangrijk. Zo kunnen zij omgaan met de verschillende kenmerken van hun kind.

Hieronder geven we een overzicht van behandelingen. U vindt hier het doel van de behandeling, de uitkomst en de meningen van ouders hierover. Ouders vinden samenwerking tussen therapeuten, ouders en andere volwassenen die voor hun kinderen zorgen belangrijk. Zo kunnen deze kinderen hun vaardigheden steeds beter ontwikkelen in allerlei situaties zoals thuis en op school.

Logopedie: Logopedisten werken bij ieder kind met een communicatieprobleem. Het maakt niet uit of de oorzaak doofheid of moeite met leren is. Bij eten is dezelfde controle over de mond nodig als bij het spreken. Daarom helpt logopedie ook als er voedingsproblemen zijn. Logopedie kan beginnen vanaf een leeftijd van 3 maanden. Een aantal leden van Unique meldt dat dit helpt bij het verminderen van de neusklink van de spraak van hun kind.

“Je kind kan erg gefrustreerd raken omdat mensen niet verstaan wat het zegt.

Mensen gaan ze dan automatisch als baby's behandelen, terwijl ze op een 'normaal' niveau kunnen functioneren voor hun leeftijd. Stel je voor hoe moeilijk het is als mensen altijd als een baby tegen je praten. Dit is waarschijnlijk iets waar onze kinderen hun hele leven mee te maken hebben. Geduld en de bereidheid om nieuwe methoden te proberen zoals gebarentaal, plaatjes of andere manieren zijn belangrijk. Dit kan de communicatie van het kind vergroten. Mijn dochter kende het gebaar voor ongeveer 100 woorden, voordat ze zinnen van twee woorden kon zeggen. Ze kende gebarentaal vanaf een leeftijd van 9 maanden. ” – 6 jaar

“ Ze heeft vanaf 2 jaar logopedie om haar uitspraak, het opslaan en verwerken van informatie te verbeteren. Haar uitspraak is veel beter geworden en er is een langzame groei op andere gebieden. ” – 7 jaar

“ Hij heeft nog steeds een spraakachterstand, maar zijn spraak is erg vooruit gegaan. ” – 16 jaar

Ergotherapie: Ergotherapeuten werken met kinderen om hun vaardigheden te verbeteren om taken in het dagelijkse leven uit te voeren. Hun werk gaat niet alleen over zaken zoals aankleden, maar ook over minder voor de hand liggende zaken zoals schrijfvaardigheden en problemen met het verwerken van informatie. Ergotherapie verbetert de fijne motoriek, de vaardigheden voor de zelfverzorging, problemen om prikkels te verwerken en problemen met de aandacht erbij houden. Het kan uitkomst bieden tot in de tienerjaren.

Ergotherapeuten en fysiotherapeuten kunnen hulpmiddelen zoals TheraTogs gebruiken. Dit is onderkleding die direct op de huid gedragen kan worden. De TheraTog geeft steun aan de huid. Door goed gebruik van de banden worden de beweging, stabiliteit, postuur en gang beïnvloed.

“ We gebruiken TheraTog, speelgoed om op te kauwen en zuur snoep om haar rustig te laten worden. Ook borstelen we haar handen en voeten om die gevoelloser te maken. Ze houdt van een verzwaarde deken en we hebben ook een speciale schommel in ons huis. ” – 6 jaar

“ Voor de problemen met prikkels helpt ergotherapie het beste. We hebben hoofdtelefoons bij de hand voor hard geluid bij films, concerten, vuurwerk enz. ” – 16 jaar

“ Hij doet dingen waar van ik dacht dat hij ze nooit zou kunnen, zoals fietsen. ” – 16 jaar

Fysiotherapie: Fysiotherapeuten gebruiken oefeningen zodat mensen hun lichaam op de beste manier leren en kunnen blijven gebruiken. Leden van Unique meldden dat fysiotherapie de grove motorische vaardigheden en bijvoorbeeld het evenwicht verbeterde.

Gedragstherapie, psychotherapeut, psycholoog, psychiatrisch

verpleegkunde, psychiater: Gedragsproblemen kunnen worden behandeld door speciale therapeuten die om kunnen gaan met deze problemen en ook psychische en emotionele problemen. Er is wat overlap in de taken van de verschillende

zorgverleners. Maar alleen een psychiater, die een arts is, kan medicijnen voorschrijven.

Ze helpen ouders te begrijpen wat de oorzaak is van het gedrag van hun kind. Ook leren ze ouders technieken aan waarmee ze het gedrag van hun kind kunnen proberen te veranderen en te verbeteren.

“ Ze heeft twee keer per week afspraak met een psychotherapeut en wekelijks een klinisch psychiatrisch verpleegkundige. Samen met hen werkt ze aan haar sociale vaardigheden, het onder controle krijgen van haar impulsen en haar angst. We versterken ook thuis haar sociale vaardigheden met verhalen en woorden die hiermee te maken hebben. We helpen haar om sociaal te reageren op bepaalde situaties. Nu ze 7 jaar oud is, doen we dit ook met nieuwe situaties. Zo leert ze dit voor allerlei situaties. Waarschijnlijk leert ze hier veel van. De meeste kinderen pikken dat vanzelf op, maar zij niet. ” – 7 jaar

Muziektherapie: Muziektherapie is een methode die veel personen helpt die problemen hebben door een ongeluk, ziekte of beperking. Het is vooral goed te gebruiken in situaties waarbij communicatie moeilijk is.

“ Hij heeft muziektherapie vanaf zijn 6e jaar en hij vindt het erg leuk. Hij leert om gitaar te spelen. ” – 16 jaar

Een familielid van een kind met een 19p13.2 microdeletie moet regelmatig met zijn kind langs verschillende artsen: dit zijn bijvoorbeeld een kinderarts, psychiater, klinisch geneticus (erfelijkheidsarts), neuroloog (arts die veel weet van zenuwstelsel), gastroenteroloog (arts die veel weet van het maag-darmstelsel), slaapspecialist en mogelijk ook een cardioloog (hartdokter), nefroloog (arts die veel weet van de nieren), een allergoloog (arts die veel weet van allergieën) en een voedingsdeskundige.

Andere ouders helpen

Ouders van een kind met een 19p13.2 microdeletie geven hieronder adviezen die hen vooral hebben geholpen toen de aandoening net werd vastgesteld:

- Het is wat het is. Als het een naam heeft, gaat het nog steeds niet weg. Het is er altijd geweest.
- Ik wilde dat ik, nadat bij onze dochter de diagnose was gesteld, had kunnen weten hoe veel ze nog zou groeien en leren in slechts een paar jaar. Dat ik zou weten hoe veel talent ze had. Ook had ik graag willen weten dat het na de moeilijke jaren makkelijker zou worden om met haar gedrag om te gaan en dat er medicijnen zijn die helpen.
- Ik begrijp nu dat ze veranderlijk kan zijn omdat ze simpelweg niet de verstandelijke en/of sociaal-emotionele vaardigheden heeft om met bepaalde situaties om te gaan. Ik had gewild dat ik dat eerder had geweten.
- De aandoening zorgt er niet voor hoe het kind is. Het is alleen een stukje van hem of haar. Het is belangrijk om van iedere dag te genieten en om klachten te behandelen als ze ontstaan.
- Wees geduldig! Ze kunnen jouw frustratie voelen en het maakt hen alleen

maar meer gefrustreerd. Het is niet erg om een pauze of veel pauzes te nemen als je je overweldigd voelt. Ze hebben geduld nodig omdat ze dat zelf niet hebben. Ze leren het van jou! Wanneer je de gewoontes van je kind hebt leren kennen, zullen ze je er voor bedanken op manieren die je je nooit hebt kunnen voorstellen. Elke glimlach, elke knuffel is een kado. Ze doen dingen op hun manier en je zult leren om je gewoon maar te laten meevoeren.

- Dit is een marathon, geen sprint. Dus let op je tempo!

Wat zijn de vooruitzichten?

Het is niet helemaal zeker, maar waarschijnlijk hebben mensen met deze deletie die geen andere gezondheidsproblemen hebben een normale levensverwachting. Veel kinderen die problemen hebben met leren, de ontwikkeling en/of gedrag hebben waarschijnlijk geen grote lichamelijke gezondheidsproblemen.

Puberteit en vruchtbaarheid

Slechts 2 leden van Unique zijn in de puberteit geweest. Er zijn geen mensen bekend met een 19p13.2 microdeletie die zelf een kind hebben gekregen.

Een meisje van 16 jaar oud werd ongesteld toen ze 11 jaar was. Een andere vrouw, van wie de leeftijd niet bekend is, heeft secundaire amenorroe. Dit betekent dat een vrouw zes maanden of langer niet meer ongesteld is geworden, terwijl ze van tevoren wel gewoon menstrueerde. Een 16-jarige jongen had te weinig testosteron en hij krijgt testosteron spuiten om dit te verhelpen (Decipher, Unique).

Hoe ontstaat een 19p13.2 microdeletie?

In de meeste gevallen ontstaat een 19p13.2 microdeletie spontaan en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De term die dokters hiervoor gebruiken is *de novo* (dn). Dit betekent 'nieuw ontstaan'. *De novo* 19p13.2 microdeleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Bij alle kinderen die tot nu toe bekend zijn (in de medische literatuur, de Decipher en Unique leden databases) is de 19p13.2 deletie *de novo*. Als een kind met een 19p13.2 deletie geboren wordt, is het belangrijk om te weten of het *de novo* voor eventuele volgende kinderen of andere familieleden. Om hier zekerheid over te krijgen is een bloedtest om de chromosomen van beide ouders te controleren noodzakelijk. Dan kan worden nagegaan wat de oorzaak is van de microdeletie. Als ouder kunt u er niets aan doen dat uw kind een 19p13.2 microdeletie heeft. Niemand kan voorkomen dat zijn of haar baby dit krijgt. Er zijn geen factoren bekend zoals bijvoorbeeld leefstijl of voeding die een 19p13.2 microdeletie kunnen veroorzaken. Dat het gebeurde, is niemands schuld.

Kan het opnieuw gebeuren?

Als de ouders van een kind met een 19p13.2 microdeletie zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is het heel onwaarschijnlijk dat ze nog een kind krijgen met deze deletie. Heel soms hebben beide ouders een normaal chromosomenpatroon, maar heeft een klein deel van hun eicellen of zaadcellen wel de 19p13.2 microdeletie. Klinisch genetici noemen dit kiembaan mozaïcisme. Dit betekent dat ouders met een normaal chromosomenpatroon toch een heel kleine

kans hebben op weer een kind met de 19p13.2 microdeletie. De kans op een kind met een 19p13.2 microdeletie is een stuk groter, als blijkt dat een van de ouders zelf een 19p13.2 microdeletie heeft. Iemand met de 19p13.2 microdeletie heeft bij elke zwangerschap 50% (1 op 2) kans om deze door te geven en 50% (1 op 2) kans op een kind met een normaal chromosomenpatroon. De mogelijkheid van deze ouders om voor een kind te zorgen is erg afhankelijk van hun eigen mate van zelfstandigheid.

De ouders van een kind met een 19p13.2 microdeletie kunnen met een klinisch geneticus bespreken hoe groot de kans is dat het weer gebeurt en wat de opties zijn voor preimplantatie genetische diagnostiek (PGD of embryoselectie) en prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). PGD is mogelijk na reageerbuisbevruchting. Dan wordt een embryo met een normaal chromosomenpatroon geselecteerd en in de baarmoeder ingebracht. Voor meer informatie over PGD kijkt u op www.pgdnederland.nl. Als ouders liever op een natuurlijke manier zwanger worden, dan is er de mogelijkheid voor prenatale diagnostiek vroeg in de zwangerschap. Voor meer informatie over prenatale diagnostiek kijkt u voor de vlokkentest op www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest en voor de vruchtwaterpunctie op www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie

Bijlage

Moleculair chromosomenonderzoek

Met een 19p13.2 microdeletie zal de uitslag van de array-CGH er ongeveer als volgt uit zien:

arr[hg19] 19p13.2 (10275105 – 10871044) x 1 dn

Hieronder leggen we uit wat dat betekent:

- arr** De analyse is gedaan met een array (arr) techniek: array CGH.
- hg 19** Human Genome build 19. Dit is het nummer van de DNA volgorde zoals die op het moment van het onderzoek bekend is en waarmee het DNA van uw kind vergeleken is. Dit kan veranderen, omdat er steeds meer informatie over het menselijke erfelijke materiaal duidelijk wordt. Dan maken wetenschappers afspraken over een nieuwe DNA volgorde om DNA van een patiënt mee te vergelijken (hg20, enzovoorts).
- 19p13.2** Het chromosoom waar het om gaat is nummer 19 en de band heeft nummer 13.2 op de korte (p) arm.
- 10275105 – 10871044** Het stuk DNA tussen de basenparen 10.275.105 en 10.871.044 afwezig. Trekt u van het grootste getal het kleinste af, dan krijgt u 595.939 (ongeveer 600.000 basenparen, afgekort 0,60Mb).
- x1** Het DNA tussen deze basenparen op dit stuk van 19p13.2 is één keer aanwezig, in plaats van de normale twee keer.
- dn** de novo – Dit betekent nieuw. De microdeletie is bij het kind spontaan ontstaan; de ouders hebben normale chromosomen. Soms staat er 'pat' of 'mat' in plaats van dn op het einde. Dit betekent dat de microdeletie of van de vader (paternaal) of de moeder (maternaal) afkomstig is.

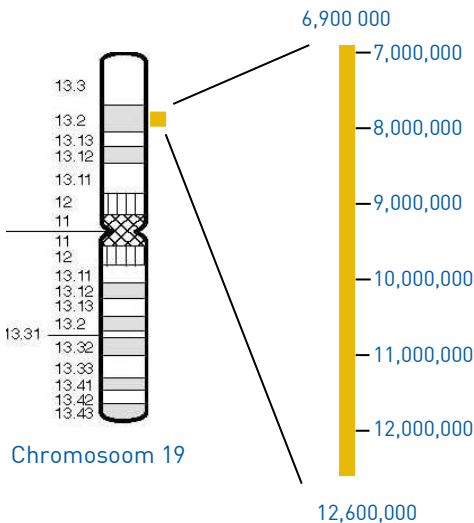
Onderzoek van 19p13.2

Chromosomen bestaan uit basenparen. Band 19p13.2 ligt op chromosoom 19 tussen basenpaar 6,9 miljoen (6,9 Mb) en basenpaar 12,6 miljoen (12,6 Mb) (zie het schema). Het stuk chromosoom dat ontbreekt, kan verschillend zijn. Het gaat om een grootte van 180.000 basenparen (0,18 Mb) tot 3,42 miljoen (3,42 Mb) basenparen. Dit betekent dat er 7 tot maar liefst 96 genen afwezig kunnen zijn (zie het schema). De volgende genen spelen mogelijk een rol bij de kenmerken van iemand met een 19p13.2 microdeletie:

Insulinereceptor en resistine – dit zijn genen waardoor iemand meer kans heeft op overgewicht. Zij spelen een rol bij de suikerstofwisseling in ons lichaam.

PDE4A – van dit gen wordt een enzym gemaakt wat mogelijk een effect op hersenziektes zoals: de ziekte van Alzheimer, ziekte van Parkinson, manische depressiviteit, milde leerbependingen, autisme en depressie.

S1RPF, *CDKN2D* en *AP1M2* – Deze genen spelen een rol bij de ontwikkeling van de hersenen (Haberlandt 2012, Wangenstein 2013)



Enkele genen (en hun plek) aangegeven met basenparen op 19p13.2:

PDE4A (10,430,645-10,441,307)

CDKN2D (10,538,138-10,540,655)

AP1M2 (10,544,347-10,558,991)

Op 19p12.3 liggen veel genen. Daarom zijn bij de 19p12.3 microdeleties waarschijnlijk verschillende genen betrokken. Hoe groot het ontbrekende stuk is en het precieze stuk dat ontbreekt, bepaalt welke genen afwezig zijn. Zie ook het schema. Het vaststellen van welke genen bepaalde kenmerken van een 19p13.2 microdeletie verklaren is belangrijk en het kan helpen bij toekomstig onderzoek. Maar dit leidt meestal niet direct tot betere behandelingen. Daarnaast betekent het ontbreken van een gen niet dat het bijbehorende kenmerk er altijd is. Ook andere erfelijke factoren en omgevingsfactoren spelen een rol bij het tot uiting komen van kenmerken.

Literatuur

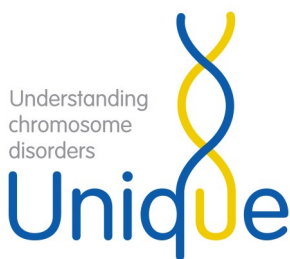
Haberlandt E, Spreiz A, Baumgartner Sigl S, Janetschek C, Röthlisberger B, Zotter S, Rostasy K, Zschocke J and Kotzot D. 2012. Microdeletion in an almost 5-year-old boy. Am J Med Genet Part A: 1190-1194.

Lysy PA, Ravoet M, Wustefeld S, Bernard P, Nassogne M-C, Wyns E and Sibille C. 2009. A new case of syndromic craniosynostosis with cryptic 19p13.2-p13.13 deletion. Am J Med Genet Part A: 2564-2568.

Schwemmler C, Rost I, Spranger S, Jungheim M, Ptok M. A boy with mild mental retardation, mild sensorineural hearing loss and mild facial dysmorphism caused by a 19p13.2 deletion: a case report and review of the literature. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2014 Jul;78(7):1190-3.

Wangensteen T, Retterstøl L, Rødningen O, Hjelmæsæth J, Aukrust P and Halvorsen B. 2013. De novo 19p13.2 microdeletion encompassing the Insulin receptor and resistin genes in a patient with obesity and learning disability. Am J Med Genet Part A. 161A: 1480-1486. 3

Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun. Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie over via onze website www.rarechromo.org. Help ons alstublieft om u te helpen!



VGnetwerken
www.vgnetwerken.nl
m.vanleuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl



VKGN
www.vkgn.nl
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind.

In deze folder staat de beste informatie die er in 2013 bekend was. De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door Dr.med. D. Kotzot, Sektion Humangenetik, Innsbruck, Austria.

Version 1.0 (CW)

Copyright © Unique 2013

De Nederlandse vertaling 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).



De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

