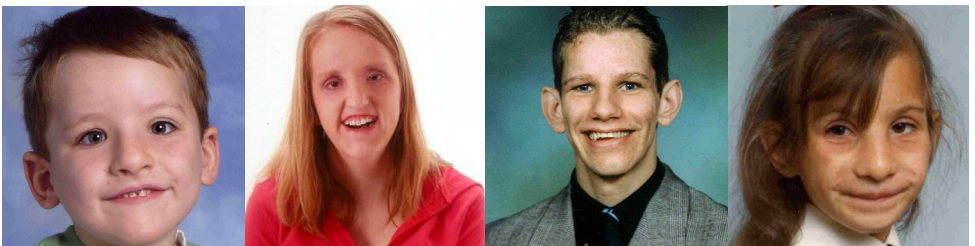


9p duplicatities



9p duplicaties

Een 9p duplicatie is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening is er een extra stukje van chromosoom nummer 9 aanwezig. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het extra stukje chromosoom 9 kan de normale ontwikkeling verstoren en leerproblemen veroorzaken.

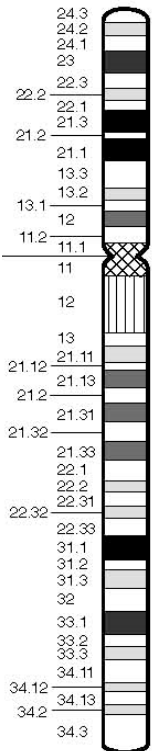
Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm (zie verderop). Bij een 9p duplicatie is er een extra stukje van de korte arm van chromosoom 9 aanwezig. Soms zit daar ook een extra stukje van de lange arm bij. Dit noemen we een 9q duplicatie.

Als een combinatie van verschillende kenmerken de oorzaak is van één aandoening, noemen we dat een syndroom. Dit geldt ook voor een 9p duplicatie. Daarom wordt deze aandoening het duplicatie 9p syndroom of dup 9p syndroom genoemd. Omdat het stukje 9p drie keer aanwezig is (in plaats van de normale twee keer), noemt men het soms ook trisomie 9p of trisomie 9p syndroom.

Wat zijn chromosomen?

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

Chromosoom 9 '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. 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).

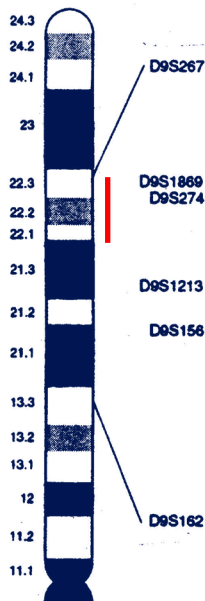
Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het schema is dat het bovenste deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom.

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.

Of een 9p duplicatie gevolgen heeft voor de ontwikkeling ligt aan welk stukje chromosoom 9 extra aanwezig is. Er zijn een aantal kinderen met een extra stukje van chromosoom 9 tussen band 9p11.2 en 9p22.1. Deze kinderen ontwikkelden zich als ieder

ander. Sommigen hebben gezichtskenmerken en handafwijkingen die verband houden met een 9p duplicatie, bij anderen waren deze kenmerken niet duidelijk aanwezig. Is er een extra stukje van chromosoom 9 tussen band 9p11.2 tot 9p13.1, dan geeft dat waarschijnlijk geen kenmerken. Het lijkt er op dat er pas kenmerken ontstaan, als een 'kritisch gebied' op chromosoom 9 dubbel aanwezig is. Dit 'kritische gebied' ligt tussen band 9p21.3 en 9p22.3. Uw klinisch geneticus of kinderarts u vertellen welk stukje van chromosoom 9 uw kind te veel heeft. (Di Giacomo 2004; Bonaglia 2002; de Pater 2002; Stumm 2002; Calabrese 1994)

Voorgestelde 'kritische gebied' voor trisomie 9p



Adapted from Bonaglia *et al* Am J Med Genet 112: 158 (2002)

Belangrijkste kenmerken van de 9p duplicaties



De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de

Bronnen

De informatie uit deze folder is voor een deel afkomstig uit de medische wetenschappelijke literatuur. De naam van de eerste auteur en de datum van publicatie zijn 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. Verder is deze folder gebaseerd op informatie van 94 leden van Unique samen met een onderzoek onder 27 leden van Unique uit 2004. Hiernaar verwijzen we als 'U'.

medische literatuur kinderen met een 9p duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door het extra stukje 9p worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon

De volgende kenmerken komen het vaakst voor:

- Een herkenbaar gezicht
- Korte vingers en tenen met kleine nagels of nagels met een andere vorm. Dit is vooral opvallend bij baby's en jonge kinderen. Soms zit op de pink 1 buigplooï, is het middelste vingerkootje korter en buigt de pink naar binnen. De vingerkootjes aan de top van de duimen en wijsvingers en teenkootjes aan de top van de grote tenen zijn bij enkele kinderen erg klein.
- De meeste kinderen hebben geen afwijkingen van grote organen en zijn gezond. Dit geldt voor diegenen met een 9p duplicatie zonder dat daar de lange (q) arm bij betrokken is.
- Er zijn matige tot ernstige leerproblemen; de mate waarin verschilt van persoon tot persoon
- Er is meer tijd nodig voor de ontwikkeling van de motoriek. Ongeveer de helft van de kinderen heeft een lage spierspanning. Dan voelt het kind slap aan.
- Achterstand in de groei. De botten verbenen langzamer. Zo kan de groei voor enkele kinderen nog doorgaan totdat ze begin twintigers zijn en wordt de achterstand in de lengte soms ingehaald.
- Verkromming van de wervelkolom. Meestal wordt dit op late tienerleeftijd duidelijk. Het kan gaan om een voorwaartse verkromming (kyfose), een zijwaartse verkromming (scoliose) of in beide (kyfoscoliose). Soms wordt dit een ernstig probleem.
- Het kan langer duren voordat de tanden door komen. Wanneer ze doorkomen, staan ze soms scheef. (de Pater 2002; Schinzel 2001; Fujimoto 1998)

Andere kenmerken

Bij sommige mensen met een 9p duplicatie zijn het hart en de botten betrokken. Dit is alleen zo als er ook een stukje extra is van 9q. Soms gaat het om een groter stukje extra van de lange arm van chromosoom 9 bijvoorbeeld tot band 9q22 of 9q32 (zie het schema eerder in deze folder). Dan is er ook vaker sprake van een lipspleet of gehemeltlespleet, een



Een zus als dertiger en een zus als veertiger met een 9p duplicatie

kleine onderkaak (micrognathie), een klompvoet of aangeboren heupdislocatie (de heup zit niet goed in de kom) (de Pater 2002; Fujimoto 1998; Wilson 1985; Fryns 1979)

- Vaak zijn er over beweeglijke , maar soms juist stijve gewrichten
- Een grote en laat sluitende voorste fontanel. (De fontanel is de zachte plek op het hoofd bij baby's waar de schedelplaten nog niet vergroeid zijn).
- Klompvoet of bepaalde andere stand van de voeten
- Vaak infecties als baby en jong kind.
- Bijziendheid en strabismus (scheel zien).
- Epilepsie
- Bij jongens een kleine penis met of zonder niet-ingedaalde zaadbollen
- Aangeboren hartafwijking
In de medische literatuur zijn nog veel meer bijzondere kenmerken beschreven.

9p duplicaties

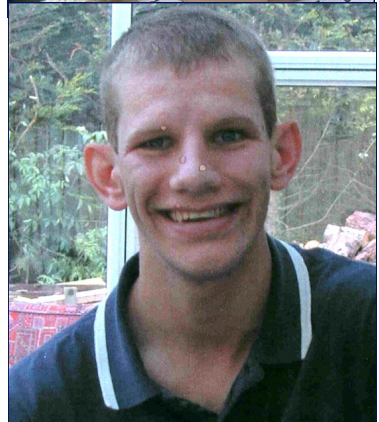
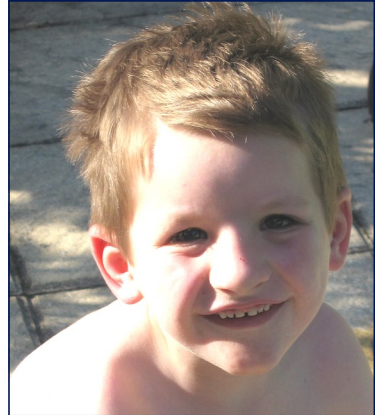
Een 9p duplicatie is één van de minder zeldzame chromosoomafwijkingen. Er zijn meer dan 150 mensen met een 9p duplicatie in de medische literatuur beschreven.

Mogelijk is de 9p duplicatie na Downsyndroom (trisomie 21), trisomie 18 en trisomie 13 de meest voorkomende chromosoomafwijking. (U leest meer over deze chromosoomafwijkingen op de website van het Erfocentrum www.erfelijkheid.nl).

Een Er zijn twee keer zo veel meisjes met een 9p duplicatie dan jongens (Hannam 1999; U).

Wat zijn de vooruitzichten?

De meeste kinderen met een 9p duplicatie - zonder dat daar 9q bij betrokken is of andere chromosomen bij betrokken zijn - zijn gezond en ze hebben over het algemeen een normale levensverwachting. Er zijn veel oudere mensen, waaronder een man van 53 jaar, in de medische literatuur beschreven.



Wanneer er ook een 9q duplicatie is, zijn er vaker hartafwijkingen (Jones 1997; Zadeh 1981). Het hebben van een hartafwijking kan een gevolg hebben voor de levensverwachting.

Toen deze folder gemaakt werd, had *Unique* 19 volwassene leden met een 9p duplicatie.

Zwangerschap

Uit de gegevens van *Unique* blijkt dat de zwangerschap en bevalling meestal zonder problemen verliepen. Enkele baby's werden te vroeg geboren, maar dit aantal is vergelijkbaar met kinderen zonder een chromosoomafwijking. Bij de 20 -weken echo worden bijna nooit bijzonderheden gezien, omdat belangrijke organen zoals het hart meestal gezond zijn.

De informatie van *Unique* laat zien dat het gemiddelde geboortegewicht van 2.715 gram lager is dan verwacht wordt van een voldragen baby. Hoewel de baby vaker kleiner is dan gemiddeld, valt het gewicht wel binnen de normale grenzen. Een klein aantal was klein bij de geboorte door een te langzame groei tijdens de zwangerschap (U).

Uiterlijk

Soms hebben kinderen met een 9p duplicatie bepaalde gezichtskenmerken en kenmerken aan de handen en voeten. Dat kan voor een arts een reden zijn om een chromosomenonderzoek te laten doen. Enkele kenmerken zijn opvallend, maar andere zijn subtieler.

Gezichtskenmerken die vaker voorkomen zijn de volgende: De hoofdomtrek is klein, waarbij de achterzijde breder is dan de voorzijde. Er is een opvallend voorhoofd met een lage haargrens. Er zijn diepliggende, wijd uiteen staande ogen die schuin omlaag staan. De oren zijn komvormig en steken uit. Verder is de neus dik met een stevige punt. De afstand tussen de neus en de bovenlip is klein. De mond is soms ongelijk van vorm, de mondhoeken staan naar beneden en de onderlip is vol. Ook is de nek kort en breed. Soms loopt er een huidplooi van de nek naar de schouders.

De opvallende oren zijn soms een reden voor cosmetische chirurgie. Drie kinderen van *Unique* hebben dit laten doen.

Sommige medische artikelen beschrijven dat kinderen met een 9p duplicatie er 'bezorgd' uit zien. Volgens andere hebben ze wat overmatige haargroei.

Doorgaans zijn de onderarmen en -benen slank. De handen en voeten zijn klein. Ook zijn de vingers en tenen bijzonder kort. De meeste families van *Unique* gaven dit laatste kenmerk het vaakst aan (Hacihanefioglu 2002; Fryns 1979).

Groei en voeding

Na de groeiachterstand voor de geboorte, blijft de groei daarna soms ook langzaam. Daarom is een kind meestal klein voor zijn leeftijd. Minstens 2 leden van *Unique* zijn behandeld met groeihormoon. De verbening van botten duurt vaak langer. Daarom groeien sommige kinderen door tot dat ze twintig zijn. Zo

wordt soms voor een deel de achterstand in de lengte ingehaald. Enkele volwassenen hebben een normale lengte (Schinzel 2001; Teraoka 2001; U).



Bij sommige baby's komen geen voedingsproblemen voor. Maar de meeste families hebben ondersteuning nodig met het voeden, omdat het kind niet sterk genoeg zuigt en er ook vaak slikproblemen zijn. Het kind krijgt dan met de borstvoeding niet genoeg voedsel binnen. Ook een flesvoeding kan langer duren door zuig- en slikproblemen. Bij enkele baby's was daarom tijdelijk een neusmaag sonde nodig. Bij een paar baby's werd later een percutane sonde (PEG) aangebracht. Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Veel kinderen hadden last van gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Dit geeft irritatie aan de slokdarm en pijn bij het drinken. Reflux kan over het algemeen goed onder controle blijven door de voeding langzaam te geven en de baby half rechtop te houden bij het voeden. Zo nodig kan het hoofdeinde van het bed iets hoger gezet worden. Voedsel verdickers en medicijnen om maagzuur te remmen kunnen ook helpen bij reflux. Helpt ook dit onvoldoende, dan kunnen sommige baby's baat hebben bij een chirurgische operatie om de afsluiting van de maag naar de slokdarm te verbeteren. Dit noemen we een funduplicatie.

Bij een deel van de kinderen gaan de voedingsproblemen over wanneer ze gepureerd of geprakt eten gaan eten. Maar dikwijls blijven er kauwproblemen bestaan. Er is dan ook moeite met het eten van voedsel met stukjes. Kinderen proberen soms voedsel met andere smaken en texturen als ze het met hun vingers kunnen eten. Eten dat met de vingers gegeten wordt, kan er voor zorgen dat een kind meer texturen en smaken leert eten. Maar de kauwproblemen blijven bij enkelen aanwezig. Sommige oudere kinderen worden voor een deel nog gevoed met een PEG. Uit de gegevens van *Unique* blijkt dat de voedingsproblemen een van de meest aanwezige problemen zijn bij een 9p

duplicatie. Bij hardnekkige voedingsproblemen kunnen ouders contact opnemen met een in voeding gespecialiseerde kliniek.

“Mila is een slechte en kieskeurige eter. Borstvoeding lukte niet. De eerste 3 maanden kreeg ze voeding via een sonde. Ze houdt niet van eten met stukjes, maar ze lust wel knapperig eten.” Mila, 2,5 jaar

“Toen Juliette net geboren was, was ze te zwak om te drinken. Ook sliep ze veel. Ik stopte na 2 tot 3 weken met borstvoeding, want ze kwam te weinig aan. Het ging beter met eten toen we haar met een lepel konden voeden of toen ze soep uit een fles kon drinken. Nu heeft ze nog steeds een slechte eetlust.” Juliette, 7 jaar

Leren

“Ze leerde iets door het te herhalen. Later leerde ze dingen te begrijpen.”



De meeste kinderen met een 9p duplicatie hebben extra aandacht nodig bij het leren. Sommige kinderen met een extra stukje chromosoom van band 9p11 tot 9p21 hebben geen leerproblemen. Dit geldt ook voor kinderen die niet in alle cellen van hun lichaam een 9p

duplicatie hebben. Bij hen gaat het om een mozaïek 9p duplicatie. (Zie Hoe ontstaat een 9p duplicatie?). In een onderzoek (American Journal of Medical Genetics 2011 Part A 155 pp 1735-1739) beschrijft dr. Inesse Bouhjar een klein aantal mensen met een 9p duplicatie zonder verstandelijke beperking. Eén van hen is een jongen met een grote duplicatie van het uiteinde van de korte arm tot de 9p13.3 band. Als 8-jarige heeft hij geen leerproblemen (IQ van 95). In dit artikel worden nog 3 anderen genoemd. Een persoon heeft een 9p12p21.3 duplicatie. (Dit is een duplicatie tussen band 9p12 en 9p21.3 (Stumm 2002)). Weer een ander met een 9p13.2p21.3 duplicatie heeft een taal- en spraakachterstand, maar geen verstandelijke beperking. Dit is een duplicatie tussen band 9p13.2 en 9p21.3 (Zou 2009)). Verder is er een meisje met een 9p13.1p22.1 duplicatie zonder leerproblemen (Dit is een duplicatie tussen band 9p13.1 en 9p22.1 (Bonaglia 2002)). Tenslotte is er een andere persoon met een 9p11.2p13.1 duplicatie beschreven die daar niets van merkte. (Dit is een duplicatie tussen 9p11.2 en 9p13.1 (Di Giacomo 2004)). Uit de medische literatuur komt naar voren dat sommige kinderen in de eerste jaren dat ze op school zitten milde tot matige leerproblemen

hebben. Op latere leeftijd nemen de problemen soms toe. Volgens de literatuur zijn er bij grotere duplicaties ook ernstiger leerproblemen. De informatie van *Unique* en sommige onderzoeken levert een gevarieerder beeld op. Er kan sprake zijn van geen tot ernstige moeite met leren. Broers en zussen met dezelfde duplicatie hebben in verschillende mate leermoeilijkheden (Schinzel 2001; Young 1982; U).

Sommige families melden dat hun kinderen vooral voor plaatsen en voor ruimtelijke informatie een goed geheugen hebben. Met deze vaardigheden kunnen ze goed de weg vinden en prima puzzels oplossen. Ook noemen ze kwaliteiten om zaken te organiseren of te archiveren. De meeste kinderen kunnen met een computer werken. Ook zijn ze vasthoudend en ontwikkelen ze zich door anderen na te doen. Jonge kinderen onderzoeken soms enthousiast en nieuwsgierig speelgoed.



“ Jack onderzoekt speelgoed tot in detail. ” Jack, 3 jaar

“ Juliettes geheugen is uitstekend. Ze vindt geheugenspelletjes leuk. Ook is ze er erg goed in. Verder is ze goed in het onthouden van uitstapjes. ”
Juliette, 5 jaar

“ Sam is erg goed in het onthouden van dingen die hem interesseren. Hij weet bijvoorbeeld prima op welke dag de vuilnismannen komen! ” Sam, 12 jaar

“ Alison is erg vastberaden, erg nieuwsgierig en kan goed dingen beredeneren. ” Alison, 18 jaar

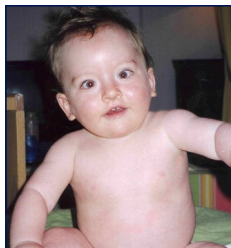
“ De meeste kinderen leren lezen. Sommigen lezen kranten en tijdschriften, anderen alleen losse woorden en tekens. Maar voor weer andere kinderen is dit niet mogelijk. Veel kinderen leren lezen rond een jaar of 5, maar er zijn ook kinderen die pas leren lezen rond 10 tot 12 jaar. ”

“ De juf van de crèche testte of Julie een simpel kinderboek kon lezen. Volgens de juf kon ze leren lezen. ” Julie met matige leerproblemen, 4 jaar.

“ Sophie kan niet lezen, maar ze wijst naar de plaatjes in verhaaltjesboeken. ” Sophie, bijna 5



“ James leest het boek dat hij voor school moet lezen. Ook probeert hij tijdschriften en de televisiegids in de krant te lezen.’ James, 8 jaar



“ Alison leest eenvoudige woorden en verhalen. Waarschijnlijk leest ze op het niveau van een 5-jarige. ” Alison, 18 jaar

Kinderen leren rond hun 5-jarige leeftijd schrijven. Ze kunnen vaak dingen naschrijven, maar zelf iets schrijven vinden ze moeilijker.

“ J schrijft sinds hij 4 jaar oud was. Hij kan zelf zijn naam schrijven. ” J, 7 jaar

“ Carrie kan haar naam en korte zinnen schrijven. Ook kan ze zinnen overschrijven uit boeken en tijdschriften. ” Carrie, 9 jaar



“ Mark ging schrijven toen hij 13 of 14 was. Hij kan zijn naam en adres naschrijven. ” Mark is volwassen, hij kan niet lezen.

“ Wendy begon met schrijven toen ze 5 jaar was. Nu kan ze zinnen en korte bedankjes schrijven. ” Wendy is volwassen.



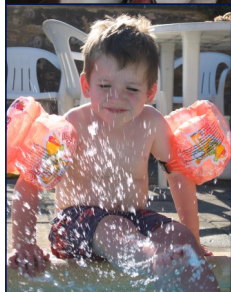
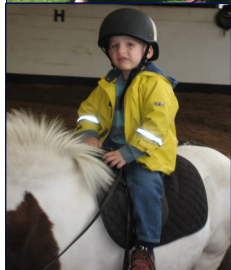
Uit de ervaring van *Unique* blijkt dat alle kinderen ondersteuning bij het leren nodig hadden. Deze wordt soms op school gegeven. De meeste kinderen begonnen op de reguliere basisschool. Later gingen ze soms naar een speciale school. Sommige kinderen volgen eerst onderwijs op een speciale school en gingen later naar een gewone school. Dit was wanneer daar extra ondersteuning kon worden geboden of wanneer een kind beter kon leren dan verwacht.

Meer informatie over het leergedrag van de kinderen van *Unique* met een 9p duplicatie is bij *Unique* op te vragen.

Spraak en communicatie

De medische literatuur suggereert dat er een achterstand is in de taal- en spraakontwikkeling. Kinderen met een 9p duplicatie hebben doorgaans meer tijd nodig om dingen te leren begrijpen. Dit geldt ook voor taal. Verder duurt het langer voordat een kind zich in woorden kan uitdrukken. Velen gebruiken losse woorden of gebaren. Sommige kinderen hebben een bijzondere manier van spreken (Owens 1981).

Ook volgens *Unique* kost de ontwikkeling van de spraak en taal meer tijd. De meeste kinderen leren goed spreken. Sommigen spreken niet of gebruiken zinnen van 2 tot 3 woorden.



De eerste woorden worden gesproken tussen de 1 en 5 jaar. Vaak gebruiken kinderen losse woorden op een leeftijd dat anderen al zinnen gebruiken. Meestal is hun begrip beter dan hun spraak. Doorgaans begrijpen ze opdrachten of reacties waarvoor gebaren gebruikt worden. Als kinderen niet kunnen praten, communiceren ze met klanken of gebaren. Verder hebben velen geleerd om met plaatjes te communiceren.

Uit de gegevens van *Unique* blijkt dat er soms moeite is om sommige klanken te maken. Het gaat dan vooral om de letter f, d, s en p en medeklinkers aan het begin van een woord. Dit wordt voor een deel ondersteund door informatie uit de medische literatuur. Soms is er ook een lage, harde stem. Door deze kenmerken kan een kind moeilijk te verstaan zijn. Alle kinderen hadden baat bij logopedie. Hieronder leest u over de spraak bij volwassenen:

“Julie gebruikt korte zinnen en praat veel. Ze begrijpt niet altijd helemaal de vraag. Of ze hoort ze vraag niet helemaal. Dan geeft ze een onjuist antwoord.”

“Alison kende 3 woorden voordat ze naar school ging. Maar toen verloor ze die. Ze begrijpt veel en maakt dingen op haar eigen manier duidelijk. Dit doet ze vooral met klanken, oogcontact en lichaamstaal.

“Ilana’s spraak is aangedaan. Ze begon met praten toen ze 7 was. Maar ze kan niet de eerste medeklinkers van woorden uitspreken. Ook vindt ze het moeilijk om zich in woorden uit te drukken. Haar begrip van taal is beter. Ze kan 3 talen begrijpen. Logopedie werkt niet bij haar, omdat ze daaraan niet wil meewerken.”

“Pippa communiceert met klanken. Ze begrijpt weinig.”

“Ali gebruikt lange en ingewikkelde zinnen met een bijzonder opbouw. Meestal zegt ze dat ze geen woorden kan onthouden. Als we haar iets uitleggen, moeten we dat met veel voorbeelden doen omdat ze dingen altijd heel letterlijk opvat.”

Zitten, bewegen, lopen

De medische literatuur suggereert dat kinderen los kunnen zitten op een leeftijd tussen 1 en 3 jaar en kunnen lopen op een leeftijd tussen 2 en 5 jaar (Schinzel 2001).

Uit de informatie van *Unique* blijkt dat de meeste kinderen er langer over doen om te leren zitten en lopen, maar er is veel verschil in de motorische ontwikkeling. Baby’s van *Unique* leerden omrollen op een leeftijd tussen 3 en 18 maanden. Zelf zitten lukte op een leeftijd tussen 7 maanden en 5 jaar. Vaak kropen ze niet, maar degenen die dat wel deden, leerden dat tussen 10 maanden en 3 jaar. Doorgaans leerden kinderen op een leeftijd tussen 18 maanden en 5 jaar lopen. Soms werden de eerste stappen pas rond 7 tot 8-jarige leeftijd gezet. Daarna ontwikkelen deze vaardigheden zich bij de meesten verder. Het coördineren van bewegingen kan lastig blijven. De meesten leren rennen, maar vaak rennen ze op een wankel manier en zijn ze snel uitgeput. Sommige kinderen leren springen, zwemmen, fietsen, dansen en voetballen. Alle volwassen leden van *Unique* lopen zonder hulp, maar sommigen hebben

buitenshuis een rolstoel nodig.

Dat de ontwikkeling van de grove motoriek vaak langer duurt, komt door een aantal gevolgen van de 9p duplicatie. Minimaal de helft van de baby's van *Unique* heeft hypotonie. Dit is een lage spierspanning. Dan voelen baby's slap aan. Ook bij het opgroeien blijft de hypotonie vaak aanwezig. Dit komt overeen met informatie uit de medische literatuur: ongeveer 6 op de 10 kinderen hebben een lage spierspanning.

Vijf van 6 baby's van *Unique* werden met een klompvoet geboren of met voeten die een afwijkende stand hadden. De voetafwijkingen moesten, vaak met een operatie, behandeld worden. Twee derde werd geboren met over beweeglijke gewrichten en velen hadden een dislocatie van één of beide heupen. Het heupgewricht werd vaak verstevigd met een spalk, zodat het zich beter kon ontwikkelen. Maar dit werkte niet voor iedereen. Sommige baby's kregen er tijdelijk gips om. Ook waren de kniegewrichten vaak over beweeglijk. Velen kregen een brace (beugel) of spalk als ondersteuning bij het lopen.

Kinderen en volwassenen met een 9p duplicatie kunnen:

... hand in hand lopen, rond de kamer lopen terwijl ze de meubels vasthouden (2,5 jaar)

... heel snel kruipen, op meubels klimmen en dol zijn op het zwembad (3 jaar)

... korte afstanden, minder dan 100 meter, lopen (4 jaar)

... zelf de trap op en af klimmen en rennen (5 jaar)

... goed op een stoel zitten, prima lopen maar wel snel moe zijn, dansen, rennen, zwemmen met bandjes om en proberen te springen (6 jaar)

... zonder problemen lopen (13 jaar)

... volle theekopjes op verschillende plekken in een kamer zetten (15 jaar)

... fietsen, springen op de trampoline en zelf zwemmen (19 jaar)

... rolstoel dansen (20 jaar)

... voetballen met leeftijdsgenoten (22 jaar)

Medische problemen

Medisch gezien zijn de kinderen meestal gezond. Vaak zijn er problemen met het bewegingsapparaat.

■ Voeten

Uit informatie van *Unique* komt naar voren dat 5 van 6 baby's met een voetafwijking geboren werden. Er is verschil in de mate van de voetafwijkingen. Soms zijn er kleine voeten. Sommige baby's hadden naar binnen gedraaide voeten. Dit kon worden behandeld met massage, fysiotherapie en soms met spalken.

Het vaakst kwamen klompvoeten, "schommelstoel" voet (dan heeft de voet een vorm van de voet van een schommelstoel) en kromme tenen en tenen die over elkaar liggen (vooral van de grote teen) voor. De klompvoeten moesten met een operatie behandeld worden.

Verder waren de teennagels vaak klein bij de geboorte en soms anders van

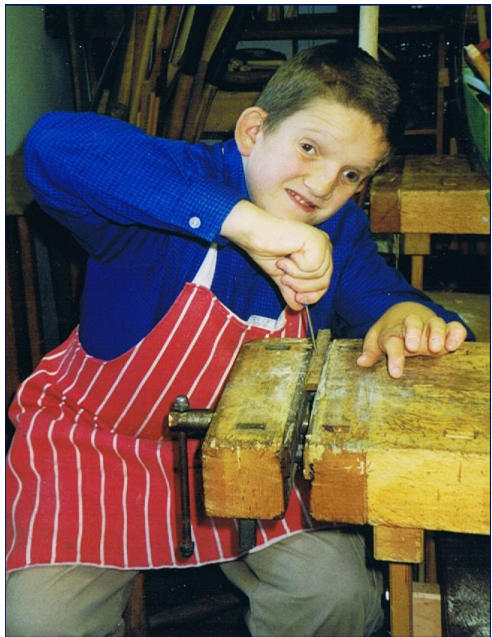
vorm. Bij sommigen was sprake van ingroeïende teennagels.

■ Gewrichten

Soms zijn bepaalde gewrichten stijf. Het gaat dan vooral om de knieën en heupen. Maar andere gewrichten, vooral de kniegewrichten, zijn juist over beweeglijk en schieten snel uit de kom. Twee van 3 baby's van *Unique* werden geboren met erg losse gewrichten die snel uit de kom schieten. Verder melden sommige families dat de ellebogen overstrekbaar zijn. Een groot deel van de kinderen had een heupdislocatie. Dit werd behandeld met een spalk of met gips en bij sommigen met meerdere operaties. Zo konden de heupgewrichten zich beter ontwikkelen en konden kinderen beter lopen. Sommige kinderen hadden kniebeugels nodig voordat ze konden lopen. Ook hadden de meesten ondersteuning nodig van de voeten en enkels (Petty1993, U).

■ Wervelkolom

Dikwijls is er bij de 9p duplicaties sprake van scoliose en vooral van kyfose. Acht volwassenen van *Unique* hebben een verkromping van de wervelkolom. Eén moeder beschrijft deze verkromping van de wervelkolom als een blijvende kromming. Bij verkrompingen van de wervelkolom kunnen fysiotherapie en oefeningen vanaf jonge leeftijd soms helpen. Maar veel kinderen dragen in ieder geval altijd 's nachts een brace (Schinzel 2001; U).



■ Infecties van de luchtwegen

Bij kinderen met een chromosoomafwijking komen vaker infecties van de luchtwegen voor. Het lijkt er op dat dit ook geldt voor de 9p duplicaties. *Unique* meldt dat kinderen gevoeliger zijn voor allergieën en astma. Bij leden van *Unique* zijn er vooral infecties van de luchtwegen. Dit was de voornaamste reden dat kinderen in het ziekenhuis kwamen. Vaak werden de luchtweginfecties bij het opgroeien minder. Sommigen hielden er hun hele kindertijd last van.

■ Geslachtsdelen

Bij jongens kunnen een kleine penis, niet ingedaalde zaadballen of beide voorkomen. Soms is er een hypospadie. Dan zit de opening van de urinebuis aan de onderkant van de penis in plaats van op de top. Vaak werd dit met een operatie behandeld. Ongeveer de helft van de jongens van wie *Unique* informatie heeft, heeft geen afwijkingen van de geslachtsdelen (U).

■ Epilepsie

Er is een verband tussen een 9p duplicatie, epilepsie en afwijkingen van de hersenen. Sommige kinderen hebben epilepsie. De informatie die bekend is bij *Unique* toont aan dat ongeveer de helft last heeft van epilepsie. Als de hersenen met een MRI onderzocht worden, zijn er soms bijzonderheden te zien. Het kan bijvoorbeeld gaan om band heteropie. Dan zitten er zenuwcellen in delen van de hersenen waar ze normaal niet zitten. Sommigen mensen reageren waarschijnlijk anders op anti-epilepsie medicijnen zoals fenytoïne, carbamazepine en valproaat (Federico 1999; Scalise 1998; Stern 1996). Op basis van de gegevens van de leden van *Unique* lijkt er geen sprake te zijn van een



type epilepsie dat vaker voorkomt.

Epilepsie kan in de vroege jeugd ontstaan en daarna verdwijnen, maar komt dan vaak weer terug als mensen volwassen zijn. Uit de gegevens van *Unique* blijkt verder dat de epilepsie meestal wel goed te behandelen is.

■ Hart

Uit onderzoeken komt naar voren dat 5 tot 25% (5 tot 25 op 100) baby's met een 9p duplicatie aangeboren hartafwijkingen hebben. Dit geldt vooral voor kinderen die naast de 9p duplicatie ook een relatief grote 9q duplicatie hebben. Het gaat meestal om atrium septum defecten en ventrikel septum defecten, dit zijn gaatjes in het tussenschot tussen respectievelijk de boezems en de kamers van het hart. Deze openingen sluiten vaak vanzelf zonder operatie. Andere veelvoorkomende hartafwijkingen zijn problemen met de hartkleppen tussen de boezems en

kamers van het hart en afwijkingen van de aortaklep; dit is de klep van de grote lichaamsslagader (aorta).

Uit de gegevens van *Unique* komt naar voren dat minimaal 1 op 5 baby's een aangeboren hartafwijking heeft. Meestal is sprake van atrium septum defecten en ventrikel septum defecten. Soms waren er ook lekkende hartkleppen en een open blijvende ductus Botalli. De ductus Botalli is een open vaatverbinding tussen de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt) en de grote lichaamsslagader (Nakagawa 1999; U). Deze verbinding is voor de geboorte aanwezig en hoort na de geboorte binnen enkele uren en maximaal 3 dagen te sluiten. Als dit niet gebeurt, spreken we van een open blijvende ductus Botalli

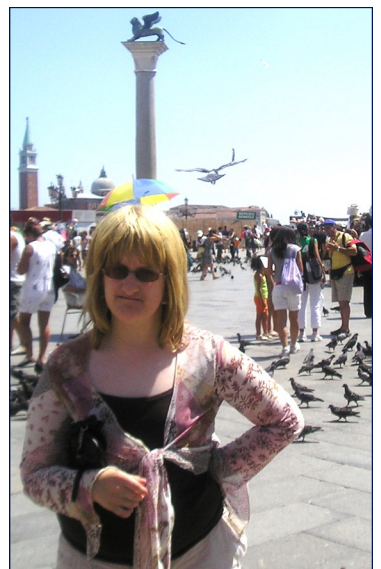
■ Verhemelte en bovenlip

Het gehemelte is vaak hoog en smal bij kinderen met 9p duplicaties. Zeven van 18 families die informatie gaven over dit onderwerp melden dat hun kind geboren werd met een hoog gehemelte, gespleten gehemelte en/of een lipspleet. Bij één baby ging de spleet voor de geboorte vanzelf dicht. Een hoog gehemelte kan onopgemerkt blijven, maar het kan voedingsproblemen geven. Het is nodig een gehemeltespleet of een lipspleet operatief te behandelen om de mond goed te kunnen gebruiken ook voor de spraak-taal ontwikkeling (Hacihanefioglu 2002; U).

■ Hersenen

Mogelijk zijn er bij de 9p duplicaties aangeboren hersenafwijkingen die vaker voorkomen. Dit blijkt na een MRI scan van een aantal kinderen met zo'n duplicatie. Bij leden van *Unique* komen waarschijnlijk soms grotere hersenventrikels (holtes in de hersenen gevuld met vocht) voor. Maar over het algemeen is geen andere behandeling nodig dan een regelmatige controle. Eén van 10 kinderen van *Unique* had waarschijnlijk vergrote ventrikels tijdens een hersenonderzoek. Van 2 van 70 kinderen is bekend dat ze een shunt in de hersenen hebben. Dit is een buisje om het te veel aan vocht af te voeren. Geen van de kinderen met deze hersenafwijkingen hadden alleen een 9p duplicatie.

Er is gesuggereerd dat het Dandy-Walker syndroom deel uitmaakt van de 9p duplicaties. Daarom zou een MRI scan onderdeel moeten zijn van het onderzoek bij kinderen met een 9p duplicatie. Bij het Dandy-Walker syndroom zit er een holte met vocht (cyste) in de kleine hersenen. Dit is het deel van de hersenen dat voor de coördinatie van bewegingen zorgt. Door de cyste kan het hersenvocht in de hersenen niet goed worden afgevoerd. Dan kan dit vocht zich gaan ophopen. Soms is de hersenbalk voor een deel niet aangelegd (corpus callosum agenesie). De hersenbalk is de brede bundel van zenuwen





die de linker en rechter hersenhelft met elkaar verbindt (Hannam 1999; Stern 1996; Bussani; Mastellone 1991).

■ Huid

Bij enkele kinderen is sprake van vetbultjes op de huid. Twee kinderen van *Unique* hebben ze. De vetbultjes zijn onschuldig en moeten met een operatie weggehaald worden. Vaak komen ze weer terug.

Andere problemen

■ Tandem

Over het algemeen komen de tanden laat door. Als ze doorkomen, staan de tanden soms scheef of staan ze te dicht bij elkaar. Sommige families melden dat het tandglazuur zwak is waardoor er snel gaatjes ontstaan (Schinzel 2001; U).

■ Handen

Een typisch kenmerk van de 9p duplicaties is een kleine pink met een ontbrekend of korter middelste vingerkootje. Bij drie kwart van de leden van *Unique* komt dit voor. Vaak buigt de pink ook naar binnen. Ook zijn de vingerkootjes aan de top van de duimen en wijsvingers erg kort. Verder zijn de nagels soms klein en broos. Uit de informatie van *Unique* komt naar voren dat de nagels in de loop van de tijd beter gaan groeien, maar dat ze vaak verdikt worden en kunnen ingroeien.

Andere kenmerken van de handen zijn een kromstand van de vingers, overstretchbare vingers of een duim die niet op de juiste plek aan de hand zit. Soms kan de bewegelijkheid van de vingers verbeteren door spalken, maar soms is een operatie nodig.

“ Het lukte me om haar vinger te strekken door deze zacht te masseren toen ze een baby was. ”



Horen



Vaak hebben jonge kinderen en kinderen met een hoog verhemelte tijdelijke geleidingsdoofheid. Dan worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoer geleid, bijvoorbeeld doordat er vocht in het middenoor zit. Geleidingsdoofheid is tijdelijke doofheid en dit krijgt iemand door vloeistof

in het middenoor. We noemen

dit ook wel een lijmoor. Een lijmoor geneest meestal als kinderen ouder worden. Dit komt omdat als ze opgroeien, er meer lucht in het middenoor komt. Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen of om gehoorapparaten te gebruiken totdat het lijmoor over is.

Twee kinderen van *Unique* hadden ook een te smal of gebogen gehoorkanaal. Drie van 20 tieners en volwassenen van *Unique* hebben een gehoorbeperking.

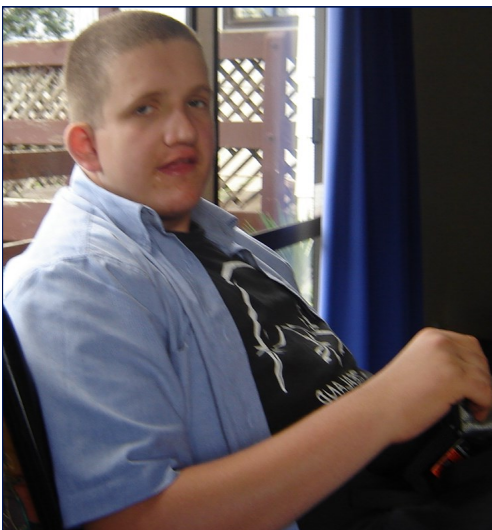
Zien

Bij ongeveer 1 op 3 kinderen van *Unique* komt een oogaandoening voor.

Vaak heeft een kind

strabismus. Dat betekent dat een kind scheel ziet. Soms gaat dit van zelf over, maar soms is er een operatie nodig om de stand van de ogen te corrigeren. Sommige kinderen hebben blijvende problemen met zien en zijn bijziend. Eén jongeman ontwikkelde een keratoconus op late tienerleeftijd.

Keratoconus betekent dat het netvlies in het midden dunner wordt. Dan neemt



de bijziendheid toe en zijn er gevolgen voor het zien. Eén volwassen lid is blind.

Gedrag

De informatie van *Unique* laat zien dat jonge kinderen vriendelijk en kalm zijn. De meeste kinderen gedragen zich goed. Een klein aantal is soms agressief of vertoont zelfverwondend gedrag door problemen met de communicatie. Het lijkt er op dat ze vaak vasthoudend zijn. Soms leidt dit tot koppigheid. Dit is voor ouders soms lastig te hanteren.

Over het algemeen hebben kinderen moeite om met andere kinderen of volwassenen om te gaan. Dan zijn ze erg verlegen of reageren ze overdreven vriendelijk. Bij een aantal komt soms uitdagend of agressief gedrag voor vanwege onzekerheid en frustratie.

Een minderheid van de kinderen is hyperactief. Als gedragstherapie niet helpt, werken medicijnen vaak wel.

In de tienerjaren krijgen sommigen meer gedragsproblemen. Ze kunnen ook ontstaan bij kinderen die nooit gedragsproblemen hadden. Er ontstaat dan soms een afkeer tegen veranderingen. Sommigen worden angstig, maar anderen fel. Het is de ervaring van *Unique* dat het hier niet om extreem gedrag gaat. Met gedragstherapie en training van de sociale vaardigheden verbetert het gedrag vaak.

“Hij is soms gefrustreerd, omdat hij zich niet goed kan uiten. Dan bonkt hij met zijn hoofd tegen de muur. Een enkele keer gooit hij zichzelf tegen de muur. Dan stoppen we hem door hem goed vast te houden. Ook praten we tegen hem tot hij kalm is en proberen we te achterhalen wat hij wil.” 2 jaar

“In een nieuwe situatie is ze eerst of heel verlegen of overdreven vriendelijk. Later verbetert haar gedrag weer. Onze dochter krijgt geen behandeling of gedragstherapie.” 5 jaar

“Een makkelijke, lieve jongen.” 13 jaar

“Ze weigert om grote ruimtes met veel mensen binnen te gaan. Behalve als het om een bekende plek, zoals het ziekenhuis, gaat. Maar soms zijn ook bekende plekken te veel voor haar. Toen er een disco op school was, wilde ze niet naar binnen. Ze bleef stil staan met haar rolstoel en weigert te bewegen.” 20 jaar

“Ze is altijd hyperactief en agressief geweest. Het ene moment mept en snauwt ze en het andere moment is ze poeslief.” 24 jaar



Zelfstandigheid

Jonge mensen met een 9p duplicatie hebben meer tijd nodig om te leren zichzelf te verzorgen. Rond 5-jarige leeftijd zijn sommige kinderen zich er van bewust dat ze zich ontlasten en urineren. Een aantal kinderen wordt overdag zindelijk. Maar het kan lastig zijn om zindelijk te worden voor ontlasting, omdat er vaak een verstopping is. Waarschijnlijk lukt het bij een milde verstopping op late tienerleeftijd 's nachts zindelijk te worden.

Kinderen leren om zich uit te kleden. Een aantal jaar later lukt aankleden ook, wanneer de kleding maar makkelijk vast te maken is. De meesten leren zichzelf wassen en hun tanden poetsen. Maar ze moeten wel vaak aan herinnerd worden aan deze handelingen. De meeste volwassenen hebben daarom wel steeds ondersteuning bij de zelfverzorging nodig.

Slaap

De leden van *Unique* laten weten dat slapen meestal goed gaat. Het kan soms lastig zijn om in slaap te vallen. Maar wanneer dat gelukt is, slapen kinderen meestal goed. Maar soms is er angst. Dat kan voor slaapproblemen zorgen. Slaapproblemen verbeteren vaak met een slaaproutine. Als dit niet helpt, dan helpen medicijnen (zoals melatonine) soms. Er zijn ook andere problemen die tot slaapproblemen kunnen leiden, zoals gastro-oesofageale reflux en astma. Vaak moet er opnieuw aan de slaaproutine worden gewerkt na ziekte of ziekenhuisopname.

Plezier

Jonge mensen met een 9p duplicatie vinden dezelfde dingen leuk als leeftijdgenoten. Het leukst vinden ze naar muziek luisteren, dansen en zingen. Kinderen houden van fantasie- en verkleedspelletjes. Ook doen ze graag anderen na. Kinderen met een goed geheugen houden van geheugenspellen. Velen vinden het leuk om met anderen om te gaan.



Puberteit

Uit de gegevens van *Unique* over 9 tieners en volwassen vrouwen met een 9p duplicatie komt naar voren dat de puberteit wat later begint of dat die niet

helemaal afgerond wordt. Meisjes begonnen te menstrueren tussen de 12 en 19 jaar. Bij één vrouw stopte de menstruatie. Twee vrouwen met een gewone seksuele ontwikkeling werden nooit ongesteld. Soms gaat de puberteit samen met stemmingswisselingen die moeilijk te hanteren zijn. Eén meisje is gesteriliseerd op 14 jarige leeftijd en kreeg een hormoonspiraaltje om het heftige bloeden tegen te gaan. De medische literatuur suggereert dat de 9p duplicaties misschien van invloed zijn op het functioneren van de eileiders en dat dit samenhangt met het later beginnen met menstrueren (Cuoco 1982; U).

Volwassenen met een 9p duplicatie

Alle volwassenen van *Unique* die hun verhaal vertelden, wonen thuis of in een woongroep met ondersteuning. Ze helpen met huishoudelijke taken, zoals de was in de machine doen, tafel dekken of boodschappen doen. Na het behalen van het schooldiploma, gaan de meesten naar vervolgonderwijs. Hier leren ze vaardigheden om zelfstandig te leven en vaardigheden die bruikbaar zijn bij een baan. Eén jonge vrouw is administratief assistent op een kantoor. Een ander werkt als vrijwilliger in een bibliotheek en weer een ander werkt parttime in een winkel. Nog een andere jonge vrouw wil graag assistent verkoopster in een kleding- of dierenwinkel worden.

Alle volwassenen hebben wat hulp nodig met hun financiën. Eén persoon kon zijn financiën enige tijd zelf doen.

De meeste mensen reizen met het openbaar vervoer en niemand heeft een rijbewijs. Soms is er begeleiding nodig bij het reizen. Dit geldt ook voor mensen die een rolstoel gebruiken. Een jonge vrouw die eerst zelfstandig reizen ondernam, wordt nu weer begeleid.

De vrouwen beschrijven zichzelf als zenuwachtig, paniekerig, opgewonden, vrolijk, lief, behulpzaam, sympathiek en fel. Soms zijn ze luid en als ze gehinderd worden kunnen ze agressief zijn. Maar hun stemming kan snel veranderen. Ze zijn openhartig en nemen dingen letterlijk.

De hobby's van volwassenen zijn dansen, voetbal, televisie kijken en bowlen. Verder helpt één vrouw bij de zondagschool van haar kerk. Ook zijn ze lid van verschillende verenigingen. De meeste vrouwen zijn redelijk sociaal en hebben vrienden. Maar niemand vertelde dat ze een beste vriend of een relatie hadden, plannen hadden om te trouwen of kinderen te krijgen.

Hoe ontstaat een 9p duplicatie?

Bij ongeveer de helft van de kinderen ontstaat de 9p duplicatie spontaan en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De term die dokters hiervoor gebruiken is *de novo* (dn). Dit betekent 'nieuw ontstaan'. *De novo* 9p duplicaties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of kort na de bevruchting.

Een aantal ouders heeft zelf een verandering waarbij de korte arm van chromosoom 9 betrokken is. Het gaat dan om een uitwisseling van erfelijk materiaal. Het stuk van 9p is dan gewisseld voor een ander stuk. De ouder heeft

hier zelf geen last van omdat zijn chromosomen in balans zijn; er mist geen materiaal en er is ook geen materiaal te veel. Als een van de ouders drager is van zo een translocatie dan is de kans op nog een kind met een 9p duplicatie een stuk groter.

Bij enkele mensen zit de 9p duplicatie alleen in een deel van de lichaamscellen, maar niet in allemaal. Dit noemen we een mozaïek 9p duplicatie. Vaak worden deze veroorzaakt door een verandering die zich voordeed na de bevruchting. Soms zijn er dan minder gevolgen van de 9p duplicatie. Er zijn in de medische literatuur twee personen bekend met een mozaïek 9p duplicatie. Het ging om een baby van 17 maanden en een lerares op een basisschool. De lerares werd onderzocht nadat ze niet meer ongesteld werd (Petty 1993; Cuoco 1982). Een bloedtest om de chromosomen van beide ouders te controleren is daarom altijd nodig om na te gaan wat de oorzaak van de 9p duplicatie is.

Kan het weer gebeuren?

Als de ouders van een kind met een 9p duplicatie zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is het heel onwaarschijnlijk dat ze nog een kind krijgen met deze duplicatie. De kans op een kind met een 9p duplicatie is een stuk groter, als blijkt dat een van de ouders drager is van een translocatie (zie boven) waarbij de korte arm van chromosoom 9 betrokken is, of als er sprake is van kiembaan mozaïcisme. Heel soms hebben beide ouders een normaal chromosomenpatroon, maar heeft een klein deel van hun eicellen of zaadcellen wel de duplicatie. 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 microduplicatie.

De ouders van een kind met een 9p duplicatie 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 <http://www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest> en voor de vruchtwaterpunctie op <http://www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie>.

Onderzoek van 9p

Onderzoek suggereert dat op chromosoom 9 een kritische regio ligt voor het ontstaan van de kenmerken. Het gaat om een stuk van 6 miljoen basenparen (chromosomen bestaan uit basenparen) tussen band 9p21.3 en 9p22.3. Nog specifieker gezegd, de kritische regio ligt tussen microsatelliet markers D9S267 en D9S1213 (de Pater 2002; Bonaglia 2002; Fujimoto 1998) (Zie Wat zijn

chromosomen?). (Een marker is een deel van een chromosoom waarvan bekend is waar het ligt op het chromosoom.) Dit betekent dat bij kinderen met een 9p duplicatie zonder deze kritische regio waarschijnlijk niet alle of geen kenmerken tot uiting komen. In de medische literatuur is een meisje beschreven met een 9p duplicatie tussen band 9p13.1 en 9p22.1. Ze had weinig kenmerken en geen leerproblemen. Wel kwam ze weinig in gewicht aan, had ze een hoog verhemelte en stonden haar tanden dicht op elkaar (Bonaglia 2002). Ook is er een moeder bekend met een 9p duplicatie tussen band 9p11 tot 9p12. Zij kreeg een kind met dezelfde 9p duplicatie. De moeder en het kind zijn gezond en hebben geen problemen met de ontwikkeling. Ook is er in de medische literatuur een persoon beschreven met een 9p duplicatie tussen band 9p11.3 en 9p13.1. Deze 9p duplicatie heeft waarschijnlijk geen gevolgen voor de ontwikkeling (di Giacomo 2004; Calabrese 1994).

Als we alleen kijken naar de mensen met een extra stukje chromosoom van de kritische regio, dan is er veel verschil in wat mensen kunnen. Vaak wordt gezegd dat hoe kleiner het extra stukje chromosoom is, hoe milder de kenmerken zullen zijn en hoe groter het extra stukje chromosoom, hoe ernstiger. In de medische literatuur zijn een vader en dochter beschreven met een klein stukje extra chromosoom tussen band 9p22 tot 9p24. Zij hadden wat moeite met leren. Daarnaast is er een 6-jarige jongen uit de medische literatuur met een andere 9p duplicatie (9p21pter duplicatie). Hij heeft milde moeite met leren en een lichte groeiachterstand (Sanlaville 1999; Haddad 1996).

Uit de gegevens van *Unique* blijkt niet dat hoe groter het stuk extra chromosoom is, hoe ernstiger de gevolgen zijn. Er zijn twee kinderen (één van 6 en één van 16) met matige leerproblemen. Bij de ene is de hele korte arm van chromosoom 9 extra aanwezig en bij de andere een grote 9p duplicatie tussen band p12 tot p24 band. Sommige mensen met een kleinere 9p duplicatie hebben veel ernstigere leerproblemen (U).

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!

Trisomy 9p Families on Facebook
www.facebook.com/groups/trisomy9pfamilies



VGnetwerken
www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@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>

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 2011 bekend was. Maar de ontwikkelingen op het gebied van chromosoomafwijkingen gaan erg snel. Sommige inhoud van de folder kan daarom later veranderen. Unique doet zijn best om de informatie uit deze folder actueel te houden en de folders te actualiseren als dat nodig is. De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door by Dr Nicole van Regemorter, Centre de Génétique, Université Libre de Bruxelles, Belgium en door Unique's chief medical advisor, Professor Maj Hultén BSc PhD MD FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK. 2006. Additional material 7/2011. (PM)

Copyright © Unique 2007, 2011

De Nederlandse vertaling is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaïke Haadsma (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).



VanBetuwAdvies



Chromosome Foundation

ONAFHANKELIJKE STICHTING VOOR ZELDZAME CHROMOSOOMAFWIJINGEN

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



Projectmanagement en trainingen



fonds NutsOhra

VOOR MENS & ZORG