



16p13.11 microdeleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN DE 16p13.11 MICRODELETIES?

Bij mensen met een 16p13.11 microdeletie ontbreekt een klein stukje erfelijk materiaal op chromosoom nummer 16. De plek waar het stukje ontbreekt heet p13.11. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 16p13.11 microdeletie in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen.

De meeste mensen hebben geen last van de 16p13.11 microdeletie. Maar een deel van de mensen heeft wel klachten. Daarover gaat deze folder. U vindt hier een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 16p13.11 microdeletie.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 16p13.11 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland.

De microdeletie komt waarschijnlijk bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voor. Er zijn in de medische literatuur 52 mensen bekend met de aandoening. Bij Unique waren in 2013 13 leden met een 16p13.11 microdeletie.

ONTWIKKELING

Voeding

De grove motorische ontwikkeling kan vaak vertraagd verlopen. Dit betekent dat het langer kan duren voor sommige baby's met een 16p13.11 microdeletie hebben voedingsproblemen. Een aantal baby's heeft een lage spierspanning (hypotonie). Dit kan moeilijkheden geven met zuigen en slikken. Soms is er gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Voedselverdikkers en medicijnen kunnen helpen.

Motoriek

De grove motorische ontwikkeling kan vaak vertraagd verlopen. Dit betekent dat het langer kan duren voor de kinderen omrollen, zitten, kruipen en lopen. Soms is ondersteuning hierbij nodig. Verder kan het langer duren tot ze speelgoed pakken of een fles of beker vasthouden.

Spraak en taal

Een vertraagde spraak- en taalontwikkeling komt vaak voor bij de 16p13.11 microdeleties, maar niet altijd.

Leren

Veel mensen met de microdeletie hebben geen leerproblemen. Er zijn echter ook personen die wel leerproblemen hebben. Ondersteuning en speciaal onderwijs kunnen uitkomst bieden.

Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen met een 16p13.11 microdeletie opgewekt, lief, aanhankelijk en sociaal. Maar ze kunnen net als andere kinderen met communicatieproblemen gevoelig zijn voor frustratie. Een kleine groep heeft driftbuien en agressie. Verschillende mensen met een 16p13.11 microdeletie hebben autistische kenmerken of autisme spectrum stoornissen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 16p13.11 microdeletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epileptische aanvallen

Er is waarschijnlijk vaker sprake van epilepsie bij de 16p13.11 microdeleties.

Aangeboren aandoeningen

Sommige baby's met een 16p13.11 microdeletie hebben een aangeboren afwijking. De meeste erapporteerde aandoeningen komen echter maar bij één of enkele baby's met deze microdeletie voor. Het is daarom onduidelijk of de aandoeningen ook echt veroorzaakt zijn door de microdeletie. Aandoeningen die bij één of meerdere mensen met de microdeletie voorkomen zijn: afwijking van de hersenstructuur, afwijkende handen of voeten, aangeboren hartproblemen, afwijkingen van de geslachtsorganen, afwijkingen aan het hoofd of de nek, nierproblemen en een schoenmakersborst.

Verstopping

Een aantal mensen met de microdeletie heeft last van verstopping.

Zien

Oogproblemen komen regelmatig voor. Voorbeelden hiervan zijn: scheelzien, snelle ongecontroleerde oogbewegingen, astigmatisme (andere kromming van het hoornvlies), lui oog en staar.

Gehoor

Sommige kinderen met 16p13.11 microdeletie hebben een gehoorbeperking. Soms is de slechthorendheid blijvend, in andere gevallen tijdelijk als gevolg van een lijmoor.



HOE ONTSTAAT HET?

Kinderen kunnen een 16p13.11 microdeletie hebben geërfd van één van hun ouders. Maar soms ontstaat de deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders normale chromosomen. Deze 16p13.11 deleties zijn dan veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. De kans dat er bij een volgende zwangerschap weer sprake is van een 16p13.11 microdeletie hangt af van of de deletie nieuw of doorgegeven werd. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

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

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

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

Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West
Oxted, Surrey, RH89EE
T +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org
© Unique 2015



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de Engelse folder 16p13.11 microdeletions van Unique. De korte folder is gemaakt door Angeli van der Zwaag, MSc en drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door 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). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

