



1p36 deletie syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET 1p36 DELETIE SYNDROOM?

Bij mensen met het 1p36 deletie syndroom ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek p36 op chromosoom 1. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 1p36 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met het 1p36 deletie syndroom in zijn/haar omgeving.

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

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het 1p36 deletie syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 74 families bekend met het 1p36 deletie syndroom. In de medische literatuur zijn ongeveer 100 personen beschreven met deze deletie.

Bij 1p36 deleties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeding en groei

Dikwijls komen er na de geboorte voedingsproblemen voor. Het kan bijvoorbeeld gaan om zwak zuigen, slikproblemen en veel voeding terug geven (reflux).

Soms is er bij een 1p36 deletie een lengte die erg kort is voor de leeftijd.

Motoriek

Kinderen met een 1p36 deletie hebben een motorische ontwikkelingsachterstand. Sommige kinderen leren omrollen tussen de 6 tot 24 maanden. Zelf gaan zitten lukte tussen de 9 maanden en 5,5 jaar. Leren lopen ging tussen 1 jaar en 5 maanden tot 8 jaar. Vaak helpen fysiotherapie en hulpmiddelen hierbij. Er kunnen problemen zijn met de fijne motoriek, maar dat hoeft niet. Ergotherapie (helpt mensen bij de dagelijkse vaardigheden om zo zelfstandig mogelijk te leven) en spelactiviteiten kunnen deze in grote mate verbeteren.

Spraak en taal

Bij 1p36 deleties kunnen emoties vaak goed met gezichtsuitdrukkingen, klanken en lichaamsbewegingen duidelijk gemaakt worden. Maar bijna altijd is er een achterstand in de taal- en spraakontwikkeling. Veel kinderen leren niet praten. De meesten begrijpen taal veel beter dan dat ze zich kunnen uitdrukken in taal. Soms helpt spraak- en taaltherapie goed.

Leerproblemen

Bijna altijd is er een matige tot ernstige verstandelijke beperking. Wel is er een relatief goed geheugen. Vooral muziek, visueel leren en (voel)boeken helpen bij het leren.

Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen met een 1p36 deletie opgewekt en lief. Maar ze kunnen snel gefrustreerd zijn, net als anderen die moeite met communiceren hebben. Verder komen gedragsproblemen en problemen met aanrakingen voor. Een vaste routine en ergotherapie helpen hier soms bij.

Slaap

Af en toe zijn er slaapproblemen waarvoor enkelen medicijnen nodig hebben.

Wat is het vooruitzicht?

In de loop van de jaren kan het gedrag en het omgaan met anderen verbeteren en kunnen nieuwe motorische vaardigheden ontwikkeld worden. Verder kunnen het communiceren en het begrijpen van taal vooruit gaan. Maar bij 1p36 deleties zijn een levenslange zorg en medische ondersteuning nodig. Mensen worden hooguit een beetje zelfstandig.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het 1p36 deletie syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren hartaandoeningen

Er zijn bij 1p36 deleties vaker aangeboren hartaandoeningen, zoals ziekte van de hartspier (cardiomyopathie) en afwijkingen in de bouw van het hart. Soms was een operatie nodig.

Epilepsie

De meeste kinderen hebben epilepsie die veelal op jonge leeftijd begint. Vaak is de epilepsie redelijk goed te behandelen met medicijnen.

Zien

Meestal zijn er oogproblemen. Bij de meesten gaat het om scheelzien. Soms is er bijvoorbeeld bij- of verziendheid, overgevoeligheid voor licht, vertroebeling van de ooglenzen en blindheid. Soms helpt een bril.

Horen

Ongeveer twee derde van de mensen met 1p36 deletie syndroom hoort minder. Het kan om een mild gehoorverlies gaan, maar soms ook ernstig gehoorverlies. Af en toe hielpen buisjes of een gehoorapparaat.

Verkromming rug

Soms is sprake van een verkromming van de rug, zoals een kyfose (voorwaartse verkromming) of een scoliose (zijwaartse verkromming). In enkele gevallen was een operatie, een korset, een aangepaste stoel of fysiotherapie nodig.

Infecties

Bij het 1p36 deletie syndroom komen vaker infecties voor, zoals infecties van de luchtwegen, verkoudheden en infecties van het maagdarmkanaal. Rond een jaar of 5 worden kinderen minder gevoelig voor infecties en hebben ze meestal een goede gezondheid.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 1p36 deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder een verandering aan chromosoom 1 waardoor een 1p36 deletie bij het kind makkelijker kan ontstaan. 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 1p36 deletions van Unique. De korte folder is gemaakt door 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.

