



# 2q37 Deleties bij kinderen



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS EEN 2q37 DELETIE?

**Bij mensen met een 2q37 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal aan het uiteinde (q37) van chromosoom 2. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij kinderen met een 2q37 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind met een 2q37 deletie 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](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen).

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 2q37 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 88 leden bekend met een 2q37 deletie. In de medische literatuur zijn 74 kinderen en volwassenen bekend met deze 2q37 deletie.

---

## ONTWIKKELING

### Voeding en groei

De informatie van Unique laat zien dat ongeveer twee derde van de kinderen moeite met de voeding had. Ook komt vaak verstopping voor. Meestal verdwijnen de voedingsproblemen en leren kinderen met de pot mee-eten. Sommige kinderen met een 2q37 deletie krijgen overgewicht. De meeste kinderen hebben een normale lengte.

### Zitten, bewegen, lopen

Leren zitten en lopen kost meestal meer tijd. Problemen met evenwicht houden en snel vermoeid zijn, zijn van invloed op het bewegen. Vaak is daarnaast sprake van hypermobile gewrichten. Gemiddeld lukte het baby's van Unique om zelf te zitten tussen 6 en 18 maanden. Verder werden de eerste stappen gezet rond een leeftijd van 2 jaar. Meestal duurde het nog 2 tot 9 maanden voordat ze zelfstandig konden lopen.

Door een lage spierspanning en erg flexibele gewrichten hebben kinderen soms weinig kracht in hun handen. Dan kan de ontwikkeling van de fijne motoriek langer duren. Ergotherapie (aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren) helpt meestal.

## Leren

Leerproblemen komen vaker voor bij kinderen met een 2q37 deletie. De leerproblemen variëren van erg mild tot ernstig. Vaak heeft het kind ondersteuning bij het leren nodig. Maar de hoeveelheid is per kind anders.

## Spraak en communicatie

Doorgaans leren de meeste kinderen met een 2q37 deletie later spreken. Gemiddeld worden de eerste woorden gesproken op een leeftijd tussen 2 tot 3 jaar. Soms worden maar enkele woorden gezegd. Sommige andere kinderen praten vloeiend vanaf 5 tot 6 jarige leeftijd. Communicatie vindt plaats met woorden en op andere manieren bijvoorbeeld met gezichtsuitdrukkingen, gebaren en geluiden. Alle families raden logopedie aan.

## Gedrag

Ouders vinden hun kinderen meestal vrolijk, lief en speels. Volgens de ouders vertonen kinderen soms moeilijk gedrag. Veel medische literatuur meldt dat het gedrag van een kind met een 2q37 deletie overeenkomt met dat van een kind met autisme. De helft van de kinderen uit het Unique onderzoek van 2012 heeft kenmerken die op autisme lijken. In het gedrag van kinderen met een 2q37 deletie valt verder op dat er vaak bijzonder dwangmatig gedrag is en steeds hetzelfde gedrag voorkomt.

## Slaap

Ongeveer de helft van de kinderen heeft slaapproblemen. Meestal gaat het om 's nachts wakker worden en niet meer in kunnen slapen.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 2q37 deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Lage spierspanning

Ongeveer de helft van de baby's wordt geboren met een lage spierspanning. Over het algemeen verbetert de spierspanning in de loop van de tijd. Fysiotherapie helpt hierbij goed.

### Gewrichten

In het algemeen hebben veel jonge kinderen overbeweeglijke gewrichten. Maar er is hier vaker sprake van bij kinderen met een 2q37 deletie. De gewrichten van de heupen, knieën, enkels, polsen en vingers zijn meestal genoemd.

### Hart

Ongeveer 1 op 5 tot 1 op 7 baby's met een 2q37 deletie wordt geboren met een aangeboren hartafwijking. De meest voorkomende hartafwijkingen zijn gaatjes in het tussenschot tussen de boezems of de kamers van het hart.

### Aangeboren middenrifbreuk, liesbreuken en navelbreuken

Het Unique onderzoek laat zien dat 1 op 3 kinderen een aangeboren middenrifbreuk, liesbreuk of navelbreuk had.

## Epilepsie

De medische literatuur laat zien dat ongeveer 20 tot 35 op de 100 kinderen met een 2q37 deletie epilepsieaanvallen heeft. Ongeveer de helft had epilepsie in het Unique onderzoek uit 2012. Het kan om verschillende soorten gaan.

## Nieren

Ongeveer 1 op 9 mensen heeft nierproblemen. Het kan om meerdere problemen van de nieren gaan.

## Wilms tumor

Drie van meer dan 100 kinderen met een 2q37 deletie ontwikkelden een Wilms tumor. Wilms tumor is een vorm van nierkanker die vooral bij kinderen jonger dan 5 jaar voorkomt. Men denkt dat de Wilms tumoren niet vaak voorkomen bij de 2q37 deleties. De meeste Wilms tumoren reageren goed op behandeling. De meeste kinderen kunnen genezen.

## Verkromming van de wervelkolom

Er kan vaker een verkromming van de wervelkolom zijn. Negen van 20 kinderen uit het Unique onderzoek van 2012 hadden een verkromming van de wervelkolom.

## Ademhaling en infecties

Baby's met een 2q37 deletie hebben meer problemen met de ademhaling dan andere baby's. Sommigen hebben apneu. Dan stopt het kind soms met ademen. Maar vaker is er moeite met ademen als er luchtweginfecties zijn. De informatie van Unique laat zien dat de helft veelvuldige en ernstige luchtweginfecties had.

## Eczeem

De medische literatuur laat zien dat een derde tot een vierde van de baby's met een 2q37 deletie eczeem heeft. Het is soms ernstig, maar het is onder controle te houden met de gebruikelijke behandelingen.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat de 2q37 deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De 2q37 deleties worden dan veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een van de ouders een verandering waar chromosoom 2 bij betrokken is. Daardoor kan bij een kind makkelijker een 2q37 deletie ontstaan. Als iemand zelf deze deletie heeft, kan hij of zij deze bij een zwangerschap aan het kind doorgeven. 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](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### **Erfocentrum**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)

### **VKGN**

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**

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

### **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)  
© Unique 2016



**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 2q37 Deletions van Unique. De folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen (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: Michelangelo, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

