



# 2q37 Deleties bij volwassenen en jongeren



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT ZIJN 2q37 DELETIES BIJ VOLWASSENEN EN JONGEREN?

**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 mensen met een 2q37 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een jongere of volwassene 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 mensen 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 16 volwassen leden bekend met een 2q37 deletie. In de medische literatuur zijn 23 volwassenen bekend met deze 2q37 deletie.

---

## ONTWIKKELING

### Lengte en gewicht

Bij een 2q37 deletie is waarschijnlijk vaker sprake van een kleine lengte. Er zijn veel mensen die last krijgen van overgewicht. Maar met een gezond dieet en beweging is het gewicht vaak onder controle te houden.

### Motoriek

Iedereen die bekend is bij Unique kan lopen. De meeste mensen kunnen zo ver lopen als ze willen. Soms is ondersteuning bij het lopen nodig met name als ze last hebben van spierzwakte

### Spraak en taal

De meeste mensen met een 2q37 deletie leren later praten en taal te begrijpen. Sommige volwassenen praten vloeiend. Anderen gebruiken gebaren, stemgeluiden en communicatie-hulpmiddelen om zich te uiten.

### Leren

Meestal zijn er milde tot matige leerproblemen. Sommige mensen met een 2q37 deletie doen vrijwilligerswerk of betaald werk.

## Gedrag

Een aantal jongeren en volwassenen heeft helemaal geen gedragsproblemen. Ze hebben een gezellig en vriendelijk karakter. Sommige volwassenen hebben stemmings- of gedragsproblemen.

## Slaap

Eén op de drie jongeren of volwassenen heeft een slaapprobleem.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

### Hart

Ongeveer één op de vijf wordt geboren met een hartafwijking. Meestal gaat het om gaatjes in het tussenschot tussen de linker- en rechterkant van het hart. Soms sluit dit vanzelf en soms is hier een operatie voor nodig.

### Epilepsie

Ongeveer een derde tot een vierde van de kinderen met een 2q37 deletie heeft epilepsie. Meestal is het niet zo dat er een hersenafwijking ten grondslag ligt aan de epilepsie. De epilepsie is meestal goed te behandelen met standaard epilepsiemedicijnen.

### Nieren

Soms is bij de 2q37 deleties sprake van aangeboren nierafwijkingen en niercysten (holtes met vocht in de nieren).

### Verkromming van de wervelkolom

Vier van 12 Unique leden hebben een verkromming van de wervelkolom (scoliose). Bij hen volstaat controle of fysiotherapie.

### Eczeem

Zeven van de twaalf 12 Unique jongeren en volwassenen met een 2q37deletie hebben last van eczeem. Naarmate mensen ouder worden, wordt het vaak minder.

### Gebit

Bij mensen met een 2q37 deletie zijn, net als bij mensen met een andere chromosoomafwijking, vaker problemen met het gebit waarvoor tandheelkundige zorg nodig is.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat de 2q37 deletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De 2q37 deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. 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](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 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 in adults & adolescents van Unique. Deze folder is gemaakt door Angeli van der Zwaag, MSc en drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaike 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.

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

