



# 3p26 Deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS EEN 3p26 DELETIE?

**Bij mensen met een 3p26 deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek p26 op chromosoom 3. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 3p26 deletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze 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 3p26 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 25 mensen bekend met een 3p26 deletie.

De 3p26 deleties zijn in twee groepen te verdelen. Groep 1 heeft een deletie op plek 3p26.1 of 3p26.2 tot en met het einde (een terminale deletie) en groep 2 op plek 3p26.3 (een interstitiële deletie). Hieronder staan de kenmerken per groep. De kenmerken van de 3p26 deleties zijn verschillend. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

---

## GROEP 1

---

### ONTWIKKELING

#### Groei en voeding

Baby's zijn vaak klein als ze geboren worden. De meeste kinderen zijn kort van stuk.

Vaak zijn er voedingsproblemen en gastro-oesofageale reflux (waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm). Deze problemen kunnen vaak behandeld worden.

#### Leren

Kinderen hebben over het algemeen ondersteuning nodig bij het leren, maar de hoeveelheid verschilt.

## Motoriek

Het kan langer duren voordat het kind kan omrollen, zitten, kruipen en lopen. Zelf zitten leren deze kinderen tussen 8 en 17 maanden. Zich zelf voortbewegen lukte tussen 15 maanden en 2 jaar. Ze l eerden lopen tussen 18 maanden en 3 jaar.

## Spraak en taal

Er is veel verschil. Sommigen praten niet, maar kunnen op andere manieren wel communiceren.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 3p26 deletie uit groep 1 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Hangende bovenste oogleden (ptosis)

Er is vaak sprake van ptosis. Bij een ptosis hangen de bovenste oogleden waardoor de ogen niet helemaal open zijn. Het kan bij één of beide ogen voorkomen. Bij problemen met zien kan het met een operatie verholpen worden.

### Epilepsie

Sommige kinderen hebben aanvallen. Bij één persoon komt epilepsie voor.

### Ademhaling

Enkele kinderen hebben voortdurend ademhalingsproblemen. Soms gaat het om centraal slaap apneu. Tijdens het slapen stopt de ademhaling dan herhaaldelijk om na een tijdje weer te beginnen. Anderen hebben last van gastro-oesofageale reflux waardoor er een verhoogde kans bestaat op een aspiratie pneumonie. Dit is longontsteking, omdat voedsel in de longen terecht gekomen is. Weer anderen hebben vaker infecties van de luchtwegen die gemakkelijker tot een longontsteking kunnen leiden.

---

## GROEP 2

---

## ONTWIKKELING

### Groei en voeding

Bij de geboorte is er meestal een gewone lengte en gewoon gewicht. Over het algemeen is er niets aan de hand met de groei.

Vaak zijn er voedingsproblemen op jonge babyleeftijd. Soms is er gastro-oesofageale reflux. Meestal kan dit behandeld worden. Uiteindelijk eten de meeste kinderen met de pot mee.

### Leren

Kinderen hebben soms ondersteuning nodig bij het leren, maar de hoeveelheid ondersteuning verschilt.

## Motoriek

De grove motorische ontwikkeling kan vertraagd verlopen. Dit betekent dat het langer kan duren voordat het kind kan omrollen, zitten, kruipen en lopen. Een verlaagde spierspanning (hypotonie) speelt vaak een grote rol hierbij. Vroeg starten met fysiotherapie kan hierbij uitkomst bieden.

## Spraak en taal

Er wordt met praten begonnen tussen 12 maanden en 3 jaar. Vaak begrijpen kinderen taal beter dan dat ze zich er in kunnen uitdrukken. Soms is er moeite om duidelijk te spreken. Enkelen gebruiken naast spraak andere manieren om te communiceren zoals gebaren en klanken. Sommige kinderen ontwikkelen met ondersteuning een grote woordenschat.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 3p26 deletie uit groep 2 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Hoofd en hersenen

Twee kinderen hadden een brede, aan de achterzijde afgeplatte, schedel. Dit noemen we brachycefalie. Bij twee andere kinderen was sprake van een wigschedel. Dit heet een trigonocefalie. De schedelomtrek kan normaal, kleiner of groter zijn.

### Ptosis en andere oogafwijkingen

Ptosis is vaak aanwezig. Ook scheelzien, bijziendheid en problemen met diepte zien komen voor. Soms helpt een bril of operatie.

### Aangeboren hartaandoeningen

De meeste kinderen worden met een gezond hart geboren. Bij één kind was sprake van een gaatje in het tussenschot tussen de boezems en de kamers van het hart. Een ander kind had een gaatje in het tussenschot tussen de kamers van het hart.

### Epilepsie

Bij 4 kinderen was sprake van epilepsie.

### Wervelkolom

Twee baby's werden geboren met een kuiltje aan de onderkant van de wervelkolom.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Soms ontstaat een 3p26 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 of kort na de bevruchting. Ook zijn er een aantal ouders die de 3p26 deletie aan hun kind hebben doorgegeven. 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 3p26 deletions van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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.

