



Deleties vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN DELETIES VANAF 6p25 TOT HET EINDE VAN HET CHROMOSOOM?

Bij mensen met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom ontbreekt er een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 6. Dit noemen we ook wel 6p25 deleties. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met zo'n 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 24 mensen bekend met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom. Er zijn ongeveer 70 mensen in de medische literatuur beschreven.

ONTWIKKELING

Voeding

Een aantal kinderen heeft voedingsproblemen. Ook was er dikwijls gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Dit werd behandeld met voedselverdikkers.

Motoriek

De medische literatuur meldt dat kinderen laat waren met het leren zitten en bewegen. Ze leerden lopen op een leeftijd tussen 16 maanden en 3,5 jaar. Vroege behandeling en fysiotherapie zijn belangrijk. Sommigen hebben een prima fijne motoriek, maar anderen hebben moeite met het grijpen en vastpakken van dingen. Vroege speltherapie en ergotherapie (therapie die mensen helpt bij de dagelijkse vaardigheden) kunnen vaak uitkomst bieden.

Spraak en communicatie

Bij een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom is er vaak een achterstand in de spraak- en taalontwikkeling. Over het algemeen leren kinderen woorden en korte zinnen te gebruiken. Het leren van gebaren is voor de meesten belangrijk bij het leren van taal. Sommigen leren vloeiend spreken.

Leren

Kinderen met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom hebben waarschijnlijk vaak ondersteuning bij het leren nodig. Maar de hoeveelheid ondersteuning verschilt per kind.

Gedrag

De meeste kinderen en volwassenen zijn aardig en gedragen ze zich als ieder ander. Er zijn 4 kinderen bekend die een autisme spectrum stoornis hebben.

Wat zijn de vooruitzichten?

Er zijn verschillen in de gezondheid tussen kinderen en volwassenen met een ongeveer deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom. Er zijn een aantal volwassenen met deze deleties beschreven.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Horen

Veel mensen horen minder. Soms helpen buisjes of gehoorapparaten.

Zien

Vaak is er een oogaandoening. Dikwijls gaat het om afwijkingen van de iris of een glaucoom (te hoge oogdruk).

Hart

Ongeveer twee derde heeft een aangeboren hartaandoening. Het gaat meestal om atrium septum defecten en ventrikel septum defecten, dit zijn gaatjes in het tussenschot tussen respectievelijk de boezems en de kamers van het hart.

Hersenen

Vaak is sprake van vochtophoping in de hersenen, een zogenaamd waterhoofd (hydrocefalus).

Handen en voeten

De meeste kinderen met een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom hebben hand- en/of voetafwijkingen. Enkelen moesten hiervoor geopereerd worden.

Botten

Soms is sprake van een vertraagde botgroei. Dit kan leiden tot een onderontwikkeling van de heupbotten en later problemen met de gewrichten en het bewegen. Fysiotherapie kan helpen en soms is een operatie nodig.

Tanden

Ongeveer een derde heeft tandproblemen. Regelmatige controle door een tandarts is belangrijk.

Nieren

Soms zijn er nierafwijkingen, zoals niercystes (holtes met vocht) of vergrote nieren.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een deletie vanaf 6p25 tot het einde van het chromosoom nieuw bij het kind en hebben de ouders normale chromosomen. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft de ouder de deletie aan het kind 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
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

Er is een Facebook groep voor families www.facebook.com/groups/chromosome6.



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 6p deletions from 6p25 and the end of the chromosome van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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: Michelangelo, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzaam echromosoomafwijking in deze folder.

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

