



1q21.1 microdeleties



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

en 1q21.1 microdeletie is een zeldzame chromosoomafwijking, waarbij een gedeelte van de lange arm van chromosoom 1 ontbreekt.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie uit de database van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Er zijn in de medische literatuur ongeveer 60 personen bekend met een 1q21.1 microdeletie.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 1q21.1 microdeleties bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met de 1q21.1 microdeleties is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van het kind worden vastgesteld door de eigen vaste kinderarts in overleg met de ouders.

Specifieke aandachtspunten bij kinderen met een 1q21.1 microdeletie zijn een echo van het hart bij de diagnose en periodieke controles van het gehoor. Verder is een consult bij de oogarts bij de diagnose aangewezen, vervolg controles gebeuren op indicatie. Een MRI van het brein kan overwogen worden.

Kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 1q21.1 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 1q21.1 microdeletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze microdeletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon. Daarnaast hebben mensen met een 1q21.1 microdeletie soms helemaal geen of slechts milde kenmerken.

Bij een 1q21.1 microdeletie is vaak sprake van een kleine hoofdomtrek en soms milde faciale dysmorphieën. Verder is er een verhoogde kans op aangeboren afwijkingen, met name aangeboren hartafwijkingen en cataract. Soms zijn de gewrichten overbeweeglijk. Daarnaast is er een verhoogde kans op een milde of matige ontwikkelingsachterstand, op gedragsproblemen, psychiatrische problemen of epilepsie. Of en de mate waarin de kenmerken tot uiting komen, is verschillend (Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008).

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q21.1 op chromosoom 1. Door de deletie ontbreken een aantal genen in dit gebied, die mogelijk bijdragen aan het kleinere hoofd (*HYD1N*) (Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008), aangeboren hartaandoeningen (*GJA5*) (Mefford 2008; Christiansen 2004), cataract (Mefford 2008) en schizofrenie (Stefansson 2008; Christiansen 2004) (beiden geassocieerd met *GJA8*).

Vaak is de microdeletie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met een 1q21.1 microdeletie. Ook kan de microdeletie overerven van ouder op kind. De ouder met de microdeletie heeft hier dikwijls geen of slechts milde klachten van. In deze situatie is de kans op herhaling 50%.

De diagnose kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array en Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

KLINISCHE KENMERKEN

Neonatale periode, voeding en groei

Er zijn geen veelvoorkomende specifieke problemen rondom de geboorte beschreven bij deze deletie. Bij 1q21.1 microdeleties zijn er soms voedingsproblemen, zuigproblemen, (gastro-oesofageale) reflux, slikproblemen en kauwproblemen (Unique).

Meestal zijn kinderen kort van stuk, vaak bij een achterlopende botleeftijd, en dun van postuur (Unique).

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

Bij een 1q21.1 microdeletie is de hoofdomtrek vaak relatief klein. Soms zijn er faciale dysmorphieën zoals een prominent voorhoofd, diepliggende ogen en een wat bolvormige neus. De gezichtskenmerken zijn meestal niet opvallend, maar kinderen met een 1q21.1 microdeletie kunnen op elkaar lijken (Brunetti-Pierri 2008).

Daarnaast worden de volgende symptomen of aandoeningen gemeld bij één of enkele personen met de microdeletie: ontbrekende ribben, polydactylie, syndactylie, tenen die naar binnen gebogen zijn, klompvoeten, hydrocefalus, kleine afwijkingen aan de geslachtsdelen, liesbreuken, schisis, kleine nieren (Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008; Unique), Sjögren syndroom, reumatoïde artritis, urine reflux en hydronefrose, vervroegde puberteit, multiple sclerose, astma, veel allergieën en bloedarmoede (Brunetti-Pierri 2008; Unique).

Ontwikkeling

Hoe mild of ernstig de ontwikkelingsachterstand en leerproblemen bij 1q21.1 microdeleties zullen zijn, is niet te voorspellen. Er zijn personen met de microdeletie zonder problemen en enkelen met ernstige kenmerken. Meestal is de achterstand mild tot matig. Ondersteuning op school of speciaal onderwijs is soms nodig.

Soms duurt leren zitten, kruipen en lopen langer. Bij het leren lopen zijn soms hulpmiddelen zoals spalken of speciale schoenen nodig zijn. Ook kan er een achterstand van de fijne motoriek en het zindelijk worden zijn. Bij enkelen is er hypotonie. Oefeningen en fysiotherapie kunnen helpen om de spierkracht te verbeteren.

Als een kind epilepsie heeft die niet goed onder controle te krijgen is, worden de leerproblemen vaak ernstiger. Regelmatige controle van de ontwikkeling is van belang. Bij een achterstand is het nodig hulp en behandeling te bieden (Mefford 2008; Unique).

Gedrag

Meestal gedragen kinderen en volwassenen met een 1q21.1 microdeletie zich hartelijk en sociaal en hebben ze geen gedragsproblemen. Maar als groep lijken ze meer kans te hebben op problemen met gedrag. De volgende gedragsproblemen zijn gemeld: ADHD, anti-sociaal gedrag, agressiviteit, autistisch gedrag, angst, depressie, hallucinaties en op oudere leeftijd ook schizofrenie (Brunetti-Pierri 2008; International Schizophrenia Consortium; Stefansson 2008).

Cardiovasculair

Kinderen met een 1q21.1 microdeletie hebben een verhoogde kans op een aangeboren hartafwijking. Beschreven zijn tetralogie van Fallot, patente ductus arteriosus, atrium septum defecten, ventrikel septum defecten, transpositie van de grote vaten, truncus arteriosus, afwijkingen in de aortaklep en afwijkingen van de aortaboog (coarctatie of interruptie) (Greenway 2009; Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008; Christiansen 2004; Unique).

Een echo van het hart bij de diagnose wordt aangeraden.

Overbeweeglijke gewrichten

Bij 1q21.1 microdeleties komen vaker erg losse gewrichten of gewrichten die over beweeglijk zijn voor. Bovendien is er soms hypotonie (Mefford 2008; Unique).

Zenuwstelsel

In sommige gevallen is er epilepsie bij de 1q21.1 microdeleties. Er zijn verschillende types epilepsie beschreven die over het algemeen goed reageren op de gebruikelijke medicatie (Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008; Christiansen 2004; Unique).

Een MRI van het brein kan overwogen worden.

KNO

In sommige gevallen is er epilepsie bij de 1q21.1 microdeleties. Er zijn verschillende types epilepsie beschreven die over het algemeen goed reageren op de gebruikelijke medicatie (Brunetti-Pierri 2008; Mefford 2008; Christiansen 2004; Unique).

Periodieke controles van het gehoor worden aangeraden.

Ogen

Sommige mensen met een 1q21.1 microdeletie hebben cataract. De mate waarin verschilt. Ook andere oogproblemen komen voor zoals verziendheid, bijziendheid, strabisme, blindheid, heel kleine ogen, lensluxatie, colobomen en dubbel zien.

Een consult bij de oogarts is bij de diagnose aangewezen, vervolg controles gebeuren op indicatie.

BRONNEN

Folder 1q21 microdeletions, Unique; Brunetti-Pierri 2008; Christiansen 2004; Greenway 2009; Mefford 2008; Redon 2006; Stefansson 2008; Unique

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



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder 1q21 microdeletions van Unique. De folder voor artsen 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.

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

