



# 20q13.33 deleties



INFORMATIE VOOR DE ARTS

---

## ALGEMEEN

**Een 20q13.33 deletie is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de lange arm van chromosoom 20. Deze deleties zijn voor het eerst beschreven in 1981.**

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur uit de Engelse folder van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen gevestigd in Engeland. In 2015 zijn 29 personen met deze deletie bekend (Fraisse 1981, Aldred 2002, Roberts 2003, Ravnan 2006, Beri-Deixheimer 2007, Bena 2007, Kroepfl 2008, Kurahashi 2009, Traylor 2010, Solomon 2011, Mefford 2012, Pascual 2013, Zara 2013, Allen 2014, Okumura 2015). Bij het schrijven van de folder hebben we zo veel mogelijk gebruikt gemaakt van de volledige tekst uit artikelen, maar van sommige was alleen de samenvatting beschikbaar.

### Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met een 20q13.33 deletie bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met een 20q13.33 deletie 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.

### Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 20q13.33 deletie. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de deletie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze deletie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

Omdat er nog maar erg weinig mensen met dit syndroom beschreven zijn, zijn nog niet alle effecten van de deletie bekend. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon, maar één of meer van de volgende kenmerken kunnen voorkomen: epilepsie, achterstand in de motorische ontwikkeling en spraak- en taalontwikkeling.

### Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q13.33 op chromosoom 20. Door de deletie ontbreken de genen in dit gebied. Van twee genen die op 20q13.33 liggen is bekend dat zij een relatie hebben met epilepsie (*KCNQ2*-gen en *CHRNA4*-gen) (OMIM, Pascual 2013).

Bijna altijd is de deletie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met een 20q13.33 deletie. Er is één familie bekend waarbij de deletie van ouder op kind werd doorgegeven (Zara 2013). Eén vader zou de deletie hebben doorgegeven aan zijn zoon (Traylor 2010). Er is een man beschreven bij wie sprake was van mozaïek 20q13.33 deletie (Shabtai 1993).

De diagnose 20q13.33 deletie kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array of Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

---

## KLINISCHE KENMERKEN

### Zwangerschap en bevalling

Over 11 kinderen die in de medische literatuur zijn beschreven, wordt informatie gegeven over de zwangerschap. Bij drie waren er geen bijzonderheden (Kroepfl 2008, Beri-Deixheimer 2007). Verder was 5 keer sprake van een keizersnede. Redenen waren pre-eclampsie (Bena 2007); te weinig zuurstof en te weinig vruchtwater bij een zwangerschapsduur van 30 weken (Traylor 2010) en te weinig vruchtwater en een stuitligging bij een zwangerschapsduur van 35 weken (Traylor 2010). Over 2 keizersnedes is geen informatie. Bij één andere zwangerschap werd gesproken van te weinig vruchtwater (Pascual 2013). Eén moeder kreeg vroegtijdig weeën (Roberts 2003). Nog een andere moeder had tijdens de zwangerschap last Braxton-Hicks contracties (Mefford 2012).

### Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

De meeste kinderen met een 20q13.33 deletie lijken op hun ouders, broers en zussen. Bij 10 kinderen wordt iets gezegd over de uiterlijke kenmerken (Traylor 2010, Kroepfl 2008, Aldred 2002, Beri-Deixheimer 2007, Roberts 2003, Fraisse 1981). Maar er zijn waarschijnlijk geen kenmerken die duidelijk vaker voorkomen bij de 20q13.33 deleties. Soms is sprake hypertelorisme, een schuine oogstand, epicanthus, een bolle neus, een dunne bovenlip, laagstaande oren en/of oren die een iets andere vorm hadden en een schedel die rond de slapen iets smaller was dan erboven.

### Ontwikkeling

Vijftien van 29 kinderen uit de medische literatuur hadden een ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking (Okumura 2015, Allen 2014, Traylor 2010, Mefford 2012, Kroepfl 2008, Bena 2007, Beri-Dreixheimer 2007, Ravnan 2006, Roberts 2003, Aldred 2002, Fraisse 1981). Maar dit geldt niet voor alle kinderen. De mate waarin verschilt van mild tot ernstig.

Soms is sprake van een achterstand in ontwikkeling van de grove motoriek. Van 7 kinderen zijn een aantal mijlpalen in hun ontwikkeling genoemd. Zes van hen zaten los bij een gemiddelde leeftijd van 11,5 maanden. Zelf lopen lukte bij een gemiddelde leeftijd van 24 maanden. Een zevende kind liep met ondersteuning bij 29 maanden (Traylor 2010, Kroepfl 2008, Beri-Dreixheimer 2007, Bena 2007, Roberts 2003, Aldred 2002).

Bij 4 kinderen met een 20q13.33 deletie wordt gesproken van leerproblemen zonder verdere details (Okumura 2015, Traylor 2010, Ravnan 2006, Aldred 2002). Twee artikelen beschrijven kinderen met

een milde achterstand in de motoriek, de spraak en de taal. Ook hadden ze milde problemen met aandacht (Beri-Dreixheimer 2007, Allen 2013). Er is één jongen bekend met waarschijnlijk een ernstige verstandelijke beperking (Fraisie 1981). Eén jongen had op een leeftijd van 6 maanden een ontwikkeling zoals ieder ander, maar op latere leeftijd kreeg hij logopedie om de spraak en de taal te stimuleren (Solomon 2011). Een andere jongen had als 2-jarige een ontwikkeling van een kind van 9 tot 12 maanden. Hij was niet zindelijk op 7-jarige leeftijd. Eén meisje praatte niet op de leeftijd van 28 maanden (Beri-Dreixheimer 2007). Een ander meisje kon niet praten op een leeftijd van 30 maanden en haar ontwikkeling zat op het niveau van een kind van 10 maanden (Kroepfl 2008). Van een andere jongen van 3 jaar en 3 maanden was bekend dat hij op een leeftijd van 32 maanden op het niveau van een kind van 12 tot 15 maanden zat. Hij had een taalachterstand en sprak enkele woorden op de leeftijd van 32 maanden. Er is een 4-jarig meisje beschreven dat niet zindelijk was, niet zelf at en weinig kon zeggen (Traylor 2010). Van een ander meisje is bekend dat ze moeite met leren had. Op een leeftijd van 6 jaar en 8 maanden sprak ze simpele zinnen (Bena 2007). Een jongen van 9 jaar met een verstandelijke beperking sprak zijn eerste woorden op 3-jarige leeftijd en maakte op 5-jarige leeftijd korte zinnen (Roberts 2003). Van slechts één kind uit de medische literatuur wordt een IQ gegeven. Deze jongen van 9 zou een IQ van 40 hebben (Traylor 2010).

### Voeding en groei

Voedingsproblemen komen waarschijnlijk niet vaak voor bij de 20q13.33 deleties. Over 2 kinderen zijn bijzonderheden over het voeden beschreven. Eén jongen had 'failure to thrive' en enige hypotonie. De ander had meer tijd nodig voor het voeden, had hypotonie en motore dyspraxie (Traylor 2010). Bij nog een ander kind was ook sprake van hypotonie (Mefford 2012). Hypotonie kan problemen geven met zuigen en slikken (met name bij borstvoeding) en zo een rol spelen bij voedingsproblemen.

Bij de 20q13.33 deleties lijkt de groei net zo te verlopen als bij ieder ander kind. Er is één uitzondering. Dit is een jonge vrouw met skeletafwijkingen (zie verderop) (Adnan 2002).

### Gedrag

Bij 6 kinderen met een 20q13.33 deletie zijn bijzonderheden in het gedrag geschreven. Er kan sprake zijn van hyperactiviteit en het kapot maken van dingen (Traylor 2010); wat verlegenheid en angst (Bena 2007); weinig contact maken met de omgeving, stereotype gedrag en dezelfde handbewegingen (Beri-Dreixheimer 2007, Kroepfl 2008, Traylor 2010); autisme spectrum stoornis (Mefford 2008) en autistische kenmerken met slaapproblemen (Beri-Dreixheimer 2007).

### Zenuwstelsel

Uit de medische literatuur blijkt dat 19 van 29 mensen stuipen en/of epilepsie hadden. Die begon vaak kort, op zijn vroegst 4 dagen, na de geboorte. Bij veel kinderen ging die op (vroeg) kinderleeftijd over. Als er medicijnen nodig waren, waren de stuipen en/of epilepsie daar meestal goed mee onder controle te krijgen. (Okumura 2015, Zara 2013, Allen 2013, Pascual 2013, Traylor 2010, Kurahashi 2009, Mefford 2012, Beri-Deixheimer 2007, Fraisie 1981). Het kan zijn dat het aantal van 19 van 29 kinderen een wat vertekend beeld geeft. Voor enkele artikelen uit de medische literatuur geldt dat epilepsie de reden voor chromosomenonderzoek was (Zara 2013, Kurahashi 2009). Bij 9 kinderen uit de medische literatuur is CT of MRI gedaan (Beri-Dreixheimer 2007, Kroepfl 2008, Traylor 2010, Mefford 2012, Pascual 2013, Allen 2014). Bij 4 kinderen waren er geen bijzonderheden te zien bij dit onderzoek, maar bij 5 waren er wel bijzonderheden. Het ging om een wat dunne hersenbalk (Beri-Dreixheimer 2007); een vertraagde myelinisatie (bij 2 kinderen; bij een was dit met 11 maanden normaal); asymmetrie van de hersenventrikels; opvallende ruimtes rond de hersenbloedvaten en een met vocht gevulde verwijding van een gedeelte van de linker hersenen (Traylor 2010).

## Cardiovasculair

De meeste kinderen met een deletie 20q13.33 hebben waarschijnlijk geen hartafwijkingen. Bij 3 kinderen in de medische literatuur wordt een hartafwijking beschreven. Gemeld zijn ventrikelseptumdefect, onderontwikkelde aortaboog ventrikelseptumdefect en atriumseptumdefect, een transpositie van de grote vaten (Beri 2007).

## Handen, voeten en skelet

Bij 4 kinderen zijn afwijkingen aan de handen, voeten en/of armen gemeld. Het ging om een kromstand van en een huidvlies tussen de 2e en 3e teen; een onderontwikkeling van de botjes in de vingers en tenen; klompvoeten, een aangeboren heupluxatie van de rechterheup, korte onderbenen en een sacrale dimple) en lange vingers die taps toeliepen (Traylor 2010).

Bij één jonge vrouw van 18 was sprake van uitgebreide skeletafwijkingen. Zij was 127 cm lang. Ze had verkorte bovenarmen en -benen en korte handen en vingers. Verder had ze een versterkte kromming van de onderrug en een aangeboren luxatie van beide heupen. Haar klachten passen bij Albright hereditaire osteodystrofie. Een oudere man van 68 jaar bij wie sprake was van een mozaïek deletie 20q13.33 had eveneens afwijkingen aan het skelet (Shabtai 1993).

## Maagdarmstelsel

Afwijkingen aan het maagdarmstelsel worden niet veel beschreven bij kinderen met een 20q13.33 deletie. Er was sprake van een tracheo-oesofageale fistel en oesofagusatresie bij één kind (Solomon 2011). Een ander kind had chronische obstipatie (Roberts 2003).

## Zien

Er zijn vijf kinderen met oogafwijkingen beschreven: blindheid (Mefford 2012); strabismus, hypermetropie en een cilindrische afwijking van het oog (Bena 2007); nystagmus (Mefford 2012, Kroepfl 2008) en enige ptosis (Traylor 2010).

## Horen

Gehoörproblemen zijn niet beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 20q13.33 deletie.

## Urogenitaal

Bij 2 jongens met een deletie 20q13.33 kwam een hypospadie voor. Eén van de twee had daarbij een kleine balzak. De andere jongen had ook hydrocele en cystic hygroom in de balzak (Traylor 2010, Solomon 2011).

## Puberteit en vruchtbaarheid

Er is geen informatie over de puberteit bekend, omdat er maar weinig volwassenen met een 20q13.33 deletie beschreven zijn in de medische literatuur. Maar waarschijnlijk is er niets aan de hand met de vruchtbaarheid. Er is één familie beschreven waarbij de deletie werd doorgegeven van een moeder op haar dochter. Zij gaf de deletie weer door aan haar zoon (Zara 2013). In deze familie ontbrak een klein stukje van 20q13.33. Behalve epilepsie op jonge kinderleeftijd, waren er verder geen verschijnselen.

## BRONNEN

Folder 20q13.33 deletions Unique, Adnan 2002, Aldred 2002, Allen 2014, Bena 2007, Beri-Deixheimer 2007, Fraisse 1981, Kroepfl 2008, Kurahashi 2009, Mefford 2012, Okumura 2015, Pascual 2013, Ravnar 2006, Roberts 2003, Shabtai 1993, Solomon 2011, Unique, Traylor 2010, Zara 2013

## 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



De informatie uit de folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder 20q13.33 deletions van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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.

