



8p23.1 duplicatiesyndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Het 8p23.1 duplicatiesyndroom is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een duplicatie op de korte arm van chromosoom 8. In de medische literatuur is dit syndroom voor het eerst in 2005 beschreven (Barber 2005, Barber 2008, Barber 2010).

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur en op informatie van een onderzoek onder leden van Unique uit 2011. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Unique had ten tijde van het onderzoek, 10 leden met een 8p23 duplicatie zonder verlies of extra materiaal van andere chromosomen. In de medische literatuur zijn 11 personen beschreven. Men schat dat 1 op 64.000 personen 8p23.1 duplicatiesyndroom heeft (Barber 2010). In Nederland zijn op de chromosomenpoliklinieken 3 tot 5 kinderen bekend met een 8p23.1 duplicatie.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met 8p23.1 duplicaties bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met de 8p23.1 duplicaties 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 8p23.1 duplicaties zijn regelmatige gehoorcontroles en een echo cor ter uitsluiting van een aangeboren hartafwijking.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 8p23.1 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de 8p23.1 duplicatie worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze duplicatie voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

Er zijn veel verschillende kenmerken beschreven bij 8p23.1 duplicatiesyndroom. Vaak komen een of meerdere van de volgende kenmerken voor: achterstand in de spraakontwikkeling, leerproblemen en aangeboren hartafwijkingen.

Oorzaak

De oorzaak is een duplicatie in band p23.1 op chromosoom 8. Door de duplicatie zijn meerdere genen in dit gebied extra aanwezig, die mogelijk de hartproblemen (*GATA4* en *SOX7*) (Paez 2008; Wat 2009), ontwikkelingsachterstand (*SOX7*) (Wat 2009) en gedragsproblemen (*TNKS*) verklaren.

Meestal is de duplicatie de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. De kans op herhaling is in dit geval laag. Maar er zijn vier gevallen bekend waarbij de duplicatie werd overgeërfd van een ouder die ook de duplicatie had. In deze situatie is de kans op herhaling 50%.

De diagnose 8p23.1 duplicatie 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.

Gezondheid

Mensen met een 8p23.1 duplicatie zonder belangrijke gezondheidsproblemen lijken een normale levensverwachting te hebben. Er zijn meerdere volwassenen beschreven in de medische literatuur. Daarnaast is er in de Unique database ook een volwassene bekend (Barber 2005; Unique).

KLINISCHE KENMERKEN

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzondere kenmerken. Bij een aantal individuen is de diagnose 8p23.1 duplicatie prenataal vastgesteld (Barber 2008; Barber 2010).

Uiterlijke kenmerken

Uiterlijke kenmerken die vaker gezien worden bij kinderen met 8p23.1 duplicatiesyndroom zijn bijvoorbeeld zoals een opvallend voorhoofd, gebogen wenkbrauwen en macrocefalie (Barber 2005; Barber 2008; Unique).

Ontwikkeling

De motorische ontwikkeling loopt achter. Kinderen kunnen zelf zitten tussen 9 maanden en 3 jaar. De leeftijd waarop de meesten zelf of met hulp kunnen lopen varieert van 15 maanden tot en met 7 jaar (Barber 2008, Unique). Ook is er een achterstand in de fijne motoriek en waarschijnlijk ook het zindelijk worden (Unique). Bij de ontwikkeling van de motoriek bestaat de gebruikelijke behandeling uit begeleiding door een fysiotherapeut. Verder kan het kind baat hebben bij hulpmiddelen die via een ergotherapeut verkregen kunnen worden.

Er is een achterstand in de spraakontwikkeling. Maar de mate waarin de spraak zich ontwikkelt, is variabel. De gebruikelijke behandeling bestaat uit logopedie. Ook kunnen gebarentaal en plaatjes om te communiceren helpen (Barber 2005, Barber 2008; Barber 2010, Unique).

Vaak zijn er leerproblemen. Maar de mate waarin is ook hierbij verschillend. Eventueel zijn ondersteuning bij het leren of speciaal onderwijs nodig (Barber 2005, Barber 2008, Barber 2010, Unique).

Voeding en groei

Een enkel kind heeft voedingsproblemen. Soms is er hypotonie die kan bijdragen aan problemen met zuigen en slikken. Drie van 16 kinderen hadden een palatoschisis of een hoog palatum (Barber 2008; Unique 2010). In de Unique database zijn 2 kinderen bekend met gastro-oesofageale reflux. Gebruikelijke adviezen zijn bijvoorbeeld voedingsverdikkers, voeding langzaam geven en kind half recht op zetten bij voeden. Indien nodig kunnen maagzuurremmers en funduplicatie helpen (Unique).

Er lijkt geen achterstand te zijn in de groei bij 8p23.1 duplicatiesyndroom (Barber 2005; Barber 2008; Barber 2010; Unique).

Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen vrolijk, lief en sociaal. Door communicatieproblemen kunnen ze gevoelig zijn voor frustratie. Soms komen autisme, problemen met concentreren of sociale en emotionele problemen voor (Barber 2005, Barber 2010, Unique).

Soms komen slaapproblemen voor. Zo nodig kan melatonine voorgeschreven worden.

Cardiovasculair

Bij een aantal kinderen (9 van 19) kwamen aangeboren hartafwijkingen voor, zoals VSD, tetralogie van Fallot en milde pulmonalisstenose (Barber 2005, Barber 2008, Barber 2010, Unique).

Geadviseerd wordt om alle kinderen bij wie een 8p23.1 duplicatie wordt vastgesteld tenminste eenmalig cardiologisch te laten evalueren, inclusief een echocardiogram.

Bewegingsapparaat

Soms komt syndactylie voor. Ook lange vingers met brede duimen, ongebruikelijk kleine voeten en flinke grote tenen komen voor. Een kind uit de Unique database heeft een beenlengteverschil.

Gastro-intestinaal

In de Unique database zijn een aantal kinderen bekend met obstipatie. De gebruikelijke behandeling bestaat uit veranderingen in voeding of medicijnen. Ook periodes met dunne ontlasting en diarree worden genoemd (Unique).

KNO

Gehoorverlies komt voor. Meestal conductief gehoorverlies door lijmoor. Bij een persoon is sensorineuraal gehoorverlies vastgesteld. Buisjes kunnen helpen bij conductief gehoorverlies door otitis media met effusie (Barber 2010, Unique).

Geadviseerd wordt om het gehoor van kinderen en volwassenen met een 8p23.1 duplicatie periodiek te controleren.

Palatoschisis en hoog palatum zijn aanwezig bij een enkel kind met 8p23.1 duplicatiesyndroom. Zo nodig kan een operatieve correctie plaatsvinden.

Ogen

Strabisme en Duane anomalie zijn genoemd in de Unique database.

Huid

Twee kinderen uit de Unique database hebben eczeem en twee hebben een droge huid met soms uitslag.

Endocrinologie

Bijnierinsufficiëntie is genoemd bij een kind. De gebruikelijke behandeling bestaat uit het geven van bijnierhormoon. Op dit moment is er onvoldoende evidence voor het nut van een bijnierfunctiecontrole indien er geen klachten zijn (Barber 2008, Unique).

BRONNEN

Folder 8p23 duplication syndrome, Unique; Barber 2005; Barber 2008; Barber 2010; Paez 2008; Unique; Wat 2009

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 16p13.11 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.

