

15q26 deleties



Bronnen

De informatie in deze folder is voor een deel afkomstig van 41 mensen die beschreven zijn in de medische literatuur. De literatuurlijst is: Roback 1991; Tönnes 2001; Okubo 2003; Biggio 2004; Dorkins 2004; Bhakta 2005; Castiglia 2005; Le Caignec 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Slavotinek 2006; Klaassens 2005; Klaassens 2007; Poot 2007; Clugston 2008; Davidsson 2008; Lurie 2008; Walenkamp 2008; Li 2008; Ester 2009; Veredice 2009; Bruce 2010; Lin 2010; Veenma 2010; Wat 2010; Choi 2011; Dateki 2011; Dhamija 2011; Rudaks 2011; Capelli 2012; Poot 2013. De naam van de eerste auteur en de datum van publicatie zijn genoemd, zodat u de samenvattingen van de originele artikelen kunt vinden op internet via de website van PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed). De meeste artikelen zijn bij Unique op te vragen. Verder is deze folder gebaseerd op informatie uit de Decipher database (<https://decipher.sanger.ac.uk>) en op een onderzoek van Unique uit 2013. Hiernaar verwijzen we als Unique. Toen deze folder in 2013 werd gemaakt had Unique 24 leden met een 15q26 deletie zonder dat daar andere chromosomen bij betrokken waren. De leeftijd van deze leden liep uiteen van een kind van 20 maanden tot een volwassene van 19 jaar. In 2013 vulden 17 families een volledige vragenlijst in.

Wat zijn 15q26 deleties?

Een 15q26 deletie is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening ontbreekt een stukje van chromosoom 15. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het ontbrekende stukje chromosoom 15 is meestal van invloed op de ontwikkeling, groei en voeding en soms op de gezondheid. Maar in welke mate zij van invloed is op een bepaald individu, en de manier waarop, verschilt behoorlijk.

Wat zijn chromosomen?

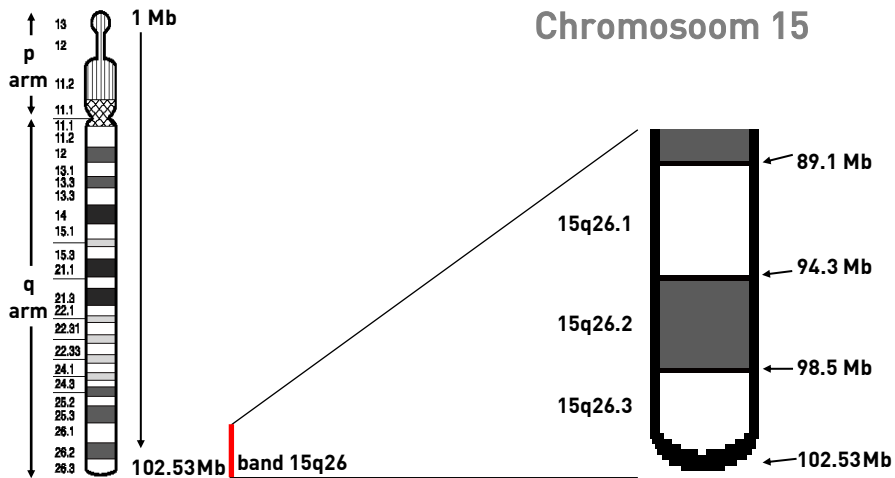
Chromosomen bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren.

Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Elke lichaamscel heeft 23 paren chromosomen. Dat zijn in totaal 46 chromosomen. Van elk paar komt één chromosoom van de vader en één van de moeder. Van de 23 paren zijn er 22 hetzelfde bij mannen en vrouwen. Deze paren zijn genummerd van 1 tot 22, van groot naar klein. Het 23e paar noemen we de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben één X- en één Y-chromosoom (XY).

Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het volgende schema is dat het bovenste deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom.

Hoe een kind zich ontwikkelt wordt niet alleen door het ontbrekende stukje erfelijke materiaal bepaald. Een kind met deze deletie heeft ook veel andere erfelijke informatie van beide ouders en ook de omgeving waarin het opgroeit en de ondersteuning die geboden wordt draagt veel bij aan de ontwikkeling.





Hoe kunnen we kijken naar chromosoom 15q26?

Chromosomen zijn niet met het blote oog te zien. Maar als ze in het laboratorium een kleurtje krijgen en worden vergroot onder de microscoop, dan is te zien dat alle chromosomen een specifiek bandenpatroon (streepjespatroon) hebben. Dit bandenpatroon bestaat uit lichte en donkere banden.

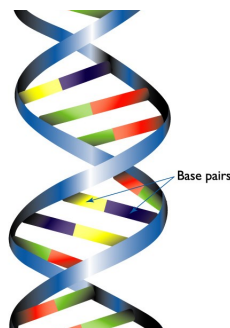
Eén van die banden is bandje 15q26. Soms is door een microscoop te zien of deze band te klein is. Maar soms is het stukje chromosoom dat ontbreekt zo klein dat het niet goed onder de microscoop te zien is. Dan zijn gedetailleerde laboratoriumtechnieken nodig zoals FISH en CGH-array.

Hier leest u meer over fluorescerende in situ hybridisatie (FISH) en microarray comparative genomic hybridisation (array CGH):

- Bij FISH worden fluorescente kleuren gebruikt om onder een microscoop het aantal exemplaren van bepaalde kleine delen van chromosomen zichtbaar te maken. Unique geeft een aparte folder over FISH uit.

Heel soms zijn de veranderingen in de chromosomen zo klein, dat ze niet zien zijn onder een microscoop. Dan kan array CGH soms helpen:

- Array CGH is een techniek waarbij vastgesteld kan worden of er kleine delen chromosomen te weinig (of te veel) zijn. Array CGH spoort verdubbeld of afwezig DNA op. Bij Unique is een aparte flyer over array CGH verkrijgbaar



Met behulp van gedetailleerd onderzoek kan uw klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) u vertellen welk stukje van chromosoom 15 uw kind te weinig heeft. In de bijlage van deze folder leest u meer over gedetailleerd chromosomenonderzoek.

bp= basenpaar
kb= kilo basenpaar of 1000 basenparen
Mb = mega basenpaar of 1 miljoen basenparen

Heeft iedereen dezelfde 15q26 deletie?

Het antwoord is nee. Iedereen is verschillend. Voor zover bekend, zijn er geen plaatsen in band 15q26 die eerder kunnen breken. Bij sommige mensen ontbreekt een groot stuk erfelijk materiaal, bij anderen slechts een klein beetje. Soms ontbreekt een stuk vanaf band 15q26.1, 15q26.2 of 15q26.3 tot het uiteinde van chromosoom 15 (een terminale deletie). Sommige mensen hebben twee breuken in het chromosoom waarbij het stuk chromosoom daar tussenin ontbreekt (een interstitiële deletie). De verschillen in grootte van de ontbrekende stukken chromosoom (en dus ook de ontbrekende genen) verklaren veel van de verschillen tussen mensen met een 15q26 deletie, maar niet alle verschillen. Soms hebben mensen ongeveer dezelfde deletie mildere gevolgen dan anderen. Misschien komt dit voor een deel door het erfelijke materiaal op het andere exemplaar van chromosoom 15. Andere verschillen begrijpen we nog niet helemaal (Poot 2007; Veenma 2010; Poot 2013).

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 15q26 deletie of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door deze deleties worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een bepaald 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.

Welk stuk van chromosoom 15 ontbreekt, bepaalt voor een groot deel de effecten van een 15q26 deletie. Maar er zijn wel verschillen tussen mensen die een vergelijkbare hoeveelheid erfelijk materiaal missen.

- Baby's die het IGF1R gen missen (op bandje 15q26.3) zijn meestal erg klein bij de geboorte. Ook op latere leeftijd hebben ze een erg korte lengte voor hun leeftijd
 - Veel baby's hebben veel ondersteuning nodig met het voeden.
 - Kinderen hebben vaak een ontwikkelingsachterstand. Maar de ernst verschilt per kind.
 - Sommige kinderen worden geboren met een hartprobleem. Het kan om milde tot ernstige hartproblemen gaan.
 - Een middenrifbreuk (hernia diafragmatica; dan zit er een gat in het middenrif, de spier tussen buikholte en borstkas en kunnen organen uit de buik in de borstholte terecht komen) werd gevonden bij een aantal baby's.
 - Vaak zijn de gewrichten overbeweeglijk.
 - Kinderen hebben een aantal gelaatstrekken die de rest van de familie niet heeft.
 - Sommige kinderen hebben epileptische aanvallen gehad. Epilepsie komt vaker voor bij kinderen met een 15q26.1 of 15q26.2 deletie.
- Over andere kenmerken leest u meer verderop in deze folder.

Eerste kenmerken

Meestal zijn de baby's erg klein en ze halen hun groeiachterstand niet in

Bij 34 baby's en kinderen die beschreven worden in de medische literatuur is de kleine lengte het meest voorkomende eerste kenmerk van de chromosoomafwijking. Sommigen hadden nog andere kenmerken. Meestal werd de diagnose al tijdens de zwangerschap vastgesteld. Zeventien waren erg klein, maar hadden geen belangrijke gezondheidsproblemen. Zeven baby's hadden ernstige aandoeningen, vooral problemen met het hart of het diafragma. Bij 3 kinderen werd de diagnose gesteld, omdat ze een

ontwikkelingsachterstand hadden, zoals laat kruipen. Bij 3 kinderen was epilepsie aanleiding voor chromosomenonderzoek. Soms waren er extra redenen voor chromosomenonderzoek. Het ging dan vaak om bijzondere kenmerken van het gezicht of de handen, zoals laag geplaatste oren, ver uit elkaar geplaatste ogen of korte of gebogen vingers. Bij andere kinderen werd chromosomenonderzoek gedaan omdat ze niet goed aankwamen in gewicht (Roback 1991; Siebler 1995; Tönnies 2001; Okubo 2003; Biggio 2004; Dorkins 2004; Bhakta 2005; Le Caignec 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Li 2008; Walenkamp 2008; Ester 2009; Veredice 2009; Veenma 2010; Choi 2011; Dateki 2011; Dhamija 2011; Rudaks 2011; Capelli 2012).

Bij 7 van 15 leden van Unique werden de diagnose vastgesteld, omdat ze een erg korte lengte hadden en dit in hun latere groei niet inhaalden. Bij 2 waren ernstige gezondheidsproblemen de reden. Drie andere kinderen hadden een ontwikkelingsachterstand. Bij nog 2 andere baby's was de huid op delen van de hoofdhuid nog niet gesloten. Eén baby werd geboren met een lip en gehemelttespleet (schisis) en deze ontwikkelde later epilepsie. Soms waren er andere symptomen die niet specifiek zijn voor een chromosoomafwijking, zoals een enkele handlijn waar er anders 2 zijn. (Unique).

Zwangerschap

Baby's zijn vaak klein bij de geboorte, gelet op de zwangerschapsduur. Sommige baby's hebben gezondheidsproblemen. Sommige zwangerschappen verliepen zonder problemen. Daar waar informatie werd gegeven over de zwangerschap, gaven 6 Unique leden aan en melden 3 artikelen in de medische literatuur dat er geen problemen waren. Veruit het meest voorkomende probleem was de grootte en de groei van de baby (intra-uteriene groei restrictie). Dit gold voor 4 van de 14 Unique moeders. Dat de baby te klein bleef werd opgemerkt vanaf 22 weken zwangerschap, maar er kan al eerder in de zwangerschap sprake van zijn geweest. In één zwangerschap werd het achterblijven van de groei pas opgemerkt in de laatste maand. Bij 4 zwangerschappen was er te weinig vruchtwater (oligohydramnion).

Op echo's die tijdens de zwangerschap gedaan werden, werden verschillende kenmerken gezien zoals hartproblemen, hernia diafragmatica, een hygroma colli (een zwelling in de hals door verwijding van lymfevaten) en klompvoeten.

Moeders van Unique merkten ook op dat hun kind soms minder bewoog of dat er soms bloedverlies was. De volgende kenmerken werden genoemd, maar hebben waarschijnlijk niets te maken met een 15q26 deletie: pijn in ribben, extreme misselijkheid, rugpijn, hoge bloeddruk, groep B streptokokken infectie (infectie met bepaalde bacteriën) en een laaggelegen placenta (Roback 1991; Siebler 1995; Tönnies 2001; Okubo 2003; Bhakta 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Walenkamp 2008; Bruce 2010; Veenma 2010; Choi 2011; Dateki 2011; Rudaks 2011; Unique.)

Pasgeboren baby's

Pasgeboren baby's zijn meestal zeer klein en er zijn problemen bij het voeden.

Als er een groeiachterstand of gezondheidsprobleem was, werden de ongeboren kinderen goed in de gaten gehouden tijdens de tweede helft van de zwangerschap. Sommigen werden een paar weken te vroeg gehaald met een keizersnede. Van de baby's die werden geboren op of nabij de uiterekende datum, was twee derde erg klein en waren de anderen vrij klein voor de duur van de zwangerschap. Enkele kinderen werden

geboren met een lengte en gewicht die bij de duur van de zwangerschap paste. Het geboortegewicht van baby's die op of rond de uitgerekenende datum geboren werden varieerde, zoals gemeld in de medische literatuur, tussen de 1.263 gram en 2.890 gram (Roback 1991; Ester 2009).

Het geboortegewicht van baby's van Unique leden was gemiddeld hoger dan dat van baby's gemeld in de medische literatuur. Het laagste geboortegewicht was 2.030 gram en het hoogste 2.690 gram (Unique). De bouw kwam over het algemeen overeen met het gewicht; baby's waren licht én klein én hadden een klein hoofd passend bij het lagere gewicht en de lengte. Als er sprake is van een normaal geboortegewicht, ontbreekt meestal een deel van 15q26 maar is het IGF1R (insulineachtige groeifactor 1 receptor) gen nog aanwezig (zie Genen).

De Apgar-scores (een score op een schaal van 0-10 die een snel beeld geeft van de algemene toestand van een pasgeboren baby, de score wordt bepaald op 1, 5 en 10 minuten na geboorte) waren meestal laag direct na geboorte (1 minuut). Maar meestal verbeterde die na 5 en 10 minuten. De navelstreng heeft normaal gesproken drie bloedvaten - twee slagaders en een ader. Bij enkele kinderen met een 15q26 deletie was er één slagader in de navelstreng in plaats van 2 (Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Unique).

Sommige baby's hadden bij de geboorte klompvoeten, 'rocker bottom' voeten (voeten waarbij de voetzool bol loopt en de hiel uitsteekt (zoals een schommelstoel), plekken op de schedel waar de huid niet was gesloten, "café au lait" vlekken op de huid, moedervlekken, een kuiltje aan de onderkant van de wervelkolom (dimple), gewrichten die uit de kom waren of andere gewrichtsproblemen. Andere baby's hadden geen kenmerken waaraan de ouders konden afleiden dat er iets mis was. Vaak was ondersteuning nodig bij de ademhaling in de eerste uren na de geboorte. Een aantal had enkele weken of zelfs maanden na de geboorte zorg nodig, voor een deel vanwege de kleine gestalte en voedingsproblemen en voor een deel vanwege de medische problemen. Bij een ernstig hartprobleem of een hernia diaphragmatica was meestal kunstmatige beademing nodig tot de artsen wisten hoe groot de problemen waren en soms tot dat er een operatie gedaan was. Als er milde of geen problemen waren, konden de meeste baby's na enkele dagen in het ziekenhuis naar huis .

Bijna alle baby's verloren meer gewicht na de geboorte dan verwacht werd. Dit was een punt van zorg omdat zij meestal erg klein waren en veel ondersteuning nodig hadden bij het voeden. Er waren zuigproblemen en problemen met aanhappen van de borst. Een paar baby's, meestal met een kleinere 15q26.3 deletie, lukte het om langzaam te drinken aan de borst of uit de fles. Maar veel anderen moesten gevoed worden met een infuus of met een sonde door de neus. Soms leerden ze om zelfstandig te drinken voordat ze het ziekenhuis verlieten. Anderen gingen naar huis met neussonde.

(Roback 1991 Siebler 1995; Okubo 2003; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Rump 2008; Ester 2009; Veenma 2010; Ontcijferen; Unique) 2004; Dorkins 2004; Bhakta 2005; Le Caignec 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Li 2008; Walenkamp 2008; Ester 2009; Veredice 2009; Veenma 2010; Choi 2011; Dateki 2011; Dhamija 2011; Rudaks 2011; Capelli 2012; Reiss 2015).

“ Een kleine, zwakke baby die zich niet meldde voor voedingen. Kreeg maar weinig binnen met een voeding en viel in slaap tijdens het voeden. ” 15q26.2 terminale deletie

Tijdens de groei

Baby's en kinderen hebben een korte lengte. Bij sommige kinderen helpt groeihormoon. Baby's bij wie in het 15q26.3 bandje het IGF1R-gen ontbreekt (zie Genen) groeien meestal bijzonder langzaam in de baarmoeder. Bij de geboorte is hun gewicht te laag en hun lengte te klein voor hun leeftijd. Ze halen hun groeiachterstand later niet meer in. Meestal zijn het lichaam en het hoofd klein, maar zijn deze wel in verhouding met elkaar. Soms is er wat ondergewicht, maar anderen hebben een gemiddelde lichaamsbouw. Toch speelt de lengte van de ouders ook een rol. Een kind met lange ouders kan bijvoorbeeld toch een gemiddelde lengte hebben. Het IGF1R-gen speelt een rol bij de groei. Een normale groei wordt onder andere bepaald door groeifactoren. Dit zijn stoffen die de groei regelen. Kinderen bij wie het IGF1R-gen ontbreekt zijn gewoonlijk ongevoelig voor één van deze groeifactoren, die we insuline-achtige groeifactor 1 (IGF-1) noemen. Het gevolg is dat de IGF-1 waarden heel hoog kunnen zijn, maar het lichaam niet in staat is om er gebruik van te maken. Dan kan een kind niet goed groeien. Het advies is dat kinderen worden doorverwezen naar een kinderendocrinoloog die veel weet van groei problemen. (Een endocrinoloog is een dokter die veel weet van de klieren in het lichaam die hormonen afgeven zoals bijvoorbeeld de schildklier). Een achterblijvende groei kan soms worden behandeld met groeihormoon. Als kinderen worden behandeld met groeihormoon is er meestal een lichte inhaal van de groei te zien, maar de groei wordt meestal niet meer helemaal ingehaald. Het geven van groeihormoon is alleen nuttig als een arts op tijd ziet dat er een achterblijvende groei is en de diagnose op tijd gesteld wordt (Klaassens 2007; Poot 2007; Ester 2009; Veenma 2010; Dateki 2011; Rudaks 2011; Poot 2013).

Gezinnen van Unique meldden dat behandeling van hun kind met groeihormoon een wisselend succes is: soms was er een iets snellere groei; soms ook niet. Andere ouders lieten weten dat hun kind extra kracht had. Nadelen die gemeld werden, waren: iedere dag groeihormoon inspuiten en hoofdpijn (Unique). Ouders van 3 tieners gaven aan dat hun kind geen groeihormoon nam. Allen hebben een korte gestalte: een jongen van 15 is 162 cm lang en een meisje van 16 is 152 cm lang. Na verloop van tijd worden sommige kinderen te zwaar (Bruce 2010, Unique).



Links: 15 jarige jongen met een 15q26.2 deletie, dan zijn moeder, broers en zus

“ F is nu 90 cm. Zijn bouw is ongeveer goed. Vanaf zijn 2^{de} heeft hij groeihormoon gehad. Dit heeft een goed resultaat opgeleverd. Zijn groei heeft een inhaalslag gemaakt, en is niet ver achter bij zijn leeftijdsgenoten. Hij heeft eindelijk de onderste lijn op de groeicurve bereikt. Dit hadden we nooit bereikt zonder groeihormonen. We hebben geen nadelen ervaren. ” 15q26.3 deletie, 3 jaar

“ Hij krijgt groeihormoon sinds de leeftijd van 2 jaar. Dit heeft weinig resultaat opgeleverd. Het advies was dat onze zoon het bleef gebruiken, omdat hij helemaal niet groeide als hij het niet gebruikte. Hij is nu 120 cm lang en weegt 23 kilo. Onze zoon krijgt sinds korte tijd geen groeihormoon meer, want het hielp niet meer. ” 15q26.3 deletie, 10 ½ jaar

Voeding

Jonge baby's hebben voedingsproblemen en moeite om op gewicht te blijven en aan te komen.

De informatie van Unique laat zien dat de meeste baby's veel en langdurige ondersteuning nodig hebben om goed te leren drinken. Op enkele baby's na, hebben de meeste baby's problemen met zuigen en slikken. Vaak was het nodig om de voeding via een infuus te geven of via een neusmaag sonde of een percutane sonde (PEG). Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Dit gebeurde soms weken, maanden of zelfs jaren. Bij enkele baby's lukte borst- of flesvoeding. Anderen kregen moedermelk binnen via een slangetje. Baby's die wel uit een fles kunnen drinken, doen dit doorgaans erg langzaam. Soms vallen ze in slaap tijdens het voeden. Vaak hadden ze een speciale speen nodig voor baby's met voedingsproblemen of een speciale fles, zoals een Haberman fles.

Sommige baby's hadden last van gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Dit kan leiden tot verstikking, braken en ongemak. Bij reflux is er een kans dat voeding in de luchtpijp terecht komt en er een infectie in de longen ontstaat. Dit wordt ook wel aspiratiepneumonie genoemd. Reflux kan over het algemeen goed onder controle blijven door de voeding langzaam te geven en de baby half rechtop te houden bij het voeden. Zo nodig kan het hoofdende van het bed iets hoger gezet worden. Voedsel verdickers kunnen ook helpen bij reflux. Helpt ook dit onvoldoende, dan kan soms een chirurgische ingreep nodig zijn om de afsluiting van de maag naar de slokdarm te verbeteren. Dit noemen we een funduplicatie. Wanneer er reflux en problemen met voeden blijven kan er bij het kind een PEG worden ingebracht, totdat de baby zelf leert eten. Sommige kinderen krijgen ook op peuterleeftijd en schoolgaande leeftijd nog een deel van de voeding of alle voeding via een sonde.

Alle baby's van Unique zijn langzaam aan steeds beter gaan eten. De meesten leerden uiteindelijk om met een speen of een drinkbeker te drinken. Kinderen hebben meer tijd nodig om vast voedsel te leren eten. Ze krijgen maanden of jaren vloeibaar of gepureerd voedsel, voordat ze meer vast voedsel leerden eten. Soms worden brokken voedsel niet doorgeslikt, maar in de mond gehouden. Dan moeten kinderen vaak slokjes drinken om het voedsel door te slikken. Sommige tieners eten hun voedsel gepureerd, gehakt of in stukken gesneden. Op deze manier eten ze wel gevarieerd en gezond. Vaak is saus nodig bij het eten van droog voedsel om te helpen bij het doorslikken.

Veel kinderen houden een gebrek aan eetlust en eten kleine hoeveelheden.

Vaak is er op babyleeftijd moeite om op gewicht te blijven en aan te komen in gewicht. Melk met extra voedingstoffen, energie supplementen en calorierijke voedingsmiddelen zijn meestal nodig. Uit de informatie van Unique blijkt dat baby's die voldoende aankomen in gewicht, meestal niet het IGF1R-gen in 15q26.3 missen.

Sommige kinderen hebben gedragstherapie nodig zodat ze dingen toelaten in hun mond.

Het gaat dan om dingen zoals tandenpoetsen. Vaak helpt deze behandeling. Jonge kinderen kunnen vaak zelf niet eten. Het is nodig om ze met een lepel te voeden.

Sommige kinderen hebben een speciaal aangepaste stoel (Unique gezinnen gebruiken het merk Heathfield, Samba, Tripp Trapp). Zo krijgen ze de ondersteuning die ze nodig hebben om veilig te kunnen eten.

Meer dan de helft van Unique families meldde dat hun kind behoorlijk last had van verstopping. Op advies van een arts probeerden families probiotica. Maar dit werkte niet altijd. Medicijnen en het toevoegen van vezels aan de voeding werkten meestal wel.

De verstopping werd minder, zodra het kind wat meer mobiel werd en ging kruipen of

lopen. Bij oudere kinderen hielp het drinken van water en vruchtensap en het eten van fruit en salades. Gezinnen moeten in de eerste levensjaren deskundige ondersteuning krijgen bij de voeding van hun kind (Unique).

“ Hij had geen voedingsproblemen en kreeg borstvoeding. Hij had moeite om aan te komen. ” 15q26.2q26.3 deletie, 2 ½ jaar

“ C had problemen met borstvoeding. We hebben veel verschillende soorten flessen geprobeerd. Tegenwoordig eet hij met de pot mee. Maar hij vindt erg warm eten minder fijn. Ook heeft hij wat moeite met het eten van hard voedsel. (Hij verslikt zich dan en/of kauwt niet). ” 15q26.2 terminale deletie, 6 jaar

“ Borstvoeding lukte niet bij H en flesvoeding ging ook niet goed. Ze dronk niet meer dan 125 ml per keer en nooit meer dan 500 ml per dag. Toen ze 2 jaar was kreeg ze een hartoperatie. Daarna begon ze op te bloeien en verbeterde haar eetlust. Ze lust nu van alles. Maar houdt vooral van zout eten. ” 15q26.2q26.3 deletie, 11 jaar

“ A werd eerst met een sonde gevoed. Ze kreeg sondevoeding en had een PEG. Ook is er bij haar een funduplicatie gedaan. ” 15q26.1 terminale deletie, 14 jaar

“ J at erg weinig. Er was geen verbetering. J werd snel moe van het voeden. Hij kreeg flesvoeding en werd om de 3 uur wakker gemaakt. We verschoonden hem halverwege de voeding zodat hij wakker werd. Tegenwoordig eet hij allerlei voedsel, maar eten is ons grootste probleem. J eet alles op wat hij vindt. Dan verbergt hij het bewijs. Hij mag niet meer in onze plaatselijke winkel komen, omdat hij geld uit mijn tas nam en er chocolade voor kocht. De keukenkasten zitten op slot. In veel opzichten behandelen we zijn probleem alsof hij het Prader-Willi syndroom heeft (dit is een aandoening met o.a. een onbedwingbare eetlust als kenmerken). Hij heeft hyperfagie (dan is iemand de hele tijd hongerig). J's overgewicht wordt een probleem worden als hij ouder wordt, want hij heeft nu al last van zijn gewrichten en rug. Hoewel hij begrijpt dat het belangrijk is om af te vallen, heeft hij weinig wilskracht. ” 15q26.2 terminale deletie, 15 jaar

“ Het lukte C niet om goed te eten als baby. Ze wist niet hoe ze moest zuigen. Het kostte ons veel moeite voordat ze een kleine hoeveelheid melk binnenkreeg. In het begin verloor ze snel gewicht. We moeten wel 50 soorten spenen geprobeerd hebben en ook met borstvoeding lukte het niet. Ze heeft altijd problemen met eten gehad en kan nog steeds geen eten kauwen. Maar gehakt voedsel eet ze wel. Nu eet ze een gevarieerde voeding. ” 15q26.1 terminale deletie, 16 jaar 14

Uiterlijk

Veel baby's en kinderen hebben enkele gelaatstrekken die verschillen van de rest van de familie. Artsen kunnen die vaststellen, maar voor ouders zijn ze niet altijd duidelijk. De gelaatstrekken zelf zijn niet belangrijk, maar ze helpen artsen om de juiste diagnose te stellen. Enkele van de meest voorkomende kenmerken zijn een driehoekig gezicht met een wat kleine kin en onderkaak die wat terugvalt ten opzichte van de bovenkaak; of een rond gezicht; wijd uiteen staande ogen; een dunne bovenlip; en wat laag geplaatste oren, die groot kunnen zijn en achterwaarts gekanteld staan. Soms is er o.a. sprake van een opvallende neus of brede neusbrug; een kort of vlak snotgootje (philtrum) en een korte nek. Bovendien is het hoofd van een baby vaak klein, maar wel in verhouding met de rest van het lichaam.

Handen en voeten

Milde afwijkingen van de handen en voeten komen vaak voor bij kinderen met chromosoomafwijkingen. Deze kunnen alleen cosmetisch zijn. Maar soms zorgen ze ervoor dat het kind de handen moeilijker kan gebruiken. Vaak gaat het om naar binnen gebogen pinken; korte vingers, soms met een enkele buigplooi; kleine of korte handen en duimen die lager dan normaal aan de pols zitten. Eén kind had een extra vinger (Robak 1991; Siebler 1995; Okubo 2003; Biggio 2004; Bhakta 2005; Castiglia 2005; Pinson 2005; Poot 2007; Rump 2008; Ester 2009; Lin 2010; Veenma 2010; Choi 2011; Rudaks 2011; Decipher; Unique).

“ H heeft rode handpalmen en ze heeft een enkele handlijn. ” 15q26.2q26.3 deletie, 11 jaar

“ C heeft eelt op haar handen omdat ze deze steeds stevig dichtknijpt, als ze gestresst of angstig is. ” 15q26.1 deletie, 16 jaar

De voeten zijn meestal klein. Ze kunnen zo klein zijn dat het moeilijk is om het gewicht te dragen en te lopen. In sommige gevallen zijn de voeten erg plat of kunnen ze een bolle voetzolen hebben, zoals de ondersledes van een schommelstoel. Bij een paar kinderen waren bij de geboorte één of beide voeten naar binnen gedraaid en 12 kinderen werden geboren met klompvoeten. De klompvoeten moesten gecorrigeerd worden door een operatie, gips of fysiotherapie. Daarnaast ontbrak bij twee een gewricht in één van hun tenen. Verder hadden twee anderen tenen die niet op gelijke afstand van elkaar stonden of kleine, onderontwikkelde nagels (Roback 1991; Bhakta 2005; Pinson 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Davidsson 2008; Rump 2008; Ester 2009; Rudaks 2011; Unique).

Voorbeelden:

“ V heeft grote, dikke voeten. Ze draaien naar binnen wanneer ze geen schoenen aan heeft. We proberen dit te verhelpen door haar ondersteunende schoenen te laten dragen. Ook doen we verschillende oefeningen met haar. ” 15q26.1q26.2 deletie, 20 maanden

“ A heeft kleine, gezwollen voeten. Ze heeft een operatie gehad om haar beide klompvoeten voor een deel te corrigeren. ” 15q26.1 deletie, 14 jaar

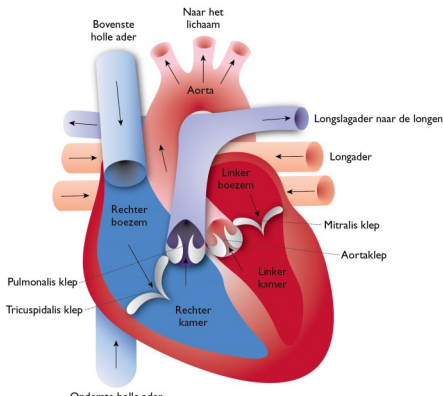
“ J heeft aan beide voeten ingegroeide teennagels laten verwijderen. Op zijn tenen zit veel eelt. Ze doen soms pijn. ” 15 jaar, 15q26.2

Gezondheid

■ Hartafwijkingen

Er komen zowel milde afwijkingen voor die van zelf over gaan als complexe afwijkingen. Sommige baby's met een 15q26 deletie worden geboren met een sterk, gezond hart. Maar afwijkingen in de bouw van het hart komen dikwijls voor. De problemen zijn verschillend. Het kan gaan om hartafwijkingen die vanzelf overgaan. Maar er kunnen ook grote, complexe problemen zijn waarvoor een operatie nodig is.

Van het NR2F2-gen in bandje 15q26.2 bandje is bekend, dat dit een rol speelt bij de ontwikkeling van het hart. Men denkt dat wanneer er een exemplaar van dit gen ontbreekt er meer kans is op bepaalde hartproblemen. Het gaat dan om bijvoorbeeld atrium septum defecten en ventrikel septum defecten. Dit zijn gaatjes in het tussenschot tussen respectievelijk de boezems en de kamers van het hart. Of om een vernauwing van de grote lichaamslagader, die ook wel aorta heet (coarctatio aorta); vernauwing (stenose) van de linker longslagader en onderontwikkeling van één van de hartkleppen (de mitralisklep, de klep tussen de linkerboezem en linkerkamer van het hart (Poot 2007).



Een normaal hart

Andere hartproblemen die voorkomen bij mensen met een 15q26 deletie zijn afwijkingen aan de hartkleppen; een rechtszijdige aorta; een open ductus Botalli (een kort vaatverbinding tussen de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt) en de grote lichaamsslagader (aorta). Dit is een opening in het hart die na de geboorte spontaan dicht horen te groeien); een "double outlet right ventricle" (DORV), dan komen de aorta en longslagader allebei uit de rechterkant van het hart; afwijkingen aan de wand van de linker kamer; omwisseling (transpositie) van de grote vaten, dan zit de aorta aangesloten

de rechter kamer, en de longslagader aan de linker kamer; en het hypoplastische linker hart syndroom, waarbij de linkerzijde van het hart niet goed ontwikkeld, de aorta klein is en het bloed de aorta alleen kan bereiken via de ductus Botalli (Tönnies 2001; Biggio 2004; Dorkins 2004 Bhakta 2005; Le Caignec 2005; Slavotinek 2005; Poot 2007; Davidsson 2008; Ester 2009; Decipher; Unique).

Of een hartprobleem behandeld moet worden, hangt af van de ernst. De behandeling kan bestaan uit regelmatige controle, medicijnen of een operatie. Ongeveer tweederde van de kinderen van Unique heeft een hartprobleem.

“ Ze kreeg een open hart operatie toen ze 3 dagen oud was om haar hartprobleem te behandelen. Ze had een coarctatie van de aorta en meerdere ventrikel septumdefecten. Daarna waren er problemen. Onze dochter had o.a. een slechte wondgenezing (een littekenbreuk) en osteomyelitis (infectie in het bot of beenmerg). Ook duurde het lang voordat ze hersteld was. Gezien de ernstige problemen na de operatie, besloten de artsen geen verdere hartoperaties uit te voeren. Ze kreeg pijnbestrijding en verlichting van andere klachten. ” 15q26 deletie

“ V heeft geen last van haar ventrikel septumdefect. We houden de haar gewoon in de gaten. Ze heeft geen behandeling nodig. ” 15q26.1q26.2 deletie, 20 maanden

“ Hij had een hartruis bij de geboorte. Bij onderzoek bleek dat er niets was om ongerust over te zijn.. Hij heeft een vergrote longklep en dit wordt elke 6 maanden gecontroleerd. Maar hij merkt hier niets van. ” 15q26.2 deletie, 4 jaar

“ H moest als kind veel hoesten. We hoorden dan een rochelend geluid in haar borst. We dachten dat dit kwam door allergieën. Na een bezoek aan de kinderarts, toen ze negen maanden was, kwamen we bij een cardioloog terecht. Die arts stelde vast dat ze een atrium septum defect had. Toen ze 2 jaar kreeg ze een operatie. Daarna verdwenen de hoest en het rochelende geluid. Ze bezocht kort geleden de cardioloog. Toen vroeg ze hem of ze hem haar hele leven moet blijven bezoeken. Het is leuk, dat ze nu zelf vragen gaat stellen. De cardioloog zal onze dochter inderdaad haar hele leven in de gaten houden. Hij moet haar dan controleren op bijvoorbeeld boezemfibrilleren (een stoornis in het hartritme). ” 15q26.2q26.3 deletie, 11 jaar

■ Middenrifbreuk

Tussen de borst- en buikholte zit een afscheiding. Een platte spier die het middenrif heet. Daardoor blijven de organen in de buikholte gescheiden van de organen in de borstholte.

Als er een gat in het middenrif zit, dan kunnen delen van de maag, lever en darmen in de borstholte terecht komen. Daar kunnen ze de ruimte van het hart en de longen om te ontwikkelen innemen.

Het 15q26 gebied bevat een aantal genen dat van invloed is op de ontwikkeling van middenrif.

Nogal wat kinderen met een 15q26 deletie, die worden beschreven in de medische literatuur zijn geboren met een afwijking van het middenrif. Maar andere kinderen met dezelfde deletie hadden een middenrif waarmee niets aan de hand was. Drieëntwintig van de 24 leden van Unique met een 15q26 deletie hebben een middenrif zoals ieder ander. Eén lid, een meisje heeft een afwijkend middenrif: Bij haar was het middenrif zwak omdat een deel van de middenrifspier is vervangen door elastisch weefsel. Op de leeftijd van 14 hoefde dit nog niet behandeld te worden.

Wanneer een baby wordt geboren met een middenrifbreuk, noemen we dit een aangeboren middenrifbreuk of congenitale hernia diafragmatica (afgekort als CDH). Een CDH kan worden gezien bij de 20-weeken echo. Een baby die dit heeft, heeft na de geboorte waarschijnlijk levensbedreigende ademhalingsproblemen. Als de toestand van de baby met kunstmatige beademing stabiliseert kan de baby soms geopereerd worden. Maar de gevolgen van een middenrifbreuk zijn niet altijd te herstellen. (zie ook Genen) (Biggio 2004; Slavotinek 2005; Slavotinek 2006; Klaassens 2005; Klaassens 2007; Clugston 2008; Wat 2010; Unique).

■ Nieren



De volgende nierafwijkingen zijn vermeld: een nier kan op een ongebruikelijke plaats zitten (ectopische nier) maar normaal werken; één of beide nieren zijn bijzonder klein zijn en werken minder goed; er kan sprake zijn van een cystes in de nier (een cyste is een met vocht gevulde holte, door cystes kunnen de nieren minder goed werken (cystische dysplasie); de nieren kunnen vergroot zijn (hydronefrose); of de urineleiders (ureter) van de nieren naar de blaas zijn niet goed gevormd. De informatie uit de medische literatuur doet vermoeden dat mogelijk twee op de drie baby's nierafwijkingen hebben. Maar onder leden van Unique komen nierafwijkingen voor bij een op de drie en ze hebben niet altijd gevolgen voor de gezondheid van het kind (Lurie 2008; Unique).

“ Een nier ligt in het bekken, de andere op de gebruikelijke plaats. Dit heeft geen invloed op de werking van de nieren. ” 15q26.1 terminale deletie, 12 jaar

“ Ze heeft hypoplastische nieren (onderontwikkelde nieren) en rechts hydronefrose. De anus ligt dicht bij de vagina dan anders. Daarom heeft ze waarschijnlijk vaker urineweginfecties. Ze heeft geen terugstroom van urine vande blaas naar de nieren. ” 15q26.1 terminale deletie, 14 jaar

“ C had veel urineweg (en oor-) infecties op jonge leeftijd. Ook heeft ze littekens op de nieren. De schoolarts controleert regelmatig haar urine, maar behandeling is niet nodig. ” 15q26.1 terminale deletie, 16 jaar

■ Ruggengraat

Uit gegevens van Unique blijkt dat bij de meeste kinderen met een 15q26 deletie niets aan

de hand is met de wervelkolom. Het meest voorkomende kenmerk, dat 8 kinderen hebben, is een klein kuiltje aan de onderkant van de ruggengraat (Roback 1991; Bhakta 2005; Ester 2009; Decipher; Unique). Er zijn meestal geen problemen, wanneer er een ondiep kuiltje is, het uiteinde kan worden gezien en het in de plooi tussen de billen zit. Toch kan vanuit een luier vuil in het kuiltje komen. Dus het is belangrijk deze goed schoon te houden. Een arts kan met een echo bepalen of het kuiltje dieper is en in verbinding staat het ruggenmerg of de dikke darm. Bij twee kinderen was sprake van een tethered cord. Een andere naam hiervoor is een gekluisterd ruggenmerg. Dan zit de onderkant van het ruggenmerg aan de wervelkolom vast terwijl het (Bhakta 2005; Unique) normaal vrij in de wervelkolom in een vloeistof zweeft. Als het kind dan groeit en beweegt, rekt het ruggenmerg op. Dit leidt tot symptomen zoals spierzwakte, verlies van gevoel en incontinentie problemen. Drie kinderen hadden een aanzienlijke verkromming van de ruggengraat. Het kan om een zijwaartse (scoliose), achterwaartse (kyfose) of voorwaartse (lordose) verkromming (Decipher, Unique).

“ Het gekluisterde ruggenmerg van A werd met een operatie los gemaakt toen ze vier jaar oud was. Haar kyfose werd ernstiger toen haar puberteit begon. Als 12-jarige kreeg ze een operatie om enkele wervels onderling vast te zetten. Haar rug is nu minder beweeglijk. Maar met haar nek kan ze nu meer bewegingen maken. Dit is prettiger voor haar. ” 15q26.1 terminale deletie, 14 jaar

■ Geslachtsdelen

Milde afwijkingen van de geslachtsdelen en het voortplantingssysteem komen waarschijnlijk iets meer voor bij kinderen met een chromosoomafwijking. Dit is ook zo voor mensen met een 15q26 deletie. Maar meestal is er niets aan de hand met de geslachtsdelen. Onder de afwijkingen gezien worden bij jongens zijn niet ingedaalde zaadballen. Soms is later een operatie nodig om dit te verhelpen. Dit hadden 2 van 11 jongens van Unique. Ook hadden 2 van 11 Unique leden een hypospadie. Bij hypospadie zit de opening van de urinebuis op de penis die normaal aan het einde zit aan de onderkant. Verder had nog een jongen een zeer kleine penis, met een zeer kleine opening van de urinebuis. Bij meisjes kan de anus (te) dicht liggen in de buurt van de vagina. Ook zijn meisjes beschreven meteen dubbele vagina en gesplitste baarmoeder (Le Caignec 2005; Slavotinek 2005; Choi 2011; Rudaks 2011; Decipher, Unique).

■ Huid

Drie baby's, allemaal met een 15q26.2 deletie, werden geboren delen op de schedel waar de huid niet gesloten was (aplasia cutis). Deze gebieden sluiten vanzelf, maar zonder haarzakjes (Slavotinek 2005; Unique).

Andere milde huidkenmerken die zijn gemeld bij kinderen met een 15q26 deletie zijn: café au lait vlekken (licht bruine vlekken de kleur van koffie met melk), een lichte huid kleur of albinisme en skin tags (kleine goedaardige huidgezwelletjes) (Okubo 2003; Poot 2007; Rump 2008; Veenma 2010; Capelli 2012; Unique).

■ Andere medische problemen

Uit de medische literatuur en vanuit Unique komen nog andere medische problemen naar voren. Er zijn 3 kinderen met een extramilt (Unique). Er is ook iemand bekend bij wie de belangrijkste organen in de buikholte niet op de juiste plek lagen (Le Caignec 2005). Verder zijn een lip of gehemelte spleet (Slavotinek 2005, Unique), een tekort tongriempje (Unique) en een extra tepel (Ester 2009) genoemd.

Ontwikkeling Algemeen

Er is waarschijnlijk enige ontwikkelingsachterstand – maar mate waarin verschilt Tot nu toe heeft iedereen met een 15q26 deletie enige mate van ontwikkelingsachterstand. Maar de ernst verschilt erg. Aan de ene kant is het bij sommige kinderen bijna niet merkbaar als je ze voor het eerst ontmoet. Aan de andere kant zijn er kinderen die meer tijd nodig hebben om de mijlpalen in de ontwikkeling te bereiken, zoals zitten, staan, enz.. Soms heeft een kind duidelijk meer tijd nodig om te leren bewegen, te spelen, te reageren en te communiceren. Soms heeft het kind een milde ontwikkelingsachterstand Meestal is dat voor de familie duidelijker merkbaar dan voor de omgeving. Een milde ontwikkelingsachterstand kan bijvoorbeeld pas tot uiting bij



15q26.2q25.3 deletie,
4 jaar

ingewikkelde activiteiten, zoals rijden op een scooter. Ernstige gezondheidsproblemen en ziekenhuisopnames kunnen er soms ook voor zorgen dat een kind achter is in de ontwikkeling. Het advies aan ouders is om vroeg vakkundige hulp in te schakelen zodra duidelijk is dat hun kind een ontwikkelingsachterstand heeft.

“ S kroop of liep niet op een leeftijd waarop anderen dit wel doen. Hij deed dit toen hij 3 jaar was. Hij maakte geen geluiden, zei geen woordjes en spreekt nog steeds niet. Hij kon niet communiceren. Maar het lukt hem heel langzaam om steeds meer duidelijk te maken wat hij wil. Hij kon een heleboel dingen niet die leeftijdsgenoten wel konden. ” 15q26.2q25.3 deletie, 4 jaar

“ Veel mensen merken eerst niets als ze J voor het eerst ontmoeten. Hij gaat zelf elke dag naar school. Dat is ongeveer 40 minuten lopen. Ook laat hij onze labrador uit. Op school gedraagt hij zich prima. Op dit moment is hij klasseoudste. Jaren geleden zeiden ze dat hij niet naar een normale school zou kunnen. De leraren verwachten nu dat het resultaat van zijn toets goed is met

prima cijfers. Hij kan een maaltijd klaar maken, zijn eigen was doen, strijken en houdt zijn kamer redelijk netjes. Hij kent de gevaren in de keuken. Maar het weerhield hem er niet van om een tijdje geleden een metalen mes in het broodrooster te stoppen. Gelukkig raakte hij niet gewond! ” 15q26.2 terminale deletie, 15 jaar

Zitten, bewegen, lopen

Het duurt meestal langer voordat een baby het hoofd kan optillen, kan zitten, staan, bewegen en lopen

Kinderen met een 15q26 deletie hebben meestal meer tijd nodig om mijlpalen in de motoriek te behalen. Maar de extra tijd die nodig is, verschilt erg. Sommige kinderen ontwikkelen zich als ieder ander en lopen op de verwachte leeftijd (Walenkamp 2008; Bruce 2010; Veenma 2010; Rudaks 2011, Unique). Een deel van het verschil in de motorische ontwikkeling komt door gezondheidsproblemen, zoals hartproblemen, en door afwijkingen aan bijvoorbeeld de voeten. Doorgaans hebben kinderen met een grotere deletie (die begint in bandje 15q26.1) een grotere achterstand in de motorische ontwikkeling dan kinderen met een kleinere deletie [die begint in band 15q26.3. Bij heel kleine deleties (microdeleties) zijn er meestal de minste gevolgen voor de motoriek. Maar

dit is niet altijd zo. Soms is er een lage spierspanning. Dan voelt een baby slap aan. Dit speelt ook een rol bij het leren bewegen. Vaak verbetert de spierspanning bij het ouder worden en met behulp van fysiotherapie.

Gewrichten zijn nogal eens overbeweeglijk (hypermobiel). Soms is enkele jaren ondersteuning nodig in de vorm van spalken, ondersteunende schoenen, krukken of starekken.

Baby's konden hun hoofd stabiel omhoog houden tussen 1 en 6 maanden oud. Omrollen lukte tussen 5 maanden en 2 jaar. Kinderen konden zitten tussen 6 en 30 maanden. Tussen 8 maanden en 3 jaar konden ze zich voortbewegen. Dit deden ze door kruipen, of bilschuiven. De kinderen die het vroegst leerden lopen begonnen rond hun eerste verjaardag. Ze leerden zelfstandig lopen rond 1,5 jaar. Maar anderen hadden meer tijd nodig. Het lukte een meisje om te lopen binnen 2 maanden nadat ze als 3-jarige geopereerd was aan haar klompvoeten. De meeste anderen leerden lopen rond de 3 of 4 jaar. Tenminste één kind liep nog niet op de leeftijd van 7 jaar. De meeste Unique gezinnen meldden dat hun kind een bijzondere of onstabiele manier van lopen heeft en dat dit meer zichtbaar was wanneer ze renden. Dan kunnen ze hun evenwicht verliezen en vallen.

Als er een aanzienlijke motorische achterstand is, is het belangrijk dat het kind op tijd deskundige hulp en fysiotherapie krijgt. Sommige kinderen laten dan een inhaalslag zien in hun motorische vaardigheden (Okubo 2003).

“ Als jonge baby leerde V niet om haar hoofd omhoog te houden zoals andere baby's doen. Omrollen lukte wel op de normale leeftijd. Toen ze 7 maanden was, kon ze zitten met ondersteuning. Op dit moment kan ze niet uit zichzelf gaan zitten. Wanneer we haar neerzetten, kan ze vanuit deze positie gaan kruipen. Binnenshuis kruipt ze, buiten zit ze vooral in haar kinderwagen. ” 15q26.1q26.2 deletie, 24 maanden

“ Ons kind heeft een onstabiele manier van lopen en is onhandiger dan andere kinderen. Hoewel ons kind struikelt en gemakkelijk valt gemakkelijk, lukt het steeds beter om het evenwicht te bewaren. ” 15q26.2q26.3 deletie, 2½ jaar

“ S kon niet op tijd kruipen of lopen. Tegenwoordig is hij voortdurend in beweging. Maar zijn manier van lopen is onervaren. Hij loopt met zijn benen wijd uit elkaar. Binnen staat hij stabiel op zijn benen, maar buiten is dat minder. Wanneer hij probeert te rennen, valt hij vaak. S kan zijn voeten niet goed plat neerzetten en heeft de neiging om op zijn tenen te lopen. Zijn achillespezen zijn niet goed ontwikkeld omdat hij laat leerde lopen en omdat hij daarbij niet de hele voet gebruikt. We doen iedere dag oefeningen met hem om dit te verbeteren. De binnenkant van zijn voeten zijn doorgezakt. Hij krijgt binnenkort speciaal aangepaste schoenen. S gebruikt een rollator en een rolstoel vooral buitenshuis. Goede schoenen en aanmoediging thuis werkten het beste om hem mobieler te maken. ” 15q26.2q25.3 deletie, 4 jaar

“ M heeft zijn achterstand in de grove en fijne motoriek ingehaald. Nu kan hij zich bewegen zoals ieder ander kind. Hij is zeer actief en heeft veel energie. Hij is echt goed in ballen trappen en bij het slaan van de bal met baseball. Als we kijken naar de problemen die hij had, heeft hij goede atletische vaardigheden. ” 15q26.3 deletie, 5 jaar

“ M bereikte al zijn mijlpalen binnen de gebruikelijke tijd, maar hij heeft een onzekere manier van lopen ” 15q26.1 q26.3 verlies, 9 jaar

“ Lenig en atletisch ” microdeletie vanaf 15q26.3, 10 jaar

“ Hoewel H met veel dingen laat was als peuter, zorgde haar doorzettingsvermogen

ervoor dat ze kon fietsen voordat ze 7 jaar oud was. (Dit was veel eerder dan haar zus die deze deletie niet heeft.) 15q26.2 q26.3 deletie, 11 jaar oud

“ P is sterker geworden, misschien door het groeihormoon dat ze iedere dag neemt. ”
15q26.1 terminale deletie, 12 jaar

“ J kan lopen, maar heeft de neiging om dat met gekromde tenen te doen. Hij heeft aangepaste schoenen voor het naar school gaan. Verder loopt hij niet recht. Ook heeft hij niet in de gaten wie naast hem lopen. Dan loopt hij soms tegen je aan. Hij heeft een hekel aan sport en gym op school. ” 15q26.2 terminale deletie, 15 jaar

“ C had meer tijd voor de ontwikkeling van de motoriek. Ze kon als 6-jarige zelfstandig lopen en kon als 8-jarige traplopen. Het kostte haar wat langer om goed te leren lopen. Maar nu gaat dat prima. Ze kan hardlopen, maar ze heeft een brede pas en ze rent wankel. Ze valt makkelijk als ze te snel loopt. Ze droeg tot haar 13^{de} spalken om haar enkels te ondersteunen, omdat beide enkels naar binnen stonden. Nu heeft ze die niet meer nodig. Ze houdt nu van zwemmen en in de tuin spelen. ” 15q26.1 terminale deletie, 16 jaar

■ Hypermobiele gewrichten

De meeste jonge kinderen hebben hypermobiele gewrichten, maar dit komt nog vaker voor bij kinderen met een 15q26 deletie. Ongeveer de helft van de gezinnen van Unique meldden dat hun kind hypermobiele gewrichten heeft. Ook wordt dit meerdere malen gemeld in de medische literatuur. Het kan om bijna alle gewrichten gaan, maar heupen, knieën, handen, voeten en ellebogen werden het meest genoemd.

De gewrichten zijn meestal niet zo slap, dat ze uit de kom raken, hoewel dit soms voorkomt (Okubo 2003; Poot 2007; Rujirabanjerd 2007; Rump 2008; Ester 2009; Unique). Sommige kinderen hebben stijve gewrichten (Okubo 2003, Unique) en gewrichten die soms gezwollen zijn zonder dat daar een oorzaak voor gevonden werd (Unique).

“ S enkels, hielen en voeten zijn niet goed ontwikkeld en worden momenteel onderzocht. ” 15q25.3q26.2 deletie, 4½ jaar

“ P scheurde de voorste kruisband in haar knie, wat zeldzaam is voor kinderen van haar leeftijd. ” 15q26.1 terminale deletie, 12 jaar

“ J's handen, voeten, knieën en ellebogen zijn slap, maar ze raken niet uit de kom. Zijn overgewicht is niet goed voor zijn slappe gewrichten. ”

Fijne motoriek

Zeer gevarieerde vaardigheden

De informatie van Unique laat zien dat de fijne motoriek van kinderen zeer gevarieerd is. Vaardigheden waarbij de hand en oog coördinatie belangrijk is, zoals het vasthouden van klein speelgoed, bestek en schrijfgerei ontwikkelen zich niet zoals je op grond van de ontwikkeling van de grove motoriek zou verwachten. Sommige kinderen zijn handig en hebben een goede coördinatie; anderen vinden iets grijpen en vastpakken moeilijk. Vooral wanneer er weinig kracht in de handen zit of de gewrichten in de handen erg slap zijn, kan er moeite zijn met het vasthouden van voorwerpen. Op tijd beginnen met spel- en ergotherapie om het gebruik van de handen te stimuleren is bijna altijd zinvol. Ouders raden aan om toetsenborden en speelgoed met lichtjes en muziek te gebruiken als het kind nog geen handigheid heeft. Wanneer de ontwikkeling verder is, kunnen activiteiten als kralen rijgen en kaarten prikken gedaan worden. Bepaalde kinderen hebben specifieke problemen: een meisje vond het moeilijk om haar handpalmen naar boven te houden en gebruikte liever haar duimen in plaats van haar vingers om te duwen. Een

ander kind had gebalde handen en moest geholpen worden om haar vingers te ontspannen.

Het verschil in de fijne motoriek heeft invloed op het zelf kunnen eten, het zelf bestek kunnen gebruiken, zelf kunnen wassen en aankleden en het zelf kunnen tekenen en schrijven. Ook kinderen die spelvaardigheden goed onder de knie hebben, kunnen nog steeds hulp nodig hebben om te leren schrijven.

“ V heeft een zeer gevoelige handen. Ze vindt het niet fijn om ze te veel te gebruiken. Maar ze was in staat iets met de pincetgreep vast te pakken nagenoeg op de leeftijd waarop een kind dan gebruikelijk moet kunnen. Toen ze 1 jaar en 9 maanden was, begon ze te naar Voorwerpen te wijzen en met haar handen te eten. Ze kan kleine dingen vasthouden als ze dat wil. Maar vaak houdt ze haar knuistjes gebald. Ze pakt niets waarvan ze denkt dat het vies is. Wij (ouders en fysiotherapeut) proberen haar te stimuleren om haar handen te gebruiken met behulp van scrub handschoenen, een baby borstel en een trilapparaat. ” 15q26.1 q26.2 deletie, 20 maanden

“ E heeft een slechte fijne motoriek en kan een potlood niet goed vast te houden. Tijdens de maaltijd eet ze met haar vingers. Soms gebruikt ze een vork en lepel. ” 15q26.1 q26.2 deletie, 4 jaar

“ M is heeft zijn achterstand in grove en fijne motoriek ingehaald en krijgt hiervoor geen hulp meer. ” 15q26.3 terminale deletie, 5 jaar

“ Als H als kind kleurde, kreeg ze pijn aan haar hand, omdat ze zo hard drukte op het papier met het krijt. Ze brak regelmatig kleurpotloden door ze te hard vast te houden. We legden een stapel papier onder de kleurplaat om de druk wat op te vangen. Ook moedigden we haar aan om de potloden minder stevig vast te pakken. Ze houdt ook pennen te stevig vast. Als ze schrijft is haar hand snel moe. We hebben allerlei schrijfhulpjes uit geprobeerd, maar er is er niet één die ze fijn vindt. ” 15q26.2 15q26.3 deletie, 11 jaar

“ De fijne motoriek van A is enigszins verbeterd in de afgelopen vijf jaar; ze kan beter puzzels maken. ” 15q26.1 terminale deletie, 14 jaar

Persoonlijke verzorging

Dagelijkse taken zoals aankleden en uitkleden, wassen en tanden poetsen zijn waarschijnlijk ook moeilijk. Maar het helpt om makkelijke stretch kleding, klittenbandsluitingen en instap schoenen te gebruiken. Het lukt kinderen geleidelijk beter door dagelijkse herhaling, trucjes, aanwijzingen, opnieuw voordoen, kleren van te voren klaar te leggen, routine en te belonen. Maar sommige kinderen zullen dagelijkse taken beter kunnen dan anderen. Hoe gemakkelijk kinderen zichzelf kunnen verzorgen hangt af van hoe goed hun fijne motoriek is en hoe leuk ze de activiteiten vinden. Soms is er niet meer nodig dan wat kleine aanmoedigingen, terwijl er soms ook veel ondersteuning nodig is.

Het komt veel voor dat kinderen hun handen gebruiken om te eten, en pas laat leren omgaan met peuter bestek. Veel kinderen hebben speciaal aangepast bestek nodig. Zelfs met dit bestek kunnen zij voedsel soms nog makkelijk laten vallen.

“ Met een beetje hulp kan hij kan zich zelf aankleden, zijn T-shirt over het hoofd doen, ritsen en knopen dichtmaken en hij kan zelf broek en sokken aan doen. Hij kan zelf op het potje, maar heeft hulp nodig om op het toilet te komen. Hij kan zich wassen in het bad en helpt met wassen van zijn eigen haar. Hij kan zelf zijn haar borstelen en wast met wat hulp zijn handen in de gootsteen. ” 15q26.2 terminale deletie, 4 jaar

“ S kan zichzelf niet verzorgen. Hij heeft onlangs geleerd om zijn armen omhoog te tillen als we hem uitkleden. Als we de haarborstel voorhouden, weet hij dat we zijn haar gaan borstelen. Dan gaat hij met de borstel over zijn haar. Hij vindt het heerlijk om in bad te gaan. Door een veilige inzet in het bad kunnen we hem wassen. We hebben onze andere hand dan vrij om te voorkomen dat hij sop binnen krijgt en of met zijn hoofd tegen de zijkant van het bad aanbotst. ” 15q26.2q25.3 deletie, 4 jaar

“ M kan zichzelf volledig verzorgen, maar vraagt van tijd tot tijd nog steeds om hulp. Hij lijkt extra aandacht nodig te hebben. Ik denk dat dat komt omdat we toen hij een baby was zo lang niet wisten wat er met hem aan de hand was. Hij was ons eerste kind dus we deden alles voor hem. Waarschijnlijk vraagt hij ons daarom nog soms om hem te helpen. ” 15q26 terminale deletie, 5 jaar

“ Ons kind is zeer zelfstandig, maar luistert niet altijd naar onze aanwijzingen. ” 15q26 microdeletie, 10 jaar

“ H kreeg wat ergotherapie, maar kon zelf haar veters strikken in de kleuterklas door haar doorzettingsvermogen en wilskracht. Ze kleedt zichzelf aan en kan zelfstandig douchen ongeveer vanaf haar zevende jaar. Ze houdt er niet van om zelf haar kleren te kiezen. Misschien omdat ze teveel kleding heeft, en ze daardoor niet kan kiezen. Ik leg setjes kleren voor jaar klaar in haar kast: één voor elke schooldag. Het klaarleggen van de setjes kleren in de kast voor de hele week is heel leuk. Ze geniet er van als alles netjes geregeld is. Ook houdt ze ervan dat ze dan zelf kan kiezen. ” 15q26.2q26.3 deletie, 11 jaar

“ Kan volledig voor zichzelf zorgen, maar heeft de hele tijd aanmoediging nodig. Ons kind vindt wassen en aankleden niet zo belangrijk, maar kan deze taken prima tot een goed einde brengen. ” 15q26 terminale deletie, 15 jaar

“ C gebruikte speciale bestek tot de leeftijd van ongeveer 8 jaar, maar dat is nu niet meer nodig. Ze heeft hulp nodig bij haar persoonlijke verzorging. Ook heeft ze veel aanmoediging nodig als ze het toilet gebruikt en draagt dag en nacht verband. Zij kan haar handen wassen en drogen, maar heeft dan veel aanmoediging nodig. ” 15q26.1 terminale deletie, 16 jaar

Zindelijk worden

Van de 17 kinderen waren er 11 overdag zindelijk. De grote meerderheid lukte dit op de leeftijd tussen 2 en 4 jaar. De grootte van de 15q26 deletie heeft waarschijnlijk geen invloed op het zindelijk worden. Maar twee tienermeisjes dragen nog inlegkruisjes (zij hebben grotere deleties in band 15q26.1). Oudere kinderen, die niet in staat zijn om zindelijk te worden, kunnen overdag wel droog blijven als ze regelmatig worden meegenomen naar het toilet (Unique).

Communicatie

Kinderen zijn laat met praten

Ouders kunnen verwachten dat hun kind meer tijd nodig hebben voor de spraak- en taalontwikkeling. De ervaring van Unique is kinderen met logopedie over het algemeen leren om woorden en korte zinnen te gebruiken. Sommigen gebruiken woorden en korte zinnen samen met tekens, oogcontact, gezichtsuitdrukkingen, gebaren, geluiden, duwen, aanraken en trekken, schreeuwen en huilen. Anderen kunnen goed duidelijk maken wat ze willen en spreken prima. Zes van 16 Unique leden gebruiken vooral non-verbale communicatie of enkele woorden. Allen zijn 5 jaar of jonger. Sommige van deze kinderen zullen mogelijk uiteindelijk vloeiend praten. Verder gebruikten vijf kinderen van 3 tot 16

jaar korte zinnen. Vier kinderen van 5 tot 15 jaar hebben een vloeiende spraak. Verder had één kind spraak apraxie (een spraakstoornis waarbij de persoon moeite heeft te datgene wat hij/zij wil zeggen correct te uiten).

De kinderen die hooguit enkele woorden gebruiken, begonnen te glimlachen om te contact maken bij 2 tot 8 maanden. Ze gingen brabbelen tussen 3 en 12 maanden en zeiden de eerste woorden tussen 13 maanden tot 4 jaar. In het begin gebruikten de kinderen woorden soms niet specifiek. Dat wil zeggen dat ze met het woord voor papa ook mama konden bedoelen en andersom. De meest voorkomende klanken, waar kinderen moeite mee hadden waren de s, f en r. Maar dit kan verschillen. Eén kind had aanzienlijke moeilijkheden om klanken te maken (Bruce 2010). Maar zelfs degenen, die alleen non-verbaal kunnen reageren, kunnen goed duidelijk weten te maken wat ze willen.

“ Ondanks haar medische toestand en een ontwikkelingsachterstand, is ze interactief, gelukkig, lacht gemakkelijk en is het een genot om in haar buurt te zijn. Ze gebruikt veel gezichtsuitdrukkingen en is duidelijk in staat om haar vreugde te tonen bij een activiteit of bij onderling contact. ” 15q26 deletie, 18 maanden

“ Zijn communicatie verbetert heel langzaam. Hij begint te brabbelen, maar niet zoals het gewone brabbelen, het zijn meer geluiden nu. Hij begrijpt woorden zoals yoghurt, ijsje, melk, slaap. Woorden die we voortdurend gebruiken, snapt hij. Herhaling werkt goed. Sommige momenten begrijpt hij alles wat ik zeg en kijkt me recht aan in mijn gezicht. Dat is niet gebruikelijk, omdat hij meestal geen oogcontact maakt. Ik kan dan aan zijn gezicht zien dat hij het begrijpt. Andere keren begrijpt hij helemaal niets. Hij heeft veel geleerd door de logopedie. Met behulp van een speciaal soort microfoon werd hij gestimuleerd om geluiden te maken. Deze microfoon laat een kind horen wat hij of zij zelf zegt als een soort echo. Hij vindt het leuk om zijn eigen stem te horen. Hij begrijpt dingen beter als we één woord in plaats van zinnen gebruiken. ” 15q25.3q26.2 deletie, 4 jaar

Kinderen die communiceren in korte zinnen hebben baat bij logopedie, gebarentaal, een communicatiesysteem met plaatjes, communicatieborden en kaarten die handig zijn bij dyspraxie. Het kind begrijpt vaak meer dan dat het zich kan uiten. Er waren meestal moeilijkheden met het begrijpen van abstracte woorden of complexe zinnen. Twee oudere tieners die korte zinnen spreken hebben grotere 15q26.1 deleties. Bij enkele jongere kinderen die korte zinnen kunnen gebruiken is sprake van kleinere deleties.

“ F gebruikt woorden en zinnen van twee tot drie woorden. Ook duwt en trekt hij om te communiceren. Hij is net begonnen met logopedie. ” 15q26.3 deletie, 3 jaar

“ C begrijpt niet veel van wat we zeggen. Ze snapt wel korte en duidelijke opdrachten en eenvoudige verzoeken zoals 'C bedtijd' of 'C wc'. Ze kan vragen om eten, drinken, te spelen, naar buiten te gaan, en haar ouders, familie en vrienden en ruimte. Ze spreekt een aantal korte zinnen, zoals 'oma's en opa's huis'; 'wil geen thee'; 'etenstijd'; 'in auto rijden' Ze neemt gewoon haar tijd om te leren praten en te communiceren. ” 15q26.1 terminale deletie, 16 jaar

De kinderen die vloeiend praten, begonnen te babbelen tussen 4 en 12 maanden en ze zeiden de eerste woordjes tussen 16 en 22 maanden. Er is geen duidelijk verband tussen hoe vloeiend ze spreken en de grootte of de plek van de deletie. Er zijn kinderen met een 15q26.1, 15q26.2 en 15q26.3 terminale deletie die allemaal vloeiend spreken.

“ H kan goed praten. Hoewel ze het soms moeilijk vindt om een verhaal na te vertellen, kan ze steeds makkelijker iets onder woorden brengen. Ook wordt haar taalvaardigheid steeds beter. Ze spreekt heel luid en schreeuwde als peuter voordat ze begon te praten.

We hebben geleerd om ons niets aan te trekken van geschreeuw en alleen antwoord te geven als ze het met een zachte stem vroeg. Uiteindelijk stopte ze met schreeuwen. Ze spreekt nu duidelijk en ze gebruikt niet langer gebarentaal.” 15q26.2q26.3 deletie, 11 jaar

“ J’s kon altijd al veel beter praten dan zijn leeftijdsgenoten. Dit geldt ook voor wat hij kon zeggen. Hij kan zich goed uitdrukken in taal, maar hij spreekt soms nog wat onduidelijk.” 15q26.2 terminale deletie, 15 jaar

Een kind met een 15q26.3 terminale deletie begon op tijd te babbelen, maar worstelde met het gebruik van woorden. Bij dit kind werd spraak apraxie vastgesteld.

“ Mensen begrijpen hem meestal. Wanneer ze niet begrijpen wat hij wil, zegt hij het nog een keer. Als ze het dan nog niet snappen beeld hij uit wat hij bedoeld. Of hij zegt “laat maar zitten”. Hij kan gesprekken voeren, maar soms zijn we er niet zeker van wat hij zegt. Hij snapt alles, maar vindt het moeilijk om dit te uiten. Hij gaat vaak naar een logopedist. We kregen een iPad via een Apraxie groep met een aantal handige apps.” 15q26.3 terminale deletie, 5 jaar

Leren

Kinderen hebben ondersteuning nodig

Kinderen met een 15q26 deletie hebben zeer waarschijnlijk enige vorm van steun nodig met leren. Hoeveel ondersteuning nodig is, verschilt. De bereikte vaardigheden van kinderen die beschreven zijn in de medische literatuur en Unique zijn verschillend. Van 3 tieners hoort er een bij de beste 60% in landelijke testen op school voor 16-jarige leerlingen. De 2 andere kunnen niet lezen. Vijf kinderen van Unique leerden zoals hun leeftijdsgenoten of hadden een iets lager niveau. Bij 3 was sprake van matige moeite met leren. Verder hadden 3 ernstige leerproblemen. Van 5 kinderen was het nog niet duidelijk. Er is 1 kind formeel getest op leerprestaties. Dit kind had de meest duidelijke leerstoornis. Bij veel kinderen lopen de vaardigheden uiteen. Hun sterke punten zijn bijvoorbeeld het begrijpen hoe dingen werken, lezen, handenarbeid, algemene natuurwetenschappen en praktische onderwerpen. Kinderen met grotere deleties waarin ook 15q26.1 zit hebben in het algemeen meer leerondersteuning nodig dan kinderen met kleinere 15q26.3 deleties. Maar welke mate van leerproblemen er zullen zijn, is niet te voorspellen aan de hand van de grootte van de deletie. Ongeveer de helft van de kinderen van Unique bezoekt een normale school en de andere helft gaat naar het speciaal onderwijs. Sommige kinderen wisselen tussen beide schooltypen. Alle kinderen op de normale scholen hebben wat leerondersteuning, variërend van extra lestijd en speciale voorzieningen voor het maken van toetsen tot onderwijs in kleine groepen binnen een klas en 1 op 1 ondersteuning. Veel gezinnen benadrukken het belang van 1 op 1 ondersteuning en geven aan dat het kind het beste leert als het ergens enthousiast over is. Ouders geven ook aan dat het belangrijk is om hoge, maar realistische verwachtingen te hebben wat betreft het leren. Gezinnen benadrukken dat vastberadenheid van het kind een bepalende factor is bij het succesvol leren. Veel families zeggen dat hun kind een goed geheugen heeft. Maar vaak is concentratie een probleem (Okubo 2003 en Ester 2009; Dateki 2011; Poot 2013; Unique).

“ Hij kijkt in veel kartonnen boeken en kan een spiraal tekenen.” (2½ jaar)

“ F houdt van boeken en kan cirkels en een spin tekenen.” (3 jaar)

“ Als S iets opnieuw ziet of moet doen, herinnert hij zich hoe het werkt. Hij kan bijvoorbeeld dingen aan doen en weet waar de aan of uit schakelaar is. Hoewel het

simpel klinkt, werkt herhaling.” (4 jaar)

“ E is erg goed in puzzelen. Ze vindt het leuk om bezig te zijn, maar haar concentratie is minder.” (4 jaar)

“ M heeft moeite met een heleboel dingen. Maar hij is waarschijnlijk een jaar achter met leren. Hij kan woorden uitspreken, maar niet lezen. Ook kan hij zijn naam schrijven en ruwe dieren en figuren tekenen. Hij gaat naar een particuliere school. Hier krijgt hij begeleiding van therapeuten. M kan veel bereiken en heeft veel in zich. Als het hem echt niet lukt, houden we op, maar we zijn nog niets tegengekomen wat hij niet kon.” (5 jaar)

“ C kan bijna zijn naam schrijven.” (6 jaar)

“ M heeft een uitstekend fotografisch geheugen. Hij leest goed, maar begrijpt niet onmiddellijk wat hij leest.” (9 jaar)

“ Hij heeft een milde gehoorbeperking en zat op een normale school in de groep 1. Toen hij naar groep 2 ging, is hij naar het speciaal onderwijs gegaan. Hier doet hij het goed. We verwachten dat hij naar de normale school kan als hij ouder wordt ” (10 jaar)

“ H werkt erg hard en soms verrast zij ons. Rekenen en lezen zijn de grootste struikelblokken. Ze is goed in natuurwetenschappen, aardrijkskunde, sociale vakken en het testen van de woordenschat. Vaak probeer ik wat ze leert te koppelen aan iets dat ze kent. Ze doet extra wiskunde bij rekenen. Voor haar test haalde ze een mooie voldoende, waar ik erg trots op was. De afgelopen week had ze een dikke negen voor een test over de aarde, vulkanen en aardbevingen. Ze studeerde daarvoor ongeveer 5 nachten. Voor een groot deel van de test moest geschreven worden, dat vindt ze lastig. Daarom was ze zo veel tijd kwijt om zich voor te bereiden. Ze heeft meer wilskracht dan veel andere kinderen. Ze wil het zelf ook goed doen, meer dan dat ze het doet voor anderen. Onlangs won ze een kunstwedstrijd op school en kreeg daarvoor een prijs. Ze heeft recht op ondersteuning bij het leren. Daardoor heeft ze een plek in de klas die op haar is afgestemd, vereenvoudigde opdrachten en extra tijd bij testen.” (11 jaar)

“ P blinkt uit in lezen. Ze krijgt bijles voor rekenen.” (12 jaar).

“ A weet dat de letter M de eerste letter in het woord mama is en begrijpt eenvoudige letters.” (14 jaar)

“ J heeft het normale onderwijs gevolgd en krijgt naar verwachting een goede score voor bètavakken bij het examen en een matige tot voldoende score voor wiskunde en Engels. Hij is veel beter in praktische vakken zoals koken, computers en natuurwetenschappen. Wat hij hier leert, kan hij koppelen aan dingen in de wereld om hem heen. Hij heeft nog steeds moeite met de hoeveelheid leerstof en zijn concentratie. J krijgt examen ondersteuning. Ook gebruikt hij een laptop. Als hij moet schrijven, doet hij dat een schuin omhoog staand schrijfplankje. Verder moet hij vaak rustpauzes nemen.” (15 jaar)

“ C kan simpele cirkels tekenen en vindt praktische opdrachten leuk.” (16 jaar)

Gedrag

Kinderen zijn in het algemeen vriendelijk, maar hebben vaak moeite met concentreren. Toen Unique gezinnen vroeg hoe hun kind zich gedraagt op een normale dag, zeiden ze dat zein het algemeen vrolijk en vriendelijk waren.

Typische reacties zijn:

“ Onze dochter is het gelukkigste kind dat ik ooit heb gezien. Ook glimlacht ze heel veel. Ze is graag in contact met andere kinderen. Verder is ze zeer geïnteresseerd in haar omgeving.” (20 maanden);

“ Ze is blij en brabbelt veel. Ze zoekt veel contact met ons. Verder is ze een erg schattig meisje, een vrolijk zusje met een verbazingwekkend uithoudingsvermogen.” (20 maanden);

“ Ons kind is speels, sociaal en vriendelijk. ” (2½ jaar)

“ Ons kind is heel behulpzaam, als je het vraagt. ” (3 jaar)

“ Gedraagt zich meestal erg goed ” (4 jaar)

“ Ons kind is erg vrolijk en wordt wakker met een glimlach ” (4 jaar)

“ Zeer lief en vriendelijk kind ” (5 jaar)

“ Zeer blij en gezellig ” (6 jaar)

“ Erg geduldig en kalm ” (12 jaar)

“ Meest heel tevreden ” (14 jaar)

“ Ons kind heeft uitstekende sociale vaardigheden, is uitbundig, ondeugend en beleefd en kan goed omgaan met jongeren en volwassenen. ” (15 jaar)

Kinderen kunnen moeite hebben met het herkennen van sociale grenzen en lopen het risico al te vriendelijk te zijn, zodat ze te dicht bij andere kinderen komen. Soms zijn ze onvoldoende afstandelijk tegenover vreemden. Ze kunnen fysiek contact zoeken, enigszins onvolwassen doen en kunnen moeite hebben om vriendschappen te onderhouden. Sommige kinderen geven de voorkeur aan gezelschap van volwassenen. Ze kunnen het moeilijk vinden om sociale signalen te herkennen en gesprekken te voeren die passen bij de leeftijd.

Voorbeelden:

“ J is een vrolijke jongen, die soms humeurig is. Hij spreekt ons graag tegen en is soms een beetje agressief. Maar buitenshuis en op school is dit een kant die ze nauwelijks te zien krijgen. Hij begrijpt niet wat het verschil is tussen pesten en plagen en kan zich snel erg opwinden. Hij vertelt grappen, al zijn ze niet altijd erg grappig. Hij begrijpt niet zo goed hoe hij zich moet gedragen bij sociale contacten. Dus als we ergens naar toe gaan, ga ik vooraf na of hij begrijpt wat wel en niet kan en hoe anderen zich misschien zullen gedragen. Hij is erg uitgesproken en gelooft altijd dat hij de juiste mening heeft. Hij zal het gesprek zo'n draai geven dat het oplevert wat hij wilde. Ook onderbreekt hij regelmatig een ander. Hij moet gewoon toegeven aan zijn drang om iets te zeggen, of het nu gepast is of niet. J kan goed opschieten met zijn broers en zussen. Maar hij kan wel heel luid praten en in plaats van hen netjes iets te vragen, blaft hij ze soms af. Op school doet hij dit niet.” (15 jaar)

“ Onze dochter is erg vriendelijk, sociaal en geliefd door haar medeleerlingen. Haar leraren houden van haar open en positieve persoonlijkheid. Ze laat mensen glimlachen, overal waar ze komt. Ze straalt echt en heeft een aanstekelijke lach. Haar grote zus vraagt zich af waarom ze zo populair is op school. ” (11 jaar)

“ Hij doet het sociaal behoorlijk goed, hoewel hij beseft dat hij niet communiceert zoals de andere kinderen. In een nieuwe omgeving wordt hij vaak wat verlegen w. Hij is ook heel gevoelig voor een omgeving met veel indrukken. Als er veel lawaai is of flitsende lichten zijn, trekt hij zich terug. ” (5 jaar)

Het meest voorkomende probleem is moeite om zich te concentreren. Dit is genoemd door 10 van 17 gezinnen. Bij vier kinderen is ADHD vastgesteld. Vier anderen worden als overactief of hyperactief beschouwd. Twee kinderen nemen medicijnen om hen te helpen concentreren op school, met positieve resultaten. Ongeveer de helft

heeft last van woede-uitbarstingen. Ongeveer een op drie heeft een ongewone fixatie. Bijvoorbeeld: een kind weigert te eten, tenzij dit op een bepaald bord wordt gegeven; een kind draait dingen de hele tijd om; of een kind is heel erg bezig met bepaalde knoppen, deuren, sloten of speelgoed. Gezinnen noemden nog andere problemen. Eén daarvan was koppigheid.

Voorbeelden:

“ Kan maar door gaan met huilen om zijn eigen zin te krijgen ” (3 jaar)

“ Absolute doordrammer als ze iets wil stopt ze niet met vragen totdat ze het krijgt of een heel duidelijk ‘nee’ hoort. ” (11 jaar)

“ Ja, zeer eigenwijs ” (15 jaar)

“ Zeuren en klagen ” (3 jaar, 5 jaar, 7 jaar)

“ Zelfverwonding: één kind draagt een beschermende helm, en probeert nu een extra jas met extra gewicht ” (4 jaar, ook 16 jaar);

“ Aandacht vragen ” (9 jaar)

“ Niet in staat om een activiteit te voltooien ” (14 jaar)

“ Af en toe agressief gedrag ” (4 jaar, 15 jaar, 16 jaar).



11 jaar oud

Vijf kinderen hebben een diagnose van een autisme spectrum stoornis. Daaronder één tiener met het syndroom van Asperger (vorm van autisme). Gedrag dat regelmatig wordt herhaald komt veel voor:

“ Hij houdt ervan om hetzelfde te zeggen als hij afscheid neemt. Elke avond verloopt volgens hetzelfde patroon. Indien dit wordt onderbroken, begint hij opnieuw. ”

Bij één kind werden de kenmerken van autisme duidelijk na de leeftijd van 8 jaar. In het algemeen zijn er aanzienlijke gedragsverschillen tussen kinderen onderling. Van één tienermeisje is bekend dat ze flinke gedragsproblemen heeft. Ze heeft duidelijke grenzen, regelmaat, een kalme aanpak en vakkundige ondersteuning nodig (Pinson 2005; Poot 2007; Ester 2009; Dhamija 2011; Capelli 2012; Poot 2013; Decipher; Unique).

Overige kenmerken

■ Slaap

De meeste gezinnen, die aangesloten zijn bij Unique, zeggen dat hun kind geen slaapproblemen heeft. Drie kinderen tussen 3 en 6 jaar zijn 's nachts geregeld wakker. Bij één kind is dit een belangrijk probleem en kon dit niet worden opgelost met het geven van melatonine (medicijn dat kan helpen bij het slapen).

■ Ogen

Het meest voorkomende oog probleem is strabismus. Dan ziet een kind scheel. Dit hadden 15 kinderen. Het kan in één of beide ogen voorkomen. De ernst verschilt. Bij sommige baby's gaat het vanzelf weg, maar bij anderen moet het in de gaten gehouden worden of behandeld worden. Bij vier kinderen in de medische literatuur en twee kinderen van Unique is bijziendheid vastgesteld. Men veronderstelt dat het IGF1R-gen betrokken is bij de ontwikkeling van het oog en de lens (Romp 2008; Walenkamp 2008; Veenma 2010; Choi 2011; Capelli 2012; Unique). Andere problemen met zien zijn onder andere: twee kinderen die verziend zijn en een kind met een lui oog. Verder komt bij twee kinderen astigmatisme voor, dat is een andere kromming van het hoornvlies dan

gebruikelijk waardoor een kind niet alles in het blikveld scherp ziet (Li 2008, Unique).

“ S is verziend en heeft een bril nodig. Ze kunnen de test niet goed doen, omdat hij niet goed kan communiceren. Bij het eerste deel van de test moest hij plaatjes aanwijzen, maar dat begrijpt hij niet. In het volgende deel kreeg hij druppels in de ogen en hebben ze naar zijn ogen gekeken. Hij heeft ook verstopte traanbuisjes: zijn ogen worden rood, gezwollen, branderig, met korstjes en gaan dicht zitten als hij een verkoudheid heeft of heel moe is. Hij krijgt binnenkort een behandeling om de traanbuisjes open te houden. ” 15q25.3q26.2 deletie, 4 jaar

“ Toen H 6 jaar was, is haar scheelzien behandeld met een operatie. Ze gaat jaarlijks naar de oogarts om te zien of het scheelzien weer terug komt. ” 15q26.2 q26.3 deletie



Meisje van 11 met 15q26.1 deletie, die haar broer de fles geeft

■ Horen

Jonge kinderen hebben meer kans op tijdelijk gehoorverlies zoals je ziet bij een lijmoor. Bij een lijmoor zit er vocht in het middenoor. Geluiden kunnen hierdoor niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoer geleid. Een lijmoor geneest meestal als kinderen ouder worden.

Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen bij jonge kinderen met een 15q26 deletie. Dit is met succes behandeld door het inbrengen van trommelvliesbuisjes (Ester 2009; Veenma 2010, Unique).

Bij een kind met een 15q26.2-q26.3 deletie was sprake van gehoorverlies door afwijkingen aan het binnenoer (Decipher). Verder hadden 2 andere kinderen blijvend gehoorverlies (Rump 2008).

■ Gebit

Aandoeningen van het gebit komen waarschijnlijk vaker voor bij kinderen met een chromosoomafwijking dan bij kinderen die geen chromosoomafwijking hebben. Uit gegevens van Unique blijkt dat het gebit zich bij ongeveer de helft van de kinderen normaal ontwikkelt. De meest voorkomende gebitsafwijking is het laat krijgen van tanden, waarbij de achterste tanden eerder doorkomen, dan de voortanden (Ester 2009; Unique).

Andere bijzondere kenmerken zijn ontbrekende tanden; extra tanden; te dicht op elkaar staande tanden; korte, wijd uiteen geplaatste tanden; laat wisselen van de melktanden; scheve tanden en verkleuring van het gebit (Dhamija 2011; Capelli 2012, Unique).

■ Epilepsie

Vijf mensen uit de medische literatuur en 5 mensen van Unique hebben epilepsie gehad. Hiervan was ook sprake bij 3 andere mensen uit de Decipher databank. Twee personen uit de Decipher databank hebben een 15q26.3 deletie. De andere personen met epilepsie hebben een 15q26.1 of 15q26.2 deletie. Bij hersenonderzoek werden meestal geen bijzonderheden gezien of waren er niet specifieke kenmerken. Maar bij een kind was het corpus callosum (hersenspleet) tussen de twee hersenhelften dunner en was de subarachnoidale ruimte (ruimte tussen hersenen en schedel) rond de hersenen vergroot. Bij een ander kind werden er cysten in de hersenen gezien bij de geboorte. Maar deze waren niet meer aanwezig rond de leeftijd van 3 jaar (Pinson 2005, Unique).

Er zijn verschillende soorten epilepsie bekend. Het is de ervaring van Unique epilepsie

aanvallen in het algemeen goed onder controle te houden zijn met anti-epilepsie medicijnen. Van één kind is bekend dat het afwijkend reageerde op de medicijnen. Een ander kind had één keer een koortsstuip en is niet behandeld. Bij nog twee andere kinderen was de epilepsie moeilijk te behandelen. Van deze kinderen had er één absences (een vorm van epilepsie waarbij iemand kort het bewustzijn verliest) met heftige schokkende oogleden. Bij weer een ander kind waren de aanvallen slechts voor een deel onder controle te krijgen met medicijnen. Van nog een ander kind is bekend dat het twee koortsstuipen had. Eén kind ontgroeide zijn epilepsie en had na 30 maanden geen behandeling meer nodig (Pinson 2005, Li 2008; Veredice 2009; Dhamija 2011; Capelli 2012; Unique).

Men denkt dat het RGMA gen in bandje 15q26.1 de epilepsie veroorzaakt bij sommige mensen met een 15q26 deletie. Ook vermoeden ze dat het ST8SIA2 gen, dat ook in bandje 15q26.1 ligt hier ook bij betrokken kan zijn (zie Genen). Maar er is duidelijk meer aan de hand, wat nog onderzocht moet worden. Er zijn namelijk andere Unique leden en mensen uit de Decipher database die geen epilepsie hebben, maar wel één of beide van deze genen missen. Ook zijn er anderen die geen van deze beide genen missen, die toch epilepsie hadden (Dhamija 2011; Capelli 2012; Decipher; Unique).

■ Diamond-Blackfan anemie

Diamond-Blackfan anemie (DBA) is een zeldzame aandoening van het bloed. Bij DBA maak het beenmerg geen rode bloedcellen. De rode bloedcellen zijn belangrijk voor het vervoer van zuurstof naar de organen. Deze aandoening uit zich kort- of in de eerste maanden na de geboorte. De baby ziet dan bleek, is slapjes, slaperig, moe en is weinig actief). Eén vorm van DBA wordt veroorzaakt door een verandering of deletie van het RPS17 gen in band 15q25.2 (OMIM 612.527; Wat 2010).

Eén van de Unique leden met een 15q26.1q26.2 deletie ontwikkelde deze ziekte.

“ Dit had de eerste 2 jaar een grote impact op ons leven. Ons kind heeft nog steeds af en toe vervolgcontroles. De DBA werd eerst behandeld met bloedtransfusies (tussen 2 en 6 maanden). Daarna kreeg ons kind een hoge dosis cortison (prednisolon) behandeling (van 6 tot 13½ maanden). ”

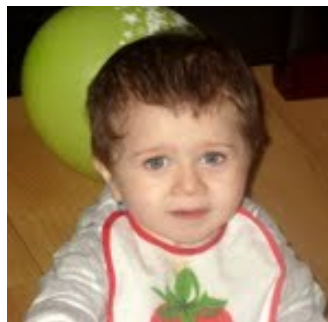
Overige gezondheidsproblemen

Er zijn zeer grote verschillen in gezondheid en welzijn tussen kinderen met ongeveer dezelfde 15q26 deleties. Een groot deel van de verschillen worden verklaard door de verschillende kenmerken die kinderen kunnen hebben. Baby's die worden geboren met een ernstige afwijkingen van het hart, de longen, de nieren of het middenrif hebben meestal in het begin meer problemen dan degenen die bij de geboorte redelijk gezond waren. Maar zelfs kinderen met ernstige gezondheidsproblemen in de babytijd en de vroege jeugd kunnen opgroeien tot gezonde kinderen. Helaas, geldt dit niet voor iedereen. Drie van de 24 Unique leden met een 15q26 deletie zijn overleden. Eén overleed op de leeftijd van 10 maanden, één bij 17 maanden met hart- en longproblemen en één met complexe hartproblemen bij 20 maanden. Van 15 andere kinderen van wie we gedetailleerde informatie hebben, zijn er nu 14 gezond en zelden



Jongen van 8 jaar met een interstitiële deletie vanaf 15q26.1.

ziek. Maar veel kinderen hadden veelvuldige luchtweginfecties en/ of urineweginfecties hadden toen ze jonger waren. Ook waren ze vaak meer ziek door deze infecties. Een meisje van 20 maanden heeft Diamond-Blackfan anemie [zie hierboven]. Een jongen van 2 werd opgenomen in het ziekenhuis met zwellingen in de gewrichten, koorts en ernstige huiduitslag. Hiervoor is nog steeds geen diagnose vastgesteld. Verder heeft een 9-jarige jongen met een kleine 15q26.1 deletie 32 hypothyreoidie. Dan werkt de schildklier te traag. Hij neemt vervangend schildklierhormoon. Verder is er een jongen van 15 jaar met overgewicht. Hij heeft insulineresistentie, die wordt behandeld met metformine (Unique). Nog een meisje van 10 heeft regelmatig last van lage bloedsuikerwaardes (Okubo 2003).



Jongen van 3 jaar met een 15q26.1 deletie

“ E is over het algemeen een gezond en actief meisje. ” 15q26.1q26.2 deletie, 4 jaar

“ Over het algemeen is M is zeer gezond. Als hij een verkoudheid heeft of hoest kan hij sneller een longontsteking of bronchitis krijgen, maar verder is hij gezond. ” 15q26.3 terminale deletie, 5 jaar

“ C is gezond maar lijkt ziek te worden van elk virus, dat rond gaat op school. C lijkt het dan steviger te pakken te krijgen dan anderen. ” 15q26.2 terminale deletie, 6 jaar

“ A had 4 keer een longontsteking gehad toen ze 3 jaar was. Ze was de 1^e 3 jaar erg kwetsbaar. Ze had veel luchtweginfecties en urineweginfecties. Sindsdien heeft ze alleen nog verkoudheden en buikgriep gehad. Ze is af en toe ziek bijvoorbeeld bij verkoudheid, maar dat is niet langer een probleem. ” 15q26.1 terminale deletie

Puberteit

De informatie uit de medische literatuur en van Unique doet vermoeden dat de puberteit meestal normaal verloopt bij meisjes. Eén jongen kwam een beetje laat in de puberteit, maar verder verliep deze zoals anders (Walenkamp 2008; Dateki 2011; Poot 2013; Unique).

Hoe ontstaat een 15q26 deletie? Kreeg de baby deze van mij?

In de meeste gevallen ontstaat de 15q26 deletie spontaan. De term die dokters hiervoor gebruiken is de novo (dn). Dit betekent 'nieuw ontstaan'. De novo 15q26 deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel.

Bij enkele gezinnen heeft één van de ouders een bepaalde verandering waarbij chromosoom 15 betrokken is, dat een gebalanceerde translocatie. (Er staan meer informatie over translocaties op www.erfelijkheid.nl/content/translocatie). Dan hebben zij een verhoogde kans op een kind met deze deletie. Een bloedtest om de chromosomen van beide

Meestal is



Meisje van 10 jaar met een 15q26.2 interstitiële deletie

ouders te controleren is daarom altijd nodig om na te gaan of de 15q26 deletie nieuw is ontstaan of niet.

Of de deletie nu doorgegeven werd of nieuw is, als ouder kunt u er niets aan doen. Niemand kan voorkomen dat zijn of haar baby dit krijgt. Er zijn geen factoren bekend zoals bijvoorbeeld leefstijl of voeding die een 15q26 deletie kunnen veroorzaken. Dat het gebeurd, is niemands schuld.

Kan het weer gebeuren?

Als de ouders van een kind met een 15q26 deletie zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is het heel onwaarschijnlijk dat ze nog een kind krijgen met deze deletie. De kans op een kind met deze deletie is een stuk groter, als blijkt dat een van de ouders een verandering heeft waar chromosoom 15 bij betrokken is.

Iemand die drager is van een 15q26 deletie heeft bij iedere zwangerschap een kans van 1 op 2 om de deletie door te geven aan zijn/haar kinderen.

De ouders van een kind met een 15q26 deletie kunnen met een klinisch geneticus bespreken hoe groot de kans is dat het weer gebeurt en wat de opties zijn voor preimplantatie genetische diagnostiek (PGD of embryoselectie) en prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). PGD is mogelijk na reageerbuisbevruchting. Dan wordt een embryo met een normaal chromosomenpatroon geselecteerd en in de baarmoeder ingebracht. Voor meer informatie over PGD kijkt u op www.pgdnederland.nl.

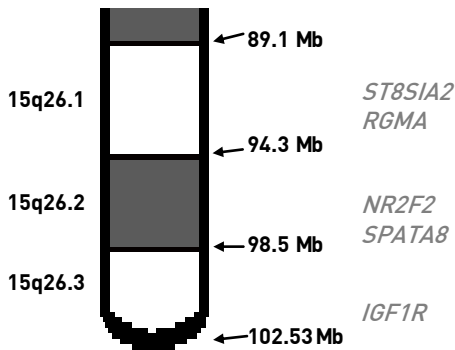
Als ouders liever op een natuurlijke manier zwanger worden, dan is er de mogelijkheid voor prenatale diagnostiek vroeg in de zwangerschap. Voor meer informatie over prenatale diagnostiek kijkt u voor de vlokkentest op www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest en voor de vruchtwaterpunctie op www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie.

Kan mijn kind zelf kinderen krijgen?

Het is nog niet bekend of de aandoening de vruchtbaarheid beïnvloedt, maar bij de meeste meisjes met een 15q26 deletie begint de puberteit op de gebruikelijke leeftijd. Ook gaan de meesten normaal menstrueren. Dit suggereert dat er waarschijnlijk niets aan de hand is met de vruchtbaarheid. Iemand met een 15q26 deletie heeft bij elke zwangerschap 50% (1 op 2) kans om deze door te geven en 50% (1 op 2) kans op een kind met een normaal chromosomenpatroon.

Genen

We weten nog niet wat de meeste van de genen in het 15q26 gebied doen, maar de rol van sommige genen wordt steeds duidelijker. IGF1R, het receptor-gen voor de insuline-achtige groeifactor 1, is gelegen in het bandje 15q26.3 (zie afbeelding). Dit belangrijke gen is essentieel voor een goede groei. Als er iets aan de hand is met dit gen of als het ontbreekt, hebben mensen meestal een kleine gestalte (Ester 2009; Choi 2011; Rudaks 2011). Welke invloeden IGF1R daarnaast heeft is nog niet precies duidelijk. Uit verschillende onderzoeken komt naar voren dat dit gen een rol speelt bij uiteenlopende zaken: van de bijzondere kenmerken van het gezicht en het skelet en milde vroege ontwikkelingsachterstand (Veenma 2010; Dateki 2011); de ontwikkeling van het oog en de ooglenzen (Walenkamp 2008; Veenma 2010); tot ontwikkeling van de hersenen en koolhydraatmetabolisme (opname en verbranding van suikers) (Rudaks 2011); en het gehoor (Ester 2009). Het is onzeker of het gen betrokken is bij de ontwikkeling van het hart (Dateki 2011).



Een onderzoeksgroep heeft gesuggereerd dat IGF1R samenwerkt met het FBN1 gen. Dit ligt niet in band 15q26, maar in band 15q21. Samen zouden ze de hypermobiliteit van gewrichten en groeistoornissen veroorzaken (Ester 2009). Sommige mensen bij wie het IGF1R gen ontbreekt, hebben een kleine lengte en deden er langer over om te leren spreken, maar hadden verder een ontwikkeling zoals ieder ander (Walenkamp 2008; Rudaks 2011).

In het 15q26 gebied liggen een aantal genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van het middenrif. Het NR2F2 gen, ook wel Coup-TFII genoemd is mogelijk essentieel voor de normale ontwikkeling van het middenrif. Dit gen ligt in bandje 15q26.2 (Slavotinek 2005; Klaassens 2007; Clugston 2008; Poot 2013). Maar als dit gen ontbreekt, is er niet altijd iets met het middenrif aan de hand. Er zijn dus waarschijnlijk nog andere factoren bij betrokken. Van NR2F2 is ook bekend dat dit een rol speelt bij de ontwikkeling van het hart en afwezigheid van dit gen zou een rol kunnen spelen bij de hartafwijkingen die worden gezien bij kinderen met een 15q26 deletie. Echter, verlies ervan leidt niet tot een specifieke hartafwijking. Complexe hartproblemen kunnen zijn veroorzaakt door de afwezigheid van dit gen, waardoor veranderingen in de kopie van het gen op het andere chromosoom 15 tot uiting komen. Misschien zijn er ook andere genen betrokken bij de hartproblemen (Slavotinek 2005; Poot 2007; Dateki 2011; Rudaks 2011; Poot 2013). Van twee genen in bandje 15q26.1 is verondersteld, dat deze een rol spelen bij epilepsie. RGMA speelt een belangrijke rol bij de ontwikkeling van het zenuwstelsel. Daarom is RGMA misschien betrokken bij leerstoornissen en epileptische aanvallen (Li 2008; Capelli 2012). ST8SIA2 is mogelijk ook belangrijk bij het ontstaan van epilepsie. Maar sommige mensen met epilepsie missen dit gen niet. Daarom is nog meer onderzoek nodig om de overige oorzaken op te sporen (Dhamija 2011; Capelli 2012). Op dit moment is er weinig bekend over de functie van het SPATA8 gen, gelegen in bandje 15q26.2. Onderzoek doet vermoeden dat het misschien een rol heeft bij de mate waarin mensen kenmerken hebben van deleties van 15q (Rudaks 2011).

Het vaststellen van welke genen bepaalde kenmerken van een 15q26 deletie verklaren is belangrijk en het kan helpen bij toekomstig onderzoek. Maar dit leidt meestal niet direct tot betere behandelingen. Daarnaast betekent het ontbreken van een gen, niet dat het bijbehorende kenmerk er altijd is. Ook andere erfelijke factoren en omgevingsfactoren spelen een rol bij het tot uiting komen van kenmerken.

Wat is er bijzonder aan uw kind?

Dit zeggen ouders over hun kind:

Onze dochter is heel lief en meelevend. Ze heeft ons geleerd om geduldig te zijn. Ze is zo blij als haar iets lukt.

Ik ken geen kind dat enthousiaster is dan onze dochter. Ze is zo gedreven en vastberaden. Wat ze ook zal doen, ze zal er succes mee hebben, dat weet ik zeker. Ook voelt ze zich erg betrokken bij andere mensen. Ze veroordeelt mensen niet omdat ze anders zijn.

We hebben zo'n lieve jongen. Hij is erg hartelijk, vindt het heerlijk om te zeggen dat hij van ons houdt en geeft graag knuffels aan familieleden, vrienden en onderwijzers.

Eén van de liefste kinderen die je kan ontmoeten.

Een heel lief, klein meisje.

We hebben een gelukkig, boeiend kind. Ons kind is mijn vriend .

Dit willen we andere ouders meegeven / hadden we graag geweten ...

We hadden graag geweten dat er mensen zijn die kunnen helpen, praten en luisteren. Onze klinisch geneticus had bijna geen informatie die we konden lezen en kende bijna niemand om mee in contact te komen.

Dokters weten ook niet alles!

Ik wou dat onze dochter eerder ergotherapie voor kinderen had gekregen, omdat dat het beste bleek te werken voor haar ontwikkeling.

Ik wou dat ik niet zo hard voor mezelf was geweest en dat ik me niet zo schuldig had gevoeld. Ik had mijn zoon niet moeten vergelijken met andere kinderen van zijn leeftijd. Natuurlijk is iedereen bezorgd om zijn kinderen. Maar ik had meer van hem kunnen genieten. In plaats daarvan maakte ik me vaak erge zorgen.

We hadden willen weten dat de toekomst van ons kind niet zo negatief is als artsen ons wilden doen geloven. Ze voorspelden dat het erg zwaar voor ons zou zijn. We weten nu dat er onzekerheden zijn.

Maar op een moment leer je dat aan te kunnen en te accepteren. We hadden ook graag gehad dat de mensen van het ziekenhuis ons beter gewezen hadden op organisaties die ondersteuning bieden, zoals Unique.

Ik had gewild dat mensen naar ons hadden geluisterd toen ze een baby was. Dan had ze waarschijnlijk al veel eerder de hulp gekregen die ze nodig had.

Wat vinden kinderen leuk?

Bloemen, bladeren en baby dvd's (kind van 17 maanden)

Dingen die een geluid maken, met dingen tegen elkaar slaan en het verkreukelen en scheuren van papier. In bad gaan en spelen met oudere zus. Armpjes bewegen en klappen in de handen (kind van 18 maanden).

Haar 'instrumenten' (drums, xylofoon, piano) bespelen en kijken in haar boeken. Zij beweegt veel. Bijvoorbeeld als ze op de grond is en naar een boek kijkt, dan beweegt ze ook haar voeten enz.. Wanneer ze enthousiast wordt, gaat ze met haar hoofd heen en weer over de grond. Ook vindt ze het leuk om de stofzuiger te volgen als we het huis schoonmaken. Verder is ze dol op dansen als ze bij opa of oma op schoot zit. (2 maanden)

Boeken, Pink Panther DVD, schilderen, Lego, parken. (3 jaar)

Spelen, lezen, tekenen en muziek. Houdt van koken en kijken naar kookshows. Geniet van de iPad om naar kinderprogramma's te kijken en daar op spelletjes te doen. (4 jaar)

Alles wat licht geeft, muziek maakt en knoppen heeft. De muziek kanalen op tv. (4 jaar)

Muziek en dvd's. (4 jaar)

Buiten spelen! Hij houdt van insecten, dieren en het water. In de zomer speelt hij graag in de zandbak of met de watertafel, zoekt hij graag insecten of gaat graag naar het strand. Binnen speelt hij meestal met zijn speelgoed en speelt dan verschillende dingen na. Hij heeft een grote fantasie. Hij houdt ook echt van de iPad, maar we proberen dat te beperken. (5 jaar)

Computers, Muziek, TV, echt alle elektronische apparaten, iPod, enz. (6 jaar)

TV, video's, computers, muziek, spelen met andere mensen, puzzels. (9 jaar)

TV, videospelletjes, huisdieren, sporten, sporten met anderen. (10 jaar)

Waar alle kinderen van houden - de iPod en computer. Muziek. Basketbal. Ook helpt ze graag haar vader als hij buiten aan het werk is. (11 jaar)

Zwemles en het spelen van spelletjes op de computer. (12 jaar)

Puzzels, computerspelletjes, muziek. (14 jaar)

Computer, internet en vaak hetzelfde programma nog een keer bekijken. (15 jaar)

Zwemmen, fel gekleurd speelgoed, dingen uit elkaar halen. (16 jaar)

Bijlage

Uitslag van het gedetailleerde chromosomenonderzoek

Bij een 15q26 deletie, zal de uitslag van dit onderzoek er zo ongeveer uitzien als één van deze vier voorbeelden:

Voorbeeld 1: **46,XX,del(15)(q26.1qter)**

46 Dit resultaat laat zien dat er **46** chromosomen in de cellen van uw kind zitten.

XX Ook werden 2 geslachtschromosomen gevonden. In dit geval **XX** voor een meisje of vrouw. Bij **XY** is er een jongen of man.

del(15) betekent een **deletie**, dat is een stukje chromosoom **15** dat ontbreekt.

q26.1 is de band in het chromosoom die erbij betrokken is.

qter betekent dat een stuk chromosoom ontbreekt vanaf band q26.1 tot aan het uiteinde van het chromosoom (ter=afkorting van het Latijnse woord terminus, dat einde betekent). In dit geval bedoelen we met terminaal niet dat een kind zal overlijden

Voorbeeld 2: **46,XY,del(15)(q26.2q26.3)**

46 Hieruit blijkt dat er **46** chromosomen in de cellen van uw kind zitten. Ook werden 2 geslachtschromosomen gevonden. In dit geval **XY** voor een jongen of man. Bij **XX** is er een meisje of vrouw.

del(15) betekent een **deletie**, dat is een stukje van chromosoom **15** dat ontbreekt.

(q26.2q26.3) laat zien dat het chromosoom op twee punten gebroken is. Het gaat om bandje 15q26.2 en 15q26.3. Het stuk chromosoom hiertussen is weg. Dit noemen we een **interstitiële** deletie.

Voorbeeld 3: **46,XY,del(15)(q26.2).ish del(15)(wcp15+, D15S396-)**

- 46** Dit resultaat geeft aan er 46 chromosomen in de cellen van uw kind zitten.
- XY** Ook werden 2 geslachtschromosomen gevonden. In dit geval XY voor een jongen of man. Bij XX is er een meisje of vrouw.
- del(15)** betekent een deletie, dat is een stukje van chromosoom 15 dat ontbreekt.
- q26.2** is de band in het chromosoom dat erbij betrokken is.
- ish** de analyse is gedaan met FISH.
- wcp15+** laat zien dat het om chromosoom 15 gaat. Wcp staat voor whole chromosome painting. Dat is de techniek die is gebruikt om aan te tonen dat het om chromosoom 15 gaat.
- D15S396-** betekent dat een bekend stukje erfelijk materiaal ontbreekt dat normaal op chromosoom 15 zit.

Voorbeeld 4: **arr [hg19]15q26.3(99187693-99507795)x1dn**

- arr** de analyse is gedaan met array (arr) techniek: array CGH.
- hg19** de afkorting van Human Genome build 19. Dit is het nummer van de DNA volgorde zoals die op het moment van het onderzoek bekend is en waarmee het DNA van uw kind vergeleken is. Dit kan veranderen, omdat er steeds meer informatie over het menselijke erfelijke materiaal duidelijk wordt. Dan maken wetenschappers afspraken over een nieuwe DNA volgorde om DNA van een patiënt mee te vergelijken (hg20, enzovoorts).
- 15q26.3** het chromosoom dat betrokken is, is chromosoom 15. Het bandje heeft nummer 26.3 en ligt op de lange arm
- (99187693-99507795) x1** Het DNA is opgebouwd uit basenparen. Alle baseparen van een chromosoom zijn genummerd vanaf de top van het chromosoom, ofwel het uiteinde van de p-arm. Hier is het DNA tussen de basenparen 99.187.693 en 99.507.795 éénmaal **x1** in plaats van de normale twee maal aanwezig. Dit is dus de deletie. Trekt u het grootste getal van het kleinste getal af dan krijgt u 320.102(ongeveer 320.000 baseparen, afgekort 320 Kb of 0,3 Mb).
- dn** de afkorting van de novo. De novo betekent nieuw ontstaan. De deletie is spontaan ontstaan bij het kind en de ouders hebben een normaal chromosomenpatroon.



naughty

happy

sleeping

cute



handsome

crying

irritated

kissing



silly

"yeah"

surprised

smart



"what"

playful

tasty

smiley



Jongen van 2 jaar met een 15q26.2 interstitiële deletie

Aantekeningen

Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun.
Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie
over via onze website www.rarechromo.org.
Help ons alstublieft om u te helpen!



VGnetwerken
www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl



VKGN
www.vkgn.nl
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind.

De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door Professor Anne Slavotinek, Professor of Clinical Pediatrics, University of California, USA; door Professor Christopher Barnett, Head of Pediatric and Reproductive Genetics, South Australia Clinical Genetics Service; en door Dr. Martin Poot, Department of Medical Genetics, University Medical Center (UMC) Utrecht, The Netherlands.

De oorspronkelijke Nederlandse vertaling is van Johan Boeder te Kesteren. Bij de vertaling zijn verder betrokken dr. Laura van Dussen (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).

Slotwoord van de vertaler, Johan Boeder te Kesteren

In november 2015 vertelde een jonge collega over haar kleine nichtje Lisa, bij wie een 15q26 deletie was vastgesteld. Voor haar familie was de Engelse informatie moeilijk toegankelijk. Dat deed me besluiten, om de aanwezige informatie te vertalen. Het bedankbriefje en de foto van dit kleine meisje vormden een prachtige beloning voor dit werk, dat ik graag voor hen deed. Ik hoop van harte, dat dit ook anderen kan helpen, zoals de moeder van Lisa mij schreef:

"Doordat we de informatie nu in het Nederlands hebben, zal dit ons zeker meer duidelijkheid geven voor nu en de toekomst. Ook zal het voor onze familie fijn zijn om eens door te lezen, dus we zijn hier erg blij mee. Nogmaals hartelijk dank!"

2013 Version 1 (PM)

Copyright © Unique 2013



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

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



fonds NutsOhra
VOOR MENS & ZORG