

# Koolen-De Vries syndroom



Eerder bekend als het 17q21.31 microdeletie syndroom

# Koolen – De Vries syndroom

Koolen – De Vries syndroom is een zeldzame aandoening die ontstaat, omdat een deel van chromosoom 17 ontbreekt. Het stukje chromosoom dat ontbreekt bevat *KANSL1*-gen. Dan ontstaan een ontwikkelingsachterstand, leerproblemen en mogelijk ook gezondheidsproblemen. Maar het varieert per persoon wat de gevolgen precies zijn en in welke mate.

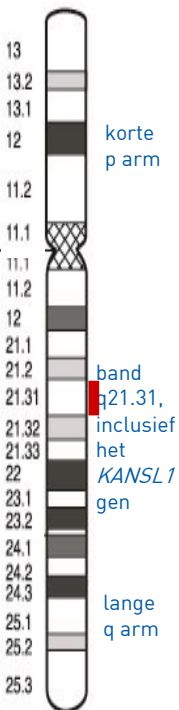
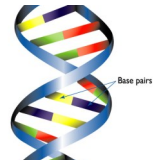
Het *KANSL1*-gen zit op de lange arm van chromosoom 17. Chromosomen zitten in de kern van de cellen. (Cellen zijn de bouwstenen van ons lichaam.) Ze bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam vertelt hoe het zich moet ontwikkelen en hoe het moet werken. Chromosomen komen altijd voor in paren (men krijgt er één van iedere ouder). Ze zijn genummerd van 1 tot 22. Het 23<sup>e</sup> paar worden ook wel de geslachtschromosomen genoemd: XX voor vrouwen en XY voor mannen. Ieder chromosoom heeft een korte (p) en lange (q) arm. Het *KANSL1*-gen ligt op het deel van de lange arm van chromosoom 17, dat ook wel 17q21.31 wordt genoemd. Tot 2012 werd het Koolen-De Vries syndroom dan ook 17q21.31 microdeletie syndroom genoemd.

## Chromosoom 17q en genetisch onderzoek

Je kan chromosomen niet met het blote oog zien, maar als je ze onder een microscoop legt kun je zien dat ieder chromosoom een patroon van lichte en donkere banden heeft. Iedere band bevat miljoenen DNA basenparen. Het DNA is opgebouwd uit basenparen. Met de techniek microarray comparative genomic hybridization (CGH array) kunnen ontbrekende stukjes chromosoom of een verandering in een gen worden

aangetoond. Door deze techniek te gebruiken kunnen we zien of de 17q21.31 regio, inclusief het *KANSL1*-gen mist of niet. Een andere techniek, ook wel FISH genoemd, kan ook gebruikt worden. Deze technieken laten niet de kleinste veranderingen in het *KANSL1*-gen zien, daarvoor is DNA sequentie analyse nodig. Dan kunnen de kleine veranderingen in dit gen opgespoord worden.

Het *KANSL1*-gen ligt tussen basenpaar 44.107.282 en 44.302.722 op chromosoom 17. Deze nummers zijn opgenomen in het 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



## Bronnen

De informatie in deze gids is ontleend van informatie op de [www.17q21](http://www.17q21) website; van artikelen in de medische literatuur, en van de database van Unique (Varela 2006; El-Chehadeh-Djebbar 2011; Wright 2011; Terrone 2012; Unique). Met de eerstgenoemde auteur en de publicatiedatum kunt u de abstracts vinden van de originele artikelen op internet via PubMed ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)). Toen deze geüpdate gids werd samengesteld, had Unique 51 leden met het Koolen-De Vries syndroom.

Het Koolen-De Vries syndroom is zeldzaam. Geschat wordt dat op zijn hoogst 1 op 16.000 baby's geboren wordt met deze aandoening.



DNA van een patiënt mee te vergelijken (hg20, enzovoorts) (februari 2013). Verwarrend is dat hg19 soms ook wel Genome Reference Consortium human genome 37 wordt genoemd, ook wel GRCh37. In de vorige versie, hg18, werd het *KANSL1*-gen gevonden tussen de basenparen 41.463.129 en 41.658.510.

## Uitslag chromosomenonderzoek

Koolen-De Vries syndroom wordt gediagnosticeerd met behulp van chromosomenonderzoek.

Een array CGH uitslag zal er ongeveer als volgt uitzien:

### **46,XX.arr 17q21.31(43,568,123-44,236,497)x1 [hg19]**

46 Het nummer van de chromosomen in iedere cel.

XX De twee geslachtschromosomen: XX voor vrouwen, XY voor mannen

arr De test die werd gedaan, is een 'array CGH'

17q21.31 Er ontbreekt DNA in band 17q21.31.

(43,568,123-44,236,497)x1

Er ontbreekt DNA tussen de basenparen 43.568.123 en 44.,236.497. Trek het grootste van het kleinste getal af en je krijgt 668.374. Dit is het aantal ontbrekende basenparen. Anders gezegd 0,67 miljoen basenparen (0,67 megabasen of Mb).

[hg19] Dit nummer refereert naar Humen Genome build 19.

Het onderzoeksresultaat van de FISH test zal er ongeveer zo uit zien:

### **46,XY.ish del (17)(q21.31q21.31)(RP11-656014 and RP5-843B9)dn**

46 Het nummer van de chromosomen in iedere cel.

XX De twee geslachtschromosomen: XX voor vrouwen, XY voor mannen

.ish De test maakt gebruik van FISH (fluorescence in situ hybridisation).

del Een deel van het chromosoom mist.

(17) Het missende materiaal komt van chromosoom 17.

(q21.31q21.31)Er ontbreekt materiaal in band 17q21.31.

(RP11-656014 en RP5-843B9)

Deze codes zijn van specifieke delen van chromosoom 17 die gebruikt werden in de FISH-test.

dn Latijnse afkorting voor 'de novo', Dit betekent 'nieuw ontstaan'. Dit is een verandering in het DNA die nieuw is ontstaan bij het kind.

De uitslag van DNA sequence analyse zal er ongeveer zo uit zien.

Een heterozygote pathogene mutatie in het KANSL1 gene (NM\_1193466.1): c.985\_986del (p.[Leu329fs]).

## Wat moet er na diagnose gebeuren?

Nadat iemand gediagnosticeerd is met Koolen-De Vries syndroom, wordt aangeraden extra testen te ondergaan zolang deze relevant zijn. Deze testen zijn bedoeld om te bepalen of en in welke mate iemand kenmerken van het syndroom heeft. De testen bevatten een onderzoek van de ontwikkeling, een voedingsonderzoek, spraak- en taalonderzoek, gehoortesten, een nierecho en hartonderzoek. Bij een kleine hoofdomtrek (ook wel microcefalie genoemd) en/of epilepsie wordt ook een hersenscan aanbevolen. Wanneer er misschien sprake is van epilepsie, wordt een EEG (hersenscan, waarmee de elektrische activiteit van de hersenen wordt gemeten) en doorverwijzing naar een neuroloog aanbevolen. Wanneer de lengte van het kind te klein is voor zijn of haar leeftijd, is het advies een test te laten doen die meet of er al dan niet een tekort aan groeihormoon is.



# De meest voorkomende kenmerken van Koolen-De Vries syndroom

- Jonge baby's zijn slap
- Jonge baby's hebben problemen met voeding. Ze hebben waarschijnlijk lange tijd sondevoeding nodig
- Baby's hebben meer tijd nodig om te leren hun hoofd recht op te houden, te zitten, staan, bewegen en lopen
- Kinderen gaan pas laat spreken en hebben problemen met het maken van klanken
- Kinderen hebben vaak leerproblemen. Sommige kinderen gaan naar normale basisscholen, anderen leren beter op het speciaal onderwijs.
- Kinderen en volwassenen zijn over het algemeen erg vriendelijk en meegaand.
- Kinderen en volwassenen hebben herkenbare gelaatstrekken, vooral een peervormige neus met bolvormige punt en een lang gezicht. Deze gelaatstrekken worden mogelijk nog niet bij baby's en jonge kinderen gezien, maar komen later tot uiting.

## ■ Jonge baby's zijn erg slap

Baby's hebben last van lage spierspanning (hypotonie). Dit zorgt er onder andere voor dat ze erg slap zijn als men ze vast houdt. Dit heeft bijvoorbeeld tot gevolg dat er problemen zijn met het drinken van (moeder)melk en later ook met duidelijk spreken.

De spierspanning wordt beter naarmate het kind ouder wordt. Maar een lage spierspanning kan aanhouden. Soms leidt dit tot bijvoorbeeld een verkromming van de wervelkolom (scoliose). Het is daarom belangrijk om vroeg te beginnen met fysiotherapie en oefeningen voor de spierspanning.

## ■ Jonge baby's hebben problemen met voeding, ze hebben waarschijnlijk lange tijd sondevoeding nodig

Bij de geboorte kan het zijn dat kinderen maar moeilijk kunnen drinken. Of ze zuigen zo zwak dat ze niet genoeg binnen krijgen. Dan kunnen ze niet voldoen aan hun dagelijkse voedingsbehoeften. Gekolfde moedermelk en energierijke voeding kunnen dan via een neussonde gegeven worden. Dit kan doorgaan tot ze sterk genoeg zijn om zelf direct uit de borst of fles te drinken.

“ Bij de geboorte lukte borstvoeding niet en ook kon ze niet zelfstandig zuigen. In het begin kreeg ze gekolfde moedermelk van een lepel en daarna werd ze met de fles gevoed. Op 5-jarige leeftijd drinkt ze nog steeds uit een babyflesje en wordt ze met de lepel gevoerd. Ze heeft behoefte aan voedsel waarop ze gemakkelijk kan kauwen en dat ze gemakkelijk kan doorslikken. Ze eet kleine hapjes, omdat te veel eten in haar mond er voor zorgt dat ze stikt. Hoewel ze lang is, heeft ze een dunne lichaamsbouw. Ze krijgt ze een extra voedingssupplement. ”

## ■ Baby's hebben meer tijd nodig om te leren hun hoofd rechtop te houden, te zitten, staan, bewegen en lopen

Er is doorgaans meer tijd nodig voor de ontwikkeling van motorische vaardigheden dan bij kinderen zonder een chromosoomafwijking. De meeste kinderen lopen op hun tweede verjaardag, een enkeling pas tegen 4 jaar. Bijna 2 van de 3 kinderen hebben gewrichten in een gebogen stand. Dat zorgt voor problemen in het controleren van lichaamsbewegingen.

Het is belangrijk om vroeg te beginnen met fysiotherapie, ergotherapie en watertherapie



is belangrijk. Kinderen hebben waarschijnlijk de volgende zaken nodig: speciale stoelen, hulpmiddelen met lopen, speciale schoenen en een rolstoel wanneer ze naar buiten gaan.

De fijne motoriek zoals het maken van bewegingen met de handen zijn ook aangedaan. De handen van een kind kunnen bijzonder zwak zijn. Verder heeft 1 op de 3 kinderen onderontwikkelde spieren in de handen.

“ Op 5-jarige leeftijd waren haar handen zo zwak dat ze geen schaar of pen kon vast houden . Ze gebruikt flessen met handvaten, speciale scharen, potloden voorzien van foam en bestek dat is gebogen voor gemakkelijke grip. ”

## ■ Kinderen gaan pas laat spreken en hebben problemen met het maken van klanken

Vaak zijn er problemen met spraak en taal. Een kind lijkt meer moeite te hebben met het spreken dan met het begrijpen van taal.

Verstaanbare woorden worden maar zelden gehoord tot het kind 2 tot 5 jaar oud is. Ze communiceren met gebaren, lichaamstaal, gezichtsuitdrukkingen of vocale geluiden. Sommige kinderen leren wat gebarentaal en de meesten gebruiken systemen met plaatjes en een computer om te communiceren. Sommige kinderen leren korte zinnen te spreken in de tienerjaren.

Kinderen kunnen niet alle klanken maken. Ze hebben problemen met het aansturen van de spieren die nodig zijn voor het spreken. Dit wordt ook wel verbale apraxie genoemd en is een opvallend kenmerk van het syndroom.

“ Ze heeft moeite met alle klanken. Ook vindt ze het lastig om de klanken aan het einde van woorden uit te spreken. Ze communiceert door te gebaren, duwen en trekken. Ook gebruikt ze geluiden, kusjes en knuffels. Ze maakt ook dingen duidelijk door ons aan te raken of over onze haren te aaien. Ze begrijpt meer dan ze kan uiten. ” - 5 jaar



3 Jaar



8 Jaar



10 Jaar

## ■ Kinderen hebben vaak leerproblemen. Sommige kinderen gaan naar normale basisscholen, anderen leren beter op het speciaal onderwijs

Kinderen hebben er baat bij als ze vanaf jonge leeftijd hulp krijgen bij leren. De mate van leerondersteuning varieert per kind. Tot op heden denken we dat er meestal milde tot matige leerproblemen zijn, maar in sommige gevallen is het meer zichtbaar. Ten minste een volwassene heeft gemiddelde cijfers behaald in diverse nationale schoolexamens.

## ■ Kinderen en volwassenen zijn over het algemeen erg vriendelijk en meegaand

Kinderen en volwassenen met het Koolen-De Vries syndroom gedragen zich goed, zijn gezellig, vriendelijk, vrolijk en liefdevol. Zoals in iedere groep mensen met een ontwikkelingsstoornis worden problemen gemeld, maar deze worden sterk gecompenseerd door hun fijne gedrag.

“Ze kan zich inleven en zorgzaam, heeft een sterke wil, is liefdevol, vriendelijk, dapper, geeft niet snel toe en over het algemeen gelukkig.”

## ■ Kinderen en volwassenen hebben herkenbare gelaatstrekken. Deze gelaatstrekken worden mogelijk nog niet bij baby's en jonge kinderen gezien, maar komen later tot uiting

Kinderen en volwassenen lijken soms meer op andere mensen met het Koolen-De Vries syndroom dan op hun familie.

Kenmerkend is dat kinderen en volwassenen een prominente neus met een brede punt hebben. Dit wordt ook wel peervormige neus genoemd. Andere voorkomende kenmerken zijn een hoog of breed voorhoofd, een lang gezicht, kleine plooiën van de huid in de binnenste hoek van de ogen, grote oren die wat naar buiten staan, en een smalle of grote afstand tussen de neus en de mond. Het haar kan een bijzondere kleur of textuur



hebben. Verder zijn de ogen soms bleek of blauw. In de loop van de tijd kunnen de gelaatstrekken vervagen.

## Groei

Meer dan een kwart van de baby's zijn te klein of te licht bij hun geboorte. Het hoofd is vaak groot in verhouding tot het gewicht en de lengte. Kort na de geboorte is voeding vaak lastig. Dan kan de groei verminderen, maar meestal herstelt de groei zich weer. Met de tijd zal het kind beter groeien. Maar minimaal 1 op de 5 kinderen is klein in vergelijking met andere familieleden. Sommigen zijn heel klein.

## Medische problemen

Vaak zijn er geen belangrijke, medische problemen bij de geboorte. Maar meer dan 7 op 10 jongens worden geboren met testikels die nog niet zijn ingedaald in het scrotum. De testikels komen vaak natuurlijk alsnog naar beneden. Als ze dat niet doen kan dit met een operatie alsnog gedaan worden.

Wanneer je het brein met behulp van MRI of CT-scan onderzoekt van iemand met Koolen-De Vries syndroom, zul je in meer dan de helft van de gevallen een afwijking vinden. Bij 1 op de 3 zijn de met vloeistof gevulde ventrikels (hersenkamers) van de hersenen vergroot. Iets dat minder vaak voorkomt, maar nog steeds bij meer dan 1 op de 4 mensen, is een gehele of gedeeltelijke onderontwikkeling van de hersenbalk. Deze brede band van zenuwweefsel verbindt de twee hersenhelften verbindt (corpus callosum agenesie of dysgenesie). Als er bij uw kind hersenonderzoek gedaan is, zal uw eigen kinderarts of neuroloog de eventuele gevolgen van uw kind met u bespreken.

Ongeveer 4 op de 10 baby's worden geboren met een hartprobleem. Vaak is dit een gat tussen de bovenkamers van het hart (een atrium septum defect/ASD) of de onderkamers (ventrikel septum defect/VSD). Problemen met de kleppen die de bloedstroom door het hart regelen zijn ook gezien. De behandeling van het probleem hangt af van de ernst. Deze kan bestaan uit een regelmatige controle en chirurgische correctie.

Bij ongeveer 1 op de 3 is er een probleem met de nieren of urinewegen. Het gaat om vergrote nieren (hydronefrose); vesico ureterale reflux (waarbij de urine terugstroomt uit de blaas en daardoor de nieren kunnen bereiken, wat kan leiden tot littekenvorming); vergroting van het nierbekken (deel van de nier waar de urine zich verzamelt, pyelectasie); een verdubbeling van een deel van de nieren. Sommige baby's hebben ook herhaaldelijk urineweginfecties. Dan is soms een beschermende antibioticumkuur nodig.



9 jaar

Ontwrichte heupen komen bij 1 op de 5 baby's voor. Dan is het belangrijk om met een brace of met gips de beweeglijkheid van het heupgewricht te verbeteren. Ook ongeveer een vijfde wordt geboren met of ontwikkelen tijdens het leven een kromme wervelkolom. Deze kromming kan zijwaarts (scoliose), voorwaarts (kyfose) of achterwaarts (lordose) zijn. Soms is regelmatige controle, fysiotherapie, een brace of een operatie noodzakelijk. Bijzondere kenmerken aan handen en voeten komen vaak voor bij mensen met een chromosoomafwijking. Meestal zijn ze cosmetisch van aard of ontstaan ze door een te lage spierspanning. Bijna 1 op de 3 baby's wordt geboren met een afwijkende voetstand. Dan moeten de voeten in de juiste stand gebracht worden om het lopen gemakkelijker te maken.



## Gezondheid en welzijn

Hoewel kinderen en volwassenen met het Koolen-De Vries syndroom over het algemeen gezond zijn, komt epilepsie vaak voor. De epilepsie aanvallen zijn erg makkelijk te controleren met medicijnen. Sommige kinderen groeien er ook overheen.

Herhaaldelijke infecties, waaronder luchtweginfecties, zijn lastig bij kleuters. Rond een jaar of 5 worden ze meestal minder.

Ongeveer 1 op de 3 mensen met het syndroom zijn bijzonder verziend. Hiervoor is een bril nodig. Meer dan een derde ziet scheel (strabismus). Dit kan gewoonlijk ook verholpen. Uit de informatie van Unique komt naar voren dat dat bijziendheid ook veel voorkomt.

## Hoe is dit ontstaan?

In bijna alle families is de persoon met het Koolen-De Vries syndroom de enige bij wie de 17q21.31 band ontbreekt of het *KANSL 1*-gen veranderd is. Daarom is dit syndroom bij deze mensen waarschijnlijk spontaan ontstaan. Dit noemen klinisch genetici (erfelijkheidsartsen) *de novo (dn)*. Dit betekent 'nieuw ontstaan'. De enige manier om dit zeker te weten is als beide ouders ook een chromosomenonderzoek laten doen.

Als bij een kind met Koolen-De Vries syndroom de oorzaak een ontbrekende 17q21.31 band is, wordt na chromosomenonderzoek soms bij een of beide ouders een variant van chromosoom 17 gevonden. Bij hen is sprake van een inversie van chromosoom 17.

Mensen met deze variant van chromosoom 17 merken hier niets van. In sommige delen van de wereld – IJsland, Europa en het Midden Oosten – heeft een op de 5 personen deze. Dit komt zo vaak voor dat wetenschappers denken dat de variant voor voordeel in de evolutie heeft gezorgd.

Hoewel mensen met een variabel chromosoom 17 vaak voorkomen in sommige delen van de wereld, lijken mensen met de ontbrekende band 17q21.31 die voor het Koolen-De Vries syndroom zorgen heel zeldzaam. Dus moet er iets anders vrij zeldzaam zijn gebeurd die de deletie veroorzaakt. Ondanks de mogelijke theorieën weet nog niemand met zekerheid te zeggen wat dit is. Wat wel zeker is, is dat u als ouders niets kunt doen om dit te voorkomen. Er zijn geen factoren bekend die het Koolen-De Vries syndroom veroorzaken. Er is niets dat een van de ouders voor of tijdens de zwangerschap kon doen om het te veroorzaken.

## Kan het weer gebeuren?

Het is heel zeldzaam om meer dan 1 kind met het Koolen-De Vries syndroom te krijgen, maar het kan niet worden uitgesloten. Een afdeling klinische genetica kan adviseren over de kans dat het weer gebeurt. In een familie met een aangedaan kind is het mogelijk om tijdens de zwangerschap onderzoek te laten doen of het ongeboren kind ook.

Koolen-De Vries syndroom heeft (prenataal onderzoek). Een klinisch geneticus kan dit met de ouders bespreken.

Tot zover zijn er twee families bekend waarbij twee kinderen zijn geboren met het Koolen-De Vries syndroom. De oorzaak was dat bij een klein deel van de cellen de 17q21.31 band ontbrak bij één

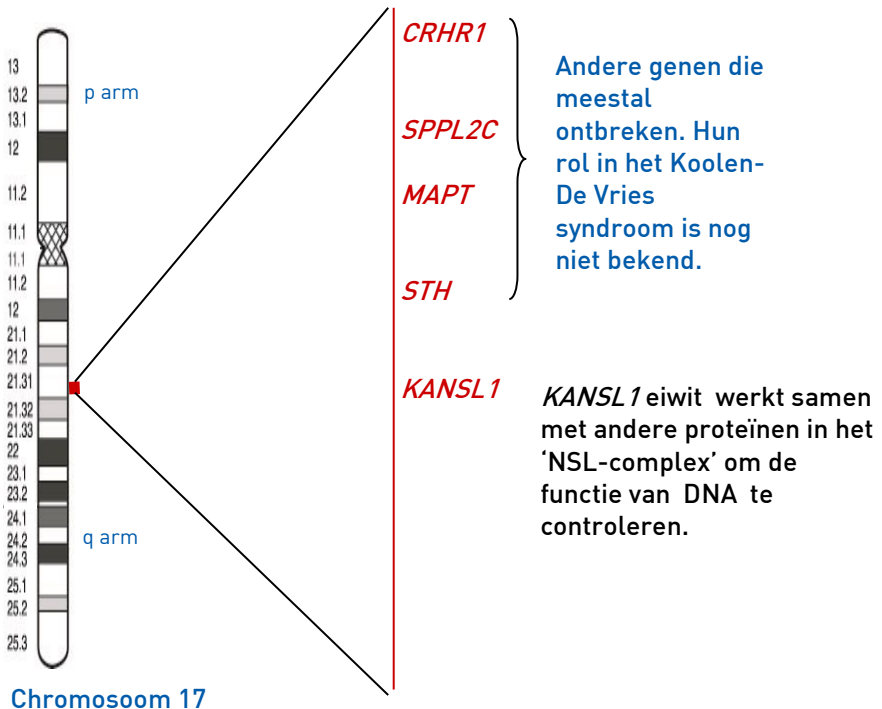


van de ouders. We noemen dit mozaïcisme. Het kan voorkomen in iedere cel in het lichaam, of alleen in de eicellen van de moeder of de zaadcellen van de vader. In beide families had de moeder mozaïcisme, maar het had net zo goed de vader kunnen zijn. Beide moeders merkten hier niets van. Ze hadden geen reden om mozaïcisme te vermoeden tot zij twee kinderen kregen met het syndroom.

Ouders van een aangedaan kind willen misschien worden getest op mozaïcisme. Een klinisch geneticus kan vertellen of dit mogelijk is of niet. Als dit onderzoek mogelijk is, krijgen de ouders een bloedonderzoek. Mogelijk worden er ook cellen aan de binnenkant van de wang afgenomen. Als het inderdaad om mozaïcisme gaat, kunnen ouders ervoor kiezen om bij iedere toekomstige zwangerschap prenataal onderzoek te laten doen.

## Genen

Het is aangetoond dat een verandering in het *KANSL1*-gen al genoeg is om het Koolen-De Vries syndroom te veroorzaken. De band 17q21.31 regio die meestal ontbreekt bij het Koolen-De Vries syndroom bevat minimaal 4 andere genen: *CRHR1*, *SPPL2C*, *MAPT* en *STH*. De rol die deze genen bij het syndroom spelen is nog niet bekend. *KANSL1* is actief in alle menselijke weefsels, waaronder het centrale zenuwstelsel. Het *KANSL1* eiwit werkt samen met andere eiwitten. Samen wordt dit het NSL-complex genoemd. Dit is goed bewaard gebleven tijdens de evolutie. Dit betekent dat het complex ook in andere, minder complexe organismen zoals een fruitvlieg (*Drosophila*) zit. Daarom heeft het NSL-complex waarschijnlijk belangrijke functies. Het NSL-complex bevat, naast andere eiwitten, ook het eiwit acetyltransferase KAT8. Dit eiwit beïnvloedt de activiteit van genen. Met andere woorden: *KANSL1* en het NSL-complex zijn belangrijk bij het controleren van de functie van het DNA. Het complex staat al dan niet toe dat bepaald DNA actief wordt of niet.





Tot op heden is er niemand met het Koolen-De Vries syndroom bekend die zelf kinderen heeft. Een reden daarvoor is dat de diagnose bij oudere mensen nog is gesteld, omdat bij hen in het verleden chromosomenonderzoek heeft plaatsgevonden waarmee dit syndroom nog niet kon worden aangetoond. Een andere reden kan zijn dat volwassenen met leerproblemen minder vaak kinderen krijgen dan volwassenen zonder deze problemen. We weten nog niet of het Koolen-De Vries syndroom gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid.

Toen deze gids gepubliceerd werd was 'het oudste lid van Unique met het Koolen-De Vries syndroom 25 jaar oud. De oudste persoon die bekend is een dertiger, maar er zijn zeker oudere mensen bij wie de diagnose nog niet is gesteld.



## 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](http://www.rarechromo.org). Help ons alstublieft om u te helpen!

Op Facebook zijn er verscheidene groepen:

Koolen de Vries Syndrome – 17q21.31 Microdeletion Syndrome Support Group  
of

Chromosome 17 Disorders

of

Chromo 17 Europe – Koolen-De Vries Syndrome/17th Chromosome conditions

Ook:

[www.17q21.com](http://www.17q21.com) of [www.17q21.net](http://www.17q21.net) Websites voor de 17q21.31 onderzoeksprojecten, geleid door Dr David Koolen

[www.chromo17europe.webs.com](http://www.chromo17europe.webs.com)

[health.groups.yahoo.com/group/familyofchromosome17disorders](http://health.groups.yahoo.com/group/familyofchromosome17disorders)

Yahoo groep voor alle syndromen van chromosoom 17, gestart in de VS door de moeder van een kind met 17q21.31 microdeletie



**VGnetwerken**

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)

[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)



**Erfocentrum**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)



**VKGN**

[www.vkgn.nl](http://www.vkgn.nl)

[secretariaat@vkgn.org](mailto: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](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

Unique noemt websites van andere organisaties om op die manier families die informatie en steun zoeken behulpzaam te zijn. Dit houdt niet in dat we het eens zijn met de inhoud of enige verantwoordelijkheid daarvoor nemen.

Deze folder is geen vervanging voor een persoonlijk medisch advies. Gezinnen kunnen het beste een arts raadplegen over de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind. De informatie in deze folder is de beste informatie die op het moment dat deze folder gepubliceerd werd beschikbaar was. De folder is samengesteld door Unique en beoordeeld door Dr David Koolen, Departement van Menselijke Genetica, Nijmegen, Nederland.

2013 Versie 1 (PM)

Copyright © Unique 2013

De Nederlandse vertaling is gemaakt door VGnetwerken. Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), dr. Laura van Dussen (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).



**VanBetuwAdvies**



**Chromosome Foundation**

CRANACHAPELRIJKE STICHTING VOOR ZELDZAME CHROMOSOOMAFWIJINGEN



Projectmanagement en trainingen



**fonds NutsOhra**

VOOR MENS & ZORG

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