



16p11.2 microdeleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN 16p11.2 MICRODELETIES?

Bij mensen met een 16p11.2 microdeletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op één van de twee chromosomen 16. In deze folder vindt u een overzicht van de kenmerken bij mensen met een 16p11.2 microdeletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 16p11.2 microdeletie in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een 16p11.2 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 40 mensen bekend met een 16p11.2 microdeletie. Er zijn drie groepen van 16p11.2 microdeleties: groep 1, groep 2 en groep 3. Groep 2 is verder verdeeld in groep 2a en 2b.

GROEP 1

De deleties uit groep 1 (de klassieke 16p11.2 microdeletie) leiden niet altijd en tot wisselende kenmerken.

ONTWIKKELING

Voeding

De helft had in eerste weken of maanden milde voedingsproblemen. Soms ging het drinken beter door voeding te verdikken of sondevoeding. Ook leerden de kinderen meestal later vast voedsel eten dan gemiddeld.

Motoriek

Baby's en peuters met een 16p11.2 microdeletie doen er langer over om te gaan zitten en lopen. Ze leerden zelf zitten op een leeftijd tussen 6 en 12 maanden. Verder leerden ze lopen op een leeftijd van 10 maanden tot en met 2,5 jaar. Soms duurt het langer om dingen te leren vastpakken. Extra ondersteuning helpt meestal goed de ontwikkeling van de motoriek.

Spraak en taal

Vaak hebben kinderen een achterstand in de ontwikkeling van de taal en de spraak. Gebarentaal helpt bij het ontwikkelen van de spraak.

Leren

Meestal zijn er milde leerproblemen of geen leerproblemen. Sommige kinderen leren als ieder ander. Maar soms zijn er matige tot ernstige leerproblemen, dan is ondersteuning nodig.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 16p11.2 microdeletie uit groep 1 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Autisme of autisme spectrum stoornis

Bij de 16p11.2 microdeletie komen vaker autisme of een autisme spectrum stoornis voor dan in de algemene bevolking.

Overgewicht

Ongeveer de helft heeft aanleg voor (ernstig) overgewicht.

Epilepsie

Epilepsie komt vaker voor. Waarschijnlijk is de epilepsie goed te behandelen met medicijnen.

GROEP 2A

De informatie over groep 2a is voorlopig, omdat er bij Unique nog maar 20 mensen uit deze groep bekend zijn.

ONTWIKKELING

Motoriek

Er is enige vertraging in het ontwikkeling van de grove motoriek, maar deze verbeterde door fysiotherapie. Baby's konden zich op een leeftijd van 7 tot 22 maanden vooruit bewegen door bijvoorbeeld te kruipen. Beginnen met lopen begon tussen 18 en 36 maanden. Ook verloopt de ontwikkeling van de fijne motoriek meestal langzamer.

Spraak en taal

De meeste kinderen gaan later praten. Soms worden enkele woorden, gebaren en simpele zinnen gebruikt. Ondersteuning met logopedie zorgt ervoor dat er soms een grote verbetering was in het praten en de taal.

Leren

Waarschijnlijk presteren de meeste kinderen op het gebied van leren net onder het gemiddelde of hebben ze matige leerproblemen. Maar sommige kinderen hebben een voorsprong op specifieke onderdelen van leren.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 16p11.2 microdeletie uit groep 2a kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

Soms zijn er aangeboren hartaandoeningen. Dan ging het bijvoorbeeld om een onschuldige hartruis, een gat in het tussenschot tussen de bovenste ruimtes van het hart, een lekkende klep, een te lage hartslag en een lekkende klep tussen de rechter kamer en de rechter boezem.

Epilepsie

Soms zijn er bij de 16p11.2 microdeleties uit groep 2a epilepsie aanvallen of absences (aanval waarbij iemand even buiten bewustzijn is) gezien.

Overgewicht

Er is een neiging naar overgewicht.

Infecties

Kinderen kunnen vaker infecties van de urinewegen, luchtwegen en oren hebben. Behandeling met antibiotica was soms nodig. Verder konden voor de oorinfecties buisjes geplaatst worden. Soms is er gehoorvlies.

GROEP 2B

De microdeletie van groep 2b kan verschillende kenmerken geven, zoals een achterstand in de ontwikkeling en spraak-taal, bijzondere gezichtskenmerken, gedragsproblemen of psychiatrische problemen. Verder komen meestal een lage spierspanning, epilepsie, aangeboren hartproblemen, een achterstand in de groei en een klein hoofd voor.

GROEP 3

Er zijn nog maar een paar mensen bekend met de deleties van groep 3. Daarom is de informatie nog voorlopig.

Motoriek

Meestal is er een achterstand in de ontwikkeling van de grove motoriek. Vanaf 11 maanden konden kinderen zich voortbewegen en vanaf 21 maanden konden ze lopen. Verder werd er geen achterstand in de ontwikkeling van de fijne motoriek op jonge kinderleeftijd gezien, maar wel op oudere kinderleeftijd.

Spraak en taal

Er is een achterstand in de spraak- en taalontwikkeling. Soms kunnen kinderen praten, soms niet. In sommige gevallen gebruiken ze gebaren.

Leren

De meeste kinderen waren nog te jong om te bepalen of ze leerproblemen hebben. In een geval zijn er waarschijnlijk milde leerproblemen.

Overgewicht

Bij een op twee is er een neiging om te zwaar te worden.

Algemene gezondheid en welbevinden

Vier kinderen zijn over het algemeen gezond. Wel kwamen vaker urineweginfecties, virusinfecties, luchtweginfecties en huidinfecties voor.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat de microdeletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De 16p11.2 microdeleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of kort na de bevruchting. Soms heeft een ouder zelf een 16p11.2 microdeletie. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

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

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

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

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

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

Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West
Oxted, Surrey, RH89EE
T +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org
© Unique 2015

Op www.simonsvipconnect.org is een online platform voor families met 16p11.2 deleties en duplicaties.

Er is op health.groups.yahoo.com/group/16pdeletion/ een online groep voor families met een 16p11.2 microdeletie.



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de Engelse folder 16p11.2 microdeletions van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaïke Haadisma (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

