



19p13.2 microdeleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN 19p13.2 MICRODELETIES?

Bij mensen met een 19p13.2 microdeletie ontbreekt stukje erfelijke materiaal op plek p13.2 op chromosoom 19. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 19p13.2 microdeletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind en/of volwassene met zo'n microdeletie in zijn/of 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 19p13.2 microdeletie of gemeld door gezinnen van Unique. Er zijn 3 mensen met deze aandoening in de medische literatuur beschreven en 22 mensen in de Decipher database (decipher.sanger.ac.uk) (2013). Bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, waren in 2013 9 leden met een 19p13.2 microdeletie. Deze leden hebben een leeftijd tussen de 1 en 16 jaar en 45 jaar.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Op baby- en kinderleeftijd zijn er dikwijls voedingsproblemen. Het gaat bijvoorbeeld om slikproblemen en reflux (veel voeding teruggeven).

Soms zijn kinderen kort van stuk en hebben ze ondergewicht.

Motoriek

De ontwikkeling van de grove motoriek verloopt over het algemeen wat langzamer bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie. Zelf gaan zitten lukt tussen van 6 tot 10 maanden. Kinderen leren lopen op een leeftijd van 16 tot 21 maanden. Er kan meer moeite zijn om fijne motorische vaardigheden te leren dan grove motorische vaardigheden. Fysiotherapie, ergotherapie en hulpmiddelen kunnen uitkomst bieden. (Ergotherapie is het helpen van mensen bij de dagelijkse vaardigheden om zo zelfstandig mogelijk te leven).

Spraak

Vaak duurt de spraakontwikkeling langer. Ook hebben velen moeite om zichzelf duidelijk te maken. Logopedie en ergotherapie, gebaren(taal) en plaatjes kunnen helpen bij de spraak- en taalontwikkeling.

Leren

Er zijn meestal leerproblemen bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie. Bij de meesten gaat het om matige tot ernstige moeite met leren. Tussen 6 en 10-jarige leeftijd leren kinderen lezen. Ondersteuning bij het leren kan helpen.

Gedrag

Kinderen met een 19p13.2 microdeletie worden vaak beschreven als innemend, levendig en grappig. Maar de meesten hebben ook één of meer gedragsstoornissen zoals autisme, ADHD of problemen met het verwerken van prikkels. Ondersteuning voor thuis en op school en medicijnen zijn belangrijk. Verder zijn sommigen heel sociaal of juist erg teruggetrokken.

Slaap

Er zijn dikwijls problemen met slapen bij kinderen met een 19p13.2 microdeletie. Soms kunnen deze behandeld worden met medicijnen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 19p13.2 microdeletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Epilepsie

Slechts bij twee kinderen met een 19p13.2 microdeletie is epilepsie beschreven.

Zien

Meestal zijn er oogproblemen. Het kan dan om verziendheid of astigmatisme gaan. Bij astigmatisme is het hoornvlies anders gebogen. Soms maken de ogen ongecontroleerde bewegingen (nystagmus) of is er sprake van scheelzien. Voor sommigen helpt een bril.

Skelet

Soms zijn er skeletafwijkingen, zoals een schoenmakers- of een kippenborst of een zijwaartse verkromming van de rug (scoliose).

HOE ONTSTAAT HET?

Tot nu toe is bij alle kinderen die een 19p13.2 microdeletie hebben deze nieuw bij het kind ontstaan. De ouders hebben dan een normaal chromosomenpatroon. Deze microdeleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of kort na de bevruchting is ontstaan. 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



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 19p13.2 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), 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.

