



1q21.1 microdeleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN 1q21.1 MICRODELETIES?

Bij mensen met een 1q21.1 microdeletie ontbreekt er een stukje erfelijk materiaal op plek q21.1 op chromosoom 1. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 1q21.1 microdeletie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 1q21.1 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 1q21.1 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 en in de medische literatuur ongeveer 60 personen bekend met een 1q21.1 microdeletie.

Personen met een 1q21.1 microdeletie hebben hier niet allemaal last van. Sommigen hebben geen of milde kenmerken anderen ondervinden duidelijke en ernstige gevolgen.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Bij 1q21.1 microdeleties zijn er vaak na de geboorte voedingsproblemen, zoals zuigproblemen, verslikken, reflux (teruggeven van voeding) of kauwproblemen. Meestal zijn kinderen kort van stuk en dun van postuur. Mensen met een 1q21.1 microdeletie hebben vaak een kleiner hoofd.

Motoriek en leren

Meestal is er een milde tot matige achterstand in de ontwikkeling. Sommige kinderen leren later zelfstandig zitten, kruipen en lopen. Daarnaast is er soms een achterstand van de fijne motoriek. Bij het leren kan ondersteuning op school of speciaal onderwijs nodig zijn. In sommige gevallen duurt het langer om zindelijk te worden.

Gedrag

Soms is er een milde achterstand met leren. Onderwijs in kleine groepen en andere ondersteuning bij het leren kunnen helpen. Kinderen en volwassenen met een 1q21.1 microdeletie hebben vaak lief en sociaal gedrag. Maar soms zijn er gedragsproblemen en is er autistisch gedrag. Verder komt er meer schizofrenie voor.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 1q21.1 microdeletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren hartaandoeningen

Soms zijn er bij 1q21.1 microdeleties aangeboren hartaandoeningen. Er kunnen verschillende soorten aangeboren hartafwijkingen voorkomen. Sommige zijn niet ernstig en herstellen vanzelf in de loop van de tijd. Voor andere hartafwijkingen kan een operatie nodig zijn, soms meteen na de geboorte.

Epilepsie

Sommige kinderen met een 1q21.1 microdeletie hebben epilepsie.

Gewrichten en spieren

Soms zijn de gewrichten erg los of kunnen ze verder bewegen dan anders. Dan kunnen bij het leren lopen aangepaste schoenen nodig zijn. Verder hebben sommigen een lage spierspanning. De spierkracht kan verbeteren door fysiotherapie.

Zien

In sommige gevallen zijn de ooglenzen troebel. Dit wordt ook cataract (staar) genoemd. Andere oogaandoeningen zijn bijvoorbeeld verziendheid, bijziendheid, scheelzien of lenzen die niet op de juiste plek in het oog zitten. Soms helpt een bril en is een operatie mogelijk.

Horen

Bij ongeveer de helft komt enig gehoorverlies voor. Soms is de oorzaak een lijmoor, dan zit er vloeistof in het middenoor waardoor iemand een tijdje minder hoort. Dit kan worden behandeld met buisjes. Maar bij sommige personen is er blijvende doofheid.

HOE ONTSTAAT HET?

Vaak ontstaat de microdeletie nieuw bij het kind en hebben de ouders normale chromosomen. De 1q21.1 microdeleties worden dan veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder zelf een 1q21.1 microdeletie, vaak zonder hier klachten van te hebben. 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 <http://health.groups.yahoo.com/group/1q21-1chromodeletion> kunnen mensen met een 1q21.1 microdeletion terecht. Er is ook een Facebook (www.facebook.com) groep voor families met 1q21.1 microdeletions. Deze groep heet 1q21.1 deletions and duplications.



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 1q21 microdeletions van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

