



# 1q21.1 microduplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS EEN 1q21.1 MICRODUPLICATIE?

**Mensen met een 1q21.1 microduplicatie hebben erfelijk materiaal op plek q21.1 op chromosoom 1 te veel. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 1q21.1 microduplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 1q21.1 microduplicatie 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](http://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 microduplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn ongeveer 50 mensen bekend met een 1q21.1 microduplicatie. Niet alle mensen met deze microduplicatie ervaren hier kenmerken van.

---

## ONTWIKKELING

### Voeden

Bij enkele baby's kwamen voedingsproblemen voor. Soms is er gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm.

### Motoriek

Waarschijnlijk heeft de 1q21.1 microduplicatie geen gevolgen voor de ontwikkeling van de motoriek (het maken van bewegingen). Kinderen van Unique konden zelf zitten tussen de 6 en 16 maanden. Verder leerden ze bil- of buikschuiven of kruipen tussen de 7 en 20 maanden. Leren lopen lukte tussen de 13 en meer dan 60 maanden.

### Spraak en taal

Soms ontwikkelde de spraak en taal zich later. Meestal kan een kind de woorden niet goed zeggen, terwijl het de taal wel begrijpt.

### Leren

Meestal zijn er milde tot matige leerproblemen. Dan is soms extra ondersteuning op school of speciaal onderwijs nodig.

## Gedrag

Kinderen en volwassenen met een 1q21.1 microduplicatie kunnen lief en sociaal zijn, zonder gedragsproblemen. Maar soms is er kans op verschillende gedragsproblemen en gedrag dat op autisme lijkt.

## Slaap

In de helft van de kinderen met een 1q21.1 microduplicatie zijn er lichte slaapproblemen.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

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

### Aangeboren hartaandoeningen

Soms zijn er aangeboren hartaandoeningen, zoals een gat tussen de onderste ruimtes van het hart en een complexe hartziekte (tetralogie van Fallot). Soms was een operatie nodig.

### Epilepsie

Sommige kinderen met een 1q21.1 microduplicatie hebben epilepsie of absences (dan is iemand even buiten bewustzijn). Absences kunnen behandeld worden met medicijnen.

### Verkromming in rug

Een enkele persoon heeft een verkromming van de rug. Dit noemen we scoliose. Sommigen worden hiervoor behandeld, bijvoorbeeld met een korset.

### Hoofd

Bij deze microduplicaties is het hoofd vaak groter dan gemiddeld. Bij sommigen is de normale aanleg van de hersenen verstoord.

### Horen

Op jonge leeftijd zijn er dikwijls oorontstekingen, ook bij een 1q21.1 microduplicatie. Soms moesten hiervoor buisjes worden geplaatst.

### Zien

Soms zijn er oogproblemen beschreven. Soms is er rotatoire nystagmus (ogen maken uit zich zelf ronddraaiende bewegingen); strabismus (dat betekent dat een kind scheel ziet); cataract (vertroebeling van de ooglenzen); glaucoom (verhoogde druk in het oog); bijziendheid en astigmatisme (dat is dat het hoornvlies een andere kromming heeft dan normaal. Hierdoor ziet iemand dingen vaag).

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 1q21.1 microduplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze microduplicaties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Ook zijn er een aantal ouders die de 1q21.1 microduplicatie aan hun kind hebben doorgegeven. 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](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.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29  
[www.umcg.nl](http://www.umcg.nl)  
[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](mailto:klin.genetica@umcg.nl)

### Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### Polikliniek Dysmorfologie LUMC

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)  
© Unique 2015

Er is een Facebook groep ([www.facebook.com](http://www.facebook.com)) voor families die betrokken zijn bij 1q21.1 microduplicaties. Deze heet 1q21.1 deleties en microduplicaties.



**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 1q21.1 microduplications 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.

