



22q11.2 Duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 22q11.2 DUPLICATIE?

Mensen met een 22q11.2 duplicatie hebben erfelijk materiaal op plek q11.2 op chromosoom 22 te veel. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 22q11.2 duplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze chromosoomafwijking 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 22q11.2 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn meer dan 300 mensen bekend met deze duplicatie.

De kenmerken bij mensen met een 22q11.2 duplicatie zijn verschillend. Of en de mate waarin er kenmerken zijn, verschilt van persoon tot persoon.

ONTWIKKELING

Voeding en groei

Veel baby's die bekend zijn bij Unique hadden voedingsproblemen. De voedingsproblemen konden soms weken of maanden aanhouden. Er was veel sprake van reflux (dan geeft de baby voeding terug). Chronische obstipatie is ook beschreven.

Bij de geboorte lijkt het gewicht en de lengte meestal normaal. Soms is de groei na de geboorte minder snel. Maar ongeveer een op de 10 kinderen is langer dan verwacht.

Ontwikkeling

Soms bereiken kinderen met een 22q11.2 duplicatie de mijlpalen in de motorische ontwikkeling op tijd, maar velen zijn daar iets later mee. Fysiotherapie helpt. Een deel van de kinderen heeft geen enkel probleem met de fijne motoriek, toch hebben sommigen daar meer tijd voor nodig. Het kind heeft dan baat bij ergotherapie.

Spraak en taal

Bij sommige kinderen verloopt de ontwikkeling van de taal en spraak zoals ieder ander. Maar soms ontwikkelt de spraak zich later bij kinderen met een 22q11.2 duplicatie.

Leren

Er zijn kinderen met de duplicatie die leren zoals ieder ander. Echter er zijn ook kinderen met leerproblemen. Sommige kinderen gaan naar het normaal onderwijs (soms met extra ondersteuning) en sommigen naar het speciaal onderwijs.

Gedrag

De gegevens van Unique suggereren dat de meeste kinderen heel sociaal zijn. Als er problemen zijn, gaat het vooral om hyperactiviteit, woedeaanvallen, agressief gedrag en moeite met concentratie. Bij een klein deel komt autisme voor. Wat meer kinderen hebben kenmerken van autisme.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 22q11.2 duplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren hartafwijkingen

Bij ongeveer een vijfde tot een kwart heeft aangeboren hartafwijkingen. Het gaat om verschillende hartafwijkingen die in ernst kunnen variëren van mild tot ernstig.

Gespleten gehemelte

Ongeveer 1 op 5 kinderen heeft een hoog of gespleten gehemelte of een gespleten huid.

Velopharyngeale insufficiëntie

Ongeveer 15 op 100 kinderen met een 22q11.2 duplicatie heeft velopharyngeale insufficiëntie. Normaal zorgen het zachte gehemelte en de zij- en achterwand van de keelholte ervoor dat de verbinding tussen de neus- en mondholte tijdens het praten en slikken afgesloten wordt. Bij velopharyngeale insufficiëntie (VPI) gaat dat niet goed. Dan kan er moeite zijn met het uitspreken van bepaalde medeklinkers. De behandeling bestaat meestal uit logopedie en soms een operatie en/of gebruik van een obturator. Dit is een apparaatje om het gehemelte te ondersteunen.

Gehoör

Ongeveer een kwart tot een derde van de kinderen heeft gehoorverlies. Het kan om tijdelijke geleidingsdoofheid of blijvende zenuwdoofheid gaan. Bij geleidingsdoofheid worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoor geleid. Bij zenuwdoofheid werkt het binnenoor of de gehoorzenuw niet goed.

Epilepsie

Sommige kinderen met een 22q11.2 duplicatie hebben epilepsie. Dan kan sprake zijn van stuipen of absences (bij absences is iemand even buiten bewustzijn).

Verkromming in rug

Enkele personen hebben een verkromming van de rug. Dit noemen we scoliose.

Zien

Soms zijn er oogproblemen beschreven bij kinderen met deze duplicatie. Het kan gaan om hangende bovenste oogleden, scheelzien of wiebelogen. Ook bijziendheid en verziendheid zijn beschreven.

Tanden

Van 16 kinderen en volwassenen met een duplicatie die bekend zijn bij Unique hebben er 6 tandafwijkingen. Het kan om verschillende soorten tandafwijkingen gaan.

Luchtwegen

Meestal zijn er bij 22q11.2 duplicaties geen afwijkingen aan de luchtwegen of problemen met de ademhaling. Een klein deel heeft regelmatig ernstige luchtweginfecties. Soms kregen ze vaccinaties tegen pneumococci (een type bacterie die o.a. luchtweginfecties kan veroorzaken). Vier van 99 kinderen hebben astma. Bij minimaal 2 kinderen zijn de keelamandelen verwijderd. Bij ongeveer 5 op 100 personen - meestal kinderen - is sprake van slaap apneu (stokken van de ademhaling tijdens de slaap).

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal wordt de 22q11.2 duplicatie van ouder op kind doorgegeven. Soms ontstaat een 22q11,2 duplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon; dan worden ze veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Artsen raden 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 2016



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 22q11.2 duplications van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door 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). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

