



2p15p16.1 microdeletie syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET 2p15p16.1 MICRODELETIE SYNDROOM?

Bij mensen met het 2p15p16.1 microdeletie syndroom ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 2. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met het 2p15p16 microdeletie syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met het 2p15p16.1 microdeletie syndroom 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 het 2p15p16.1 microdeletie syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Er zijn 12 mensen in de medische literatuur beschreven met deze aandoening. In 2013 waren bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, 9 mensen bekend met het 2p15p16.1 microdeletie syndroom. Deze leden hebben een leeftijd tussen de 0 en 32 jaar.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Er zijn waarschijnlijk vaker voedingsproblemen bij het 2p15p16.1 microdeletie syndroom. Een kind met deze microdeletie is soms kleiner dan andere familieleden.

Motoriek

Bij het 2p15p16.1 microdeletie syndroom duurt leren zitten en lopen vaak langer. Kinderen leren zelf zitten tussen 11 maanden en 3,5 jaar. Leren lopen lukt meestal tussen de 2,5 en 5 jaar. Soms is er veel ondersteuning nodig bij het leren lopen. Ook de ontwikkeling van de fijne motoriek kan langer duren. Aangepast bestek en aangepaste bekers kunnen helpen.

Spraak en taal

Bij 15 personen die tot nu toe beschreven zijn, komt een ernstige achterstand in de spraak- en taalontwikkeling voor. Sommige kinderen praten niet. Gebarentaal, plaatjes om te communiceren en logopedie kunnen helpen.

Leren

Meestal zijn er matige tot ernstige leerproblemen. Dan is er vaak ondersteuning bij het leren nodig.

Gedrag

Doorgaans zijn kinderen met het 2p15p16.1 microdeletie syndroom aardig, vrolijk, lief en hartelijk. Soms is er een autisme spectrum stoornis samen met ADHD of ADD. (ADD is ADHD zonder hyperactiviteit).

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het 2p15p16.1 microdeletie syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hoofd

Bij deze microdeleties is vaker sprake van een kleine hoofdomtrek (microcefalie).

Zien

Vijf van 10 kinderen met een 2p15p16.1 microdeletie hebben oogproblemen. Hun oogzenuw in één of beide ogen heeft zich niet goed ontwikkeld. Sommige kinderen hebben hangende bovenste oogleden (ptosis).

Horen

Kinderen met een 2p15p16.1 microdeletie hebben misschien vaker oorontstekingen dan andere kinderen. Soms waren er buisjes nodig. Twee jongens hebben zenuwdoofheid. Bij zenuwdoofheid werkt het binnenoor of de gehoorzenuw niet goed. Deze jongens zijn blijvend doof.

Gehemelte

Zeven van 10 kinderen hadden een hoog gehemelte. Dit geeft soms voedingsproblemen op jonge leeftijd.

Nieren

Er zijn meerdere mensen die nierproblemen hebben.

Voeten

Vaak zijn er aandoeningen van de voeten zoals platvoeten of voeten die naar binnen staan. Meestal zijn er speciale schoenen of operaties nodig.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een 2p15p16.1 microdeletie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze deleties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder de microdeletie doorgegeven aan hun kind. 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 2p15p16.1 microdeletion syndrome 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. Maaike 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: Michelangelo, 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.

