



3p Duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 3p DUPLICATIE?

Bij mensen met een duplicatie 3p is er een extra stukje van chromosoom 3 aanwezig. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een duplicatie 3p. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze aandoening 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 duplicatie 3p. Deze folder is ontwikkeld naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Deze folder is gebaseerd op informatie over zo'n 20 personen met een duplicatie 3p uit de medische literatuur. In totaal zijn er meer dan 80 mensen met deze aandoening bekend. Maar vaak heeft iemand naast de duplicatie 3p een verlies of extra materiaal van een ander chromosoom. Dat maakt het soms moeilijk om te bepalen of de kenmerken echt komen door het extra stukje chromosoom 3 of door de bijkomende chromosoomafwijking. Er is daarom een selectie gemaakt van de mensen die beschreven zijn in de medische literatuur van wie wij o.b.v. de huidige kennis verwachten dat de kenmerken niet worden beïnvloed door het verlies of te veel van het andere chromosoom. Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met een 3p duplicatie, zijn nog niet alle effecten bekend. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon.

ONTWIKKELING

Voeding en groei

De volgende informatie is bekend over de voeding en groei. Eén meisje had problemen met slikken. Verder had een jongen reflux klachten. Daarbij komt voedsel vanuit de maag terug de slokdarm in. Eén meisje dronk slecht. Eén meisje had in haar eerste jaar veel diarree. Dit verbeterde toen haar voedingspatroon werd aangepast. Ze was klein. Haar botleeftijd liep daarbij erg achter bij haar eigenlijke leeftijd. Bij een andere jongen is een milde groeiachterstand gemeld. Eén medisch artikel beschrijft dat een kleine lengte een van de kenmerken is van de 3p duplicaties.

Motoriek en leren

Vaak is er bij kinderen met een duplicatie 3p een achterstand in de motorische en verstandelijke ontwikkeling. Ze hebben doorgaans een milde tot matige ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking. Van 6 kinderen is bekend dat ze gemiddeld zaten op een leeftijd van 10 maanden. Ook is bekend dat 6 kinderen los liepen op een leeftijd van gemiddeld 22 maanden.

Spraak

Een kind met een duplicatie 3p heeft soms meer tijd nodig voor de taal- en spraakontwikkeling. Vijf kinderen spraken hun eerste woorden gemiddeld bij 21 maanden.

Gedrag

Er zijn 2 jongens bekend met een duplicatie 3p die autisme hebben. Een andere jongen heeft gedrag dat op autisme leek en heeft angstklachten. Een vierde jongen had last van woedeaanvallen en frustratie en vond het moeilijk zich aan te passen in een nieuwe omgeving. Bij een andere jongen was sprake van hyperactiviteit. Hij beet in zijn eigen handen en herhaalde woorden.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een duplicatie 3p kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hoofd en hersenen

Er zijn 6 kinderen met een duplicatie 3p die een holoprosencefalie hebben. Holoprosencefalie is een ernstige afwijking van de hersenen waarbij de hersenen zich niet of niet helemaal in een linker en rechter hersenhelft splitsen. Ook zijn er 3 kinderen beschreven met stuipen.

Hart

Bij een belangrijk deel van de kinderen met een duplicatie 3p is sprake van hartproblemen. Twee kinderen hadden een complexe, uitgebreide hartafwijking (een tetralogie van Fallot), 6 hadden een gaatje tussen de linker- en rechterharthelft en 2 hadden een open ductus Botalli. (Dit is een korte vaatverbinding tussen de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt) en de grote lichaamsslagader (aorta), deze moet na de geboorte spontaan dicht groeien).

Zien

Er zijn verschillende oogafwijkingen bekend bij kinderen met een 3p duplicatie. Het kan gaan om bijvoorbeeld scheelzien, kleine ogen, niet helemaal aangelegd regenboogvlies, ondiepe oogkassen en sterke bijziendheid. Bij holoprosencefalie kan soms sprake zijn van 1 oogkas in plaats van 2.

Skelet

Bij een aantal kinderen zijn bijzonderheden aan het skelet gemeld. Bij 2 kinderen was sprake van een scoliose (zijwaartse kromgroei van de rug). Daarnaast zijn ook bijzonderheden aan de handen, polsen en voeten beschreven waaronder o.a. een kromstand van de vingers en polsen, vergroeiing van vingers, overbeweeglijkheid of juist beperkte beweeglijkheid van gewrichten en platvoeten. Bij één meisje waren de skeletafwijkingen uitgebreider.

Lage spierspanning

Een deel van de kinderen heeft een lage spierspanning. Dan voelt een kind slap aan.

Nieren

Er zijn 3 kinderen met een duplicatie 3p beschreven met afwijkingen aan de nier(en). Bij 1 van hen was sprake van cysten (met vocht gevulde blaasjes) en bij 2 anderen vergrote nieren doordat de urine niet goed weg kon).

Infecties

Bij een aantal kinderen met een duplicatie 3p kwamen luchtwegproblemen voor, bijv. 'gevoelige' luchtwegen of regelmatige luchtweginfecties. Twee kinderen hadden daarnaast regelmatig oorontstekingen.

HOE ONTSTAAT HET?

Bij een deel van de kinderen ontstaat de duplicatie 3p nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze duplicaties 3p worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Een belangrijk deel van de duplicaties 3p ontstaan, omdat een van de ouders zelf een verandering in het chromosoompatroon heeft waarbij chromosoom 3 betrokken is (gebalanceerde translocatie). 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 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 Duplications at the end of chromosome 3p van Unique. De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de Engelse folder Duplications at the end of chromosome v3p an Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder bij betrokken dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), 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.