



4q duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 4q DUPLICATIE?

Bij mensen met een 4q duplicatie zit er een extra stukje erfelijk materiaal op chromosoom 4. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met deze aandoening. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 4q duplicatie in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. Meer hierover staat 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 4q duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er waren in 2013 bij Unique 15 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. In de medische literatuur zijn meer dan 40 personen beschreven.

Bij de 4q duplicaties komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Bij de meeste baby's zijn er problemen met de voeding. Veel baby's hebben een lage spierspanning (dan voelt het kind slap aan). Dit maakt zuigen moeilijk. Vaak duurt de overgang van zuigen naar kauwen en vast voedsel langer.

Sommige kinderen groeien tot een gemiddelde lengte zoals andere familieleden, bij anderen blijft de lengtegroei achter.

Motoriek

Het bereiken van de mijlpalen in de motorische ontwikkeling is vaak later dan gemiddeld. Sommige kinderen leren goed lopen, terwijl anderen een rolstoel gebruiken. De Unique kinderen kunnen zelfstandig zitten tussen 6 en 28 maanden en stappen of lopen tussen 13 maanden en 4 jaar en 6 maanden. Dat de motorische ontwikkeling langer duurt, komt doorgaans door de lage spierspanning. Vaak is dit te verbeteren met fysiotherapie en oefeningen.

De meeste kinderen zijn langzaam in het goed gebruik van hun handen. Dat betekent dat zij vaak voor langere tijd hulp nodig houden met eten, aankleden en wassen, tanden poetsen. Sommige kinderen kunnen relatief zelfstandig functioneren.

Spraak en taal

Van 19 van 22 kinderen met een 4q duplicatie is bekend dat ze op begrijpelijk tot normaal niveau praten. De eerste woordjes spreekt het kind met 12 tot 60 maanden. Drie kinderen praten niet, maar communiceren met gezichtsuitdrukkingen en handgebaren. Sommige kinderen hebben moeite met bepaalde klanken.

Leren

De meeste kinderen hebben moeite met leren. Hoeveel ondersteuning hierbij nodig is wordt alleen duidelijk naarmate het kind zich ontwikkelt. Er zijn enkele kinderen bekend die redelijk normaal kunnen leren of die milde leermoeilijkheden hebben.

Gedrag

Over het algemeen is de sociale interactie tussen kind en volwassene en tussen kinderen onderling goed. Na een eerste fase van verlegenheid zijn de kinderen expressief, zorgzaam en liefdevol. Velen hebben een goed gevoel voor humor en genieten van sociale activiteiten zoals uit eten gaan, dansen, feestjes, winkelen, en samen televisie kijken.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 4q duplicatie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

De meeste baby's met een 4q duplicatie worden geboren met een gezond hart. Negen kinderen hadden een hartdefect. Er zijn meerdere hartafwijkingen beschreven.

Hoofd en hersenen

Een groot aantal kinderen had een kleine hoofdomtrek (microcefalie). Soms is er sprake van een waterhoofd (hydrocephalus). Bij 31 kinderen is geen sprake van epilepsie. Elf personen hadden epilepsie in de vorm van veelvuldige absences (dan is iemand even buiten bewustzijn).

Blaas en nieren

Van elf mensen met een 4q duplicatie is bekend dat zij een afwijking hebben in de structuur of functie van blaas of nieren. Er zijn verschillende afwijkingen bekend.

Navelbreuk

Zeven baby's werden geboren met een navelbreuk (hernia umbilicalis). Dan zit er een ongebruikelijke bult in de buurt van de navel. Een kleine navelbreuk sluit doorgaans vanzelf rond het derde of vierde levensjaar, maar voor grotere is een operatie nodig.

Infecties

Jonge kinderen met een chromosoomafwijking, dus ook met een 4q duplicatie, zijn over het algemeen meer vatbaar voor infecties dan andere kinderen. Dit geldt vooral voor oor- en luchtweginfecties.

Handen

De handen en voeten kunnen er bijzonder uitzien. Ze kunnen klein en stompig zijn, of juist lang en dun. Soms is er een kromstand van de pink, een handlijn in de handpalm (in plaats van de gebruikelijke twee) of vingers die taps toelopen. Soms zijn er platvoeten, klompvoeten, samengegroeide tenen, of juist extra ruimte tussen de tenen. Soms is behandeling nodig.

Vooruitzichten

Het belangrijkste effect van de 4q duplicaties is het gevolg voor de grote organen, vooral het hart. Als er teruggekeken wordt, hebben kinderen met een hartafwijking vaak een minder goede groei gehad dan kinderen zonder hartafwijking. Maar inmiddels zijn de medische zorg en operaties verbeterd.

HOE ONTSTAAT HET?

Veel 4q duplicaties ontstaan, omdat een ouder een verandering aan bepaalde chromosomen heeft. Een 4q duplicatie kan ook nieuw bij het kind ontstaan. Dan hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. In dit geval worden deze duplicaties veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Een ouder kan een 4q duplicatie ook doorgeven aan een 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 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 of 4q 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.

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

