



8p23.1 duplicatie syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET 8p23.1 DUPLICATIE SYNDROOM?

Mensen met 8p23.1 duplicatie syndroom hebben erfelijk materiaal aan het einde (p23.1) van chromosoom 8 teveel (duplicatie). In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 8p23.1 duplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een 8p23.1 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. 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 8p23.1 duplicaties of gemeld door gezinnen van Unique. Wetenschappers denken dat een 8p23.1 duplicatie bij ongeveer 1 op 64.000 personen voorkomt. Er zijn 11 mensen in de medische literatuur bekend met deze aandoening. Bij Unique, een wereldwijde organisatie voor zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland, waren in 2013 10 leden met een 8p23.1 duplicatie. Deze leden hebben een leeftijd tussen de twee jaar en 45 jaar. In Nederland zijn naar schatting 3 tot 5 personen bekend met een 8p23.1 duplicatie.

ONTWIKKELING

Voeding en groei

Sommige baby's met 8p23.1 duplicatie syndroom hebben een lage spierspanning. Hierdoor kunnen problemen met zuigen en slikken ontstaan. De groei lijkt normaal te zijn.

Zitten, bewegen, lopen

Er is een vertraging in de motorische ontwikkeling. Kinderen kunnen zelf zitten op een leeftijd tussen 9 maanden en 3 jaar. De leeftijd waarop ze leren lopen is per kind anders. Ze hebben ondersteuning nodig bij het leren lopen en gebruiken soms een hulpmiddel. Kinderen met 8p23.1 duplicatie syndroom kunnen er langer over doen om te leren speelgoed vast te pakken en een beker vast te houden. Dit kan betekenen dat een kind pas later zelfstandig kan eten, zichzelf kan aankleden en een pen of potlood kan vasthouden. Hulpmiddelen kunnen hen soms hierbij helpen.

Spreken

Er is een variatie in de spraakontwikkeling. Sommige kinderen kunnen wat woorden zeggen, maar anderen praten (nog) helemaal niet. Vaak communiceren ze met gebarentaal of plaatjes.

Leren

Soms komen leerproblemen voor. Maar de mate waarin verschilt per kind. Ondersteuning bij het onderwijs, herhaling en individuele begeleiding zijn belangrijk.

Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen met 8p23.1 duplicatie syndroom vrolijk, lief en sociaal. Maar soms komen autisme, problemen met concentreren of sociale en emotionele problemen voor.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het 8p23.1 duplicatie syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

Sommige kinderen zijn geboren met een hartafwijking, waaronder met een opening in het tussenschot van het hart, problemen met de hartkleppen (kleppen in het hart die het bloed de juiste kant op sturen) en een met een complexe hartafwijking (tetralogie van Fallot). Soms was een operatie nodig om dit te verhelpen.

Maagdarmstelsel

Soms is er bij 8p23.1 duplicatie syndroom sprake van verstopping. Aanpassing van de voeding en medicijnen konden helpen.

Verhemelte

Drie kinderen hadden een spleet in hun verhemelte. De spleet kan met een operatie verholpen worden.

Zien

Soms komen scheelzien en een oogaandoening waarbij één van de oogbollen naar boven draait als er scherp gezien wordt (Duane anomalie).

Horen

Soms heeft een kind met 8p23.1 duplicatie syndroom problemen met horen. Buisjes kunnen hierbij helpen.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat de duplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze 8p23.1 duplicaties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder zelf een 8p23.1 duplicatie of een verandering aan chromosoom 8 waardoor de duplicatie bij het kind makkelijker kan ontstaan. 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 8p23 duplication syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door 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.

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

