



9p Deleties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN 9p DELETIE?

Bij mensen met een 9p deletie ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 9. 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 9p deletie 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 9p deletie 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 40 tot 45 mensen bekend met deze chromosoomafwijking. In de medische literatuur zijn inmiddels enkele honderden personen beschreven.

Kinderen met een 9p deletie hebben nooit precies gelijke afwijkingen. De medische problemen die verderop worden beschreven zijn gevonden bij een deel van de kinderen, maar dus niet bij alle.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Kenmerkend voor kinderen met een 9p deletie is een hoog gehemelte en een kleine teruggetrokken kaak. Dit kan het voeden lastiger maken. Bij ongeveer een kwart van de baby's waren de problemen met zuigen zo ernstig dat voeding via een sonde tijdelijk nodig was. Ook is er vaak sprake van gastro-intestinale reflux. Dan kan het helpen om het kind rechtop te houden na het eten en voedselverdikkers te gebruiken. Veel gezinnen noemden ook obstipatie als probleem. Het kan helpen om extra drinken, vezels of medicijnen te geven. Als de babyfase voorbij is, eten de meeste kinderen goed.

De meeste baby's uit de Unique-groep waren zwaarder dan gemiddeld bij de geboorte. Ook waren ze op dat moment opvallend lang. Over de lengte is geschreven dat deze tussen de gemiddelde en de bovengrens van het gemiddelde van de bevolking ligt.

Motoriek en hypotonie

Veel kinderen met een 9p deletie uit de Unique-groep doen langer over het behalen van 'motorische mijlpalen' in de ontwikkeling. Alle baby's hadden hypotonie (lage spierspanning) vanaf de geboorte. Dan voelt een baby slap aan. Hypotonie kan van invloed zijn op het leren bewegen. Rechttop leren zitten lukte tussen 8 maanden en 2 jaar en lopen tussen de 16 maanden en 4 jaar en drie maanden. Sommigen hadden nog een of twee jaar nodig om goed zelfstandig te leren lopen. De meeste kinderen in de Unique-groep wisten pas laat hun handen op de juiste manier te gebruiken en ontwikkelden laat een goede ooghand coördinatie. De kinderen hadden baat bij fysiotherapie, ergotherapie en hulpmiddelen. Ergotherapie zijn aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren.

Spraak en taal

Kinderen met een 9p deletie leren verrassend goed spreken. Soms maken ze al vloeiende korte of lange zinnen op het moment dat ze voor het eerst naar school gaan. Het kind zegt de eerste woorden over het algemeen tussen de tweede en derde verjaardag.

Leren

Alle kinderen die bekend zijn bij Unique hadden extra hulp nodig bij het leren, maar over het algemeen was het resultaat goed. De moeilijkheden met leren varieerden van licht tot ernstig. De meeste kinderen leerden een klein beetje lezen en schrijven en omgaan met getallen.

Gedrag

De gezinnen beschrijven hun kinderen over het algemeen als hartelijk en sociaal en dit wordt bevestigd in de medische literatuur. Ook hebben ze vaak een gevoel voor humor en zoeken ze naar gezelschap van zowel ouders als andere kinderen. Soms zijn er stevige driftbuien of destructief gedrag. Driftbuien lossen meestal op met het ouder worden en vooral met de verbetering van de spraak en de communicatie. Veel families kregen professionele ondersteuning bij het omgaan met het gedrag van hun kind.

Slaapproblemen

De gezinnen uit de Unique groep noemen veel slaapproblemen. Het duurt ofwel erg lang voor het kind in slaap valt, of ze hebben een heel korte slaap waarna ze weer erg wakker zijn. Vaak gebruikten de ouders een vaste routine voor het slapen gaan gebruikt of probeerden ze medicijnen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een 9p deletie kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

Hartafwijkingen komen voor bij de helft van de baby's met een 9p deletie. De meest voorkomende afwijkingen zijn een gaatje in de wand tussen de onderste kamers van het hart of in de wand tussen de bovenste kamers. Meestal groeien deze gaatjes op natuurlijke wijze dicht in de loop van de tijd.

Hoofd en hersenen

Bij de geboorte hebben veel baby's met een 9p deletie een voorhoofd dat driehoekvormig lijkt als men er van bovenaf naar kijkt. Dit noemen we trigonocefalie. Deze ontstaat wanneer de naad tussen de botplaten van het voorhoofd te vroeg sluit. Soms is behandeling door een craniofaciaal team mogelijk. Als het nodig is, kan een operatie worden gedaan. Bij meer dan de helft is sprake van een afwijking van de hersenbalk of een onderontwikkeling van de witte hersenstof.

Navel- en liesbreuken

Navel- en liesbreuken blijken uit onderzoek meer voor te komen bij kinderen met een 9p deletie. Het is de ervaring van Unique dat navelbreuken of liesbreuken bij meer dan één vijfde van de kinderen voorkomen.

Neus en gehemelte

Een aantal kinderen had een erg nauwe doorgang tussen de neusholte en de keelholte (een milde vorm van choanen atresie) en de meeste kinderen hadden een hoog gehemelte.

Puberteit en geslachtsontwikkeling

Er is weinig informatie in de medische literatuur over de puberteit. Van twee meisjes is beschreven dat ze een normale puberteit doormaakten die begon op 11 en 12-jarige leeftijd en een te vroege puberteit is beschreven bij een jongen van 8. Bij de Unique kinderen was er een jongen die de eerste kenmerken van puberteit vertoonde op 9-jarige leeftijd. Ook is er een meisje beschreven dat op haar 7e jaar in de puberteit kwam.

Bij de 9p deleties is mogelijk de kans verhoogd dat de ontwikkeling van de geslachtsorganen bij jongens niet goed verloopt en dat bij meisjes de ontwikkeling van de eierstokken wordt verstoord. Zo kan het voorkomen dat een baby met een mannelijk chromosoompatroon toch als meisje geboren wordt. Ook is er sprake van een onduidelijke geslacht; deze bevat dan zowel kenmerken van een jongen als van een meisje. Bij de meeste baby's was er alleen sprake van milde kenmerken.

Ruggengraat

Een minderheid van de kinderen ontwikkelt een verkromming van de ruggengraat, meestal heeft deze een zijdelingse S-vorm (scoliose). Soms is sprake van een bocht die vooruit gericht is (kyfose).

HOE ONTSTAAT HET?

Bij ongeveer de helft van de kinderen ontstaat de 9p deletie nieuw bij het kind. Dan hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. In dit geval wordt deze chromosoomafwijking veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Bij ongeveer de andere helft van de kinderen ontstaat de deletie, omdat een ouder een verandering aan bepaalde chromosomen heeft. 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 folder 9p deletions 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.

