



# 9p duplicaties



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT ZIJN 9p DUPLICATIES?

**Bij mensen met een 9p duplicatie is er een stukje extra erfelijk materiaal op chromosoom 9. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een 9p duplicatie. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met zo'n 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](http://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 duplicatie of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 94 mensen bekend met een 9p duplicatie.

Een 9p duplicatie heeft meestal bepaalde kenmerken tot gevolg. Die staan hieronder beschreven.

---

## ONTWIKKELING

### Groei en voeding

Na de geboorte is de groei bij de 9p duplicaties vaak langzaam. Daarom is een kind meestal klein voor de leeftijd. Sommigen groeien later door; tot jong volwassen leeftijd.

Vaak zijn er voedingsproblemen. Dan is soms tijdelijke sondevoeding nodig. Ook kan er dikwijls gastro-oesofageale reflux zijn, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Dit wordt meestal behandeld met voedselverdikkers. Ook de positie van een kind (langer recht op houden na de voeding) kan hierbij helpen. De helft van de kinderen heeft hypotonie. Het kind voelt dan slap aan. Dit heeft een effect op het kauwen en slikken.

### Motoriek

Bij de helft komt hypotonie voor. Dit heeft gevolgen voor het gaan bewegen. Uit de medische literatuur blijkt dat kinderen los kunnen zitten op een leeftijd tussen 1 en 3 jaar en kunnen lopen op een leeftijd tussen 2 en 5 jaar. Bij leden van Unique lukte zelf zitten op een leeftijd tussen 7 maanden en 5 jaar. Meestal leren kinderen lopen op een leeftijd tussen 18 maanden en 5 jaar.

Kinderen leren om zich uit te kleden. Een aantal jaar later lukt het de meesten ook zichzelf aan te kleden, zichzelf te wassen en zelf tanden te poetsen.

## Leren

Vaak zijn er bij de 9p duplicaties leermoeilijkheden. De mate waarin verschilt. Bij het leren is waarschijnlijk altijd ondersteuning nodig. Families van Unique melden dat sommige kinderen een goed geheugen hebben en dat een goed organisatie talent hebben. De meest kinderen leren lezen.

## Spraak en communicatie

Er is meer tijd nodig voor het ontwikkelen van de taal en spraak. Sommige kinderen leren waarschijnlijk in zinnen spreken, maar andere gebruiken losse woorden. Sommige kinderen ontwikkelen geen spraak. Logopedie, plaatjes om te communiceren en gebaren kunnen helpen.

## Gedrag

De informatie van Unique laat zien dat jonge kinderen vriendelijk en kalm zijn. Maar een klein aantal heeft soms moeilijk gedrag door de communicatieproblemen. Ook is er soms moeite om met andere kinderen of volwassenen om te gaan. Dan wordt erg voorzichtig, verlegen of overdreven vriendelijk gereageerd.

## Wat zijn de vooruitzichten?

De meeste kinderen met een 9p duplicatie - zonder dat daar andere chromosomen bij betrokken zijn - hebben geen problemen met andere organen (hart of longen bijvoorbeeld) en hebben over het algemeen een normale levensverwachting. Er zijn veel volwassenen beschreven en geen bijkomende ziektes hebben.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

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

### Voeten

Vaak zijn er voetafwijkingen zoals bijvoorbeeld een klompvoet, platvoeten of tenen die over elkaar liggen. Soms was fysiotherapie of een operatie nodig.

### Gewrichten

Soms zijn bepaalde gewrichten stijf. Maar andere gewrichten, vooral de kniegewrichten, kunnen juist over beweeglijk zijn los en schieten snel uit de kom. Ook had een groot deel van de kinderen een heupdislocatie (dan zit de heup niet goed in de kom). Dit werd behandeld met een spalk, gips of operaties.

### Wervelkolom

Dikwijls is er bij de 9p duplicaties sprake van verkrommingen van de wervelkolom. Fysiotherapie en braces (beugels) kunnen helpen.

### Infecties van de luchtwegen

Waarschijnlijk komen bij de 9p duplicaties vaker infecties van de luchtwegen voor.

## Epilepsie

Soms is epilepsie een kenmerk van de 9p duplicaties. Vaak is dit met medicijnen goed te behandelen.

## Hart

Een aantal kinderen heeft aangeboren hartafwijkingen. Dit komt met name voor bij de kinderen die naast de 9p duplicatie ook extra deel van een ander stuk van chromosoom 9 hebben (een duplicatie van (een deel van) 9q). Het gaat meestal om atrium septum defecten en ventrikel septum defecten, dit zijn gaatjes in het tussenschot tussen respectievelijk de boezems en de kamers van het hart. Deze openingen sluiten vaak vanzelf zonder operatie. Andere veelvoorkomende hartafwijkingen zijn problemen met de hartkleppen tussen de boezems en kamers van het hart en afwijkingen van de grote lichaamsslagader (aorta).

## Gehemelte en bovenlip

Zeven van 18 families van Unique melden dat hun kind geboren werd met een hoog gehemelte, gespleten gehemelte en/of lip. Voor een spleet in het gehemelte of de lip is een operatie nodig.

## Tanden

Over het algemeen komen de tanden laat door. Als ze doorkomen, staan de tanden soms scheef of staan ze te dicht bij elkaar.

## Handen

Een typisch kenmerk van de trisomie 9p is een kleine pink met een ontbrekend of korter middelste vingerkootje. Bij drie kwart van de leden van Unique komt dit voor.

## Zien

Bij ongeveer 1 op 3 kinderen van Unique komt een oogaandoening voor. Vaak heeft een kind strabismus. Dat betekent dat een kind scheel ziet. Soms gaat dit vanzelf over, maar soms is er een operatie voor nodig.

## Uiterlijk

Bij de 9p duplicaties komen onder andere de volgende gezichtskenmerken vaker voor: De hoofdomtrek is klein, waarbij de achterzijde breder is dan de voorzijde. Er zijn diepliggende, wijd uiteen staande ogen die schuin omlaag staan. De oren zijn komvormig en steken uit. Verder is de neus dik met een stevige punt.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Bij de helft ontstaat een 9p duplicatie nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze duplicaties worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of kort na de bevruchting. Een aantal ouders heeft een bepaalde verandering waarbij de korte arm van chromosoom 9 betrokken is (een translocatie). Dan is de kans op het krijgen van nog een kind met een 9p duplicatie een stuk groter. Bij enkele mensen zit de 9p duplicatie in sommige lichaamscellen, maar niet in allemaal. Dit noemen we een mozaïek 9p duplicatie. Ook dan is de kans om nog een kind te krijgen met de 9p duplicatie vergroot. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een linisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

## MEER INFORMATIE

### VGnetwerken

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### Erfocentrum

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)

### VKGN

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29  
[www.umcg.nl](http://www.umcg.nl)  
[http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken\\_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx](http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx)  
[klin.genetica@umcg.nl](mailto:klin.genetica@umcg.nl)

### Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### Polikliniek Dysmorfologie LUMC

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://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 9p duplications 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. 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.

