



Interstitiële deleties 9q inclusief 9q33



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN INTERSTITIËLE DELETIE 9q INCLUSIEF 9q33?

Bij de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33 ontbreekt er een stukje van chromosoom nummer 9. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met deze chromosoomafwijking 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 interstitiële deletie 9q inclusief 9q33. De informatie is gebaseerd op de Engelse folder van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In 2015 zijn in de medische literatuur 40 personen beschreven met deze chromosoomafwijking.

Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met deze chromosoomafwijking zijn nog niet alle effecten bekend.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Bij 13 mensen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 was sprake van een langzame groei en/of kleine lengte. Een lage spierspanning (hypotonie) is bij 16 personen beschreven. Bij hypotonie voelt een kind slap aan. Lage spierspanning kan er aan bijdragen dat voedsel vanuit de maag terug naar de slokdarm loopt. Dit noemen we gastro-oesofageale reflux. Reflux is beschreven bij 4 kinderen. Onder andere voedsel langzaam geven en voedsel verdickers helpen bij reflux.

Motorische - en verstandelijke ontwikkeling

Bij de meeste kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 die worden beschreven in de medische literatuur is sprake van een achterstand in de motorische en/of verstandelijke ontwikkeling. Vaak is die matig tot ernstig. Van 2 meisjes is bekend dat ze zich ontwikkelden zoals ieder ander. Maar later verloren ze de vaardigheden die ze hadden geleerd. Eén van hen had na een tijdje wel weer enige vorderingen gemaakt. De ontwikkelingsachterstand hangt bij een deel waarschijnlijk samen met epilepsie.

Er is soms een achterstand in de motorische ontwikkeling. Dit betekent dat kinderen soms later zijn met omrollen, los zitten en lopen. Een deel leert niet lopen. Zes van 9 kinderen liepen niet op leeftijden tussen de 3 en 11 jaar. Drie liepen op een leeftijd van 22 maanden, 24 maanden en 3,5 jaar.

Daarnaast is bij veel kinderen sprake van een verstandelijke beperking. Ook duurt de taal- en spraakontwikkeling soms langer. Een aantal kinderen spreekt helemaal niet. Er zijn enkele personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 die een intelligentie en ontwikkeling hebben zoals ieder ander.

Gedrag

Van twee kinderen die worden beschreven in de medische literatuur wordt specifiek genoemd dat ze vrolijk, opgewekt en/of meegaand waren). Maar bij een aantal zijn ook gedragsproblemen bekend. Bij 6 personen is sprake van autistische kenmerken en/of stereotype gedrag (bijvoorbeeld handen wapperen). Twee kinderen hadden slaapproblemen. Twee andere personen hadden hyperactief gedrag en/of ADHD. Bij 2 was sprake van een bipolaire stoornis (manische depressiviteit).

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hoofd en hersenen

Bij een deel van de kinderen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 is sprake van epilepsie. In de medische literatuur zijn 4 kinderen beschreven met ataxie. Bij ataxie heeft iemand problemen heeft met het bewaren van de balans en het evenwicht.

Hart

Bij de meeste kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 is er niets aan de hand met het hart. Er zijn 8 kinderen beschreven in de medische literatuur met een hartafwijking. Bij 2 gingen het om een open ductus Botalli die door een operatie moest worden gesloten. (De ductus Botalli 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). Bij twee kinderen was sprake van een gaatje tussen de kamers van het hart (een ventrikel septum defect of VSD).

Bloedvaten

Een van de genen die bij een deel van de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33 ontbreekt is het *ENG*-gen. Veranderingen in dit gen kunnen de ziekte van Rendu-Osler-Weber veroorzaken. Bij deze aandoeningen kunnen kleine verwijdingen van bloedvaten optreden (teleangiëctasieën) en bloedneuzen voorkomen. Soms treden ook grotere verwijdingen van bloedvaten op (arterioveneuze malformaties). Er zijn sterke aanwijzingen dat het ontbreken van dit gen zoals bij de interstitiële deleties 9q inclusief 9q33, ook kan leiden tot de aandoening.

Nagel-patellasyndroom

Nagelafwijkingen zijn bij 8 mensen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 beschreven. De nagels zijn soms klein of ontbreken. Ook kunnen er afwijkingen in de nagelriem zijn. Onderzoekers denken dat dit bij (een deel van) deze mensen samenhangt met het ontbreken van het *LMX1B* gen. Als dit gen er niet is, ontstaat het nagel-patellasyndroom. Bij dit syndroom kunnen niet alleen de

nagels, maar ook de knieschijven (patella) verkeerd zijn aangelegd en iets aan de hand zijn met de ellebogen. Afwijkingen aan de knieschijven zijn beschreven bij 7 en afwijkingen van de ellebogen bij 5 personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33.

Nieren

Vijf personen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 hebben bijzonderheden aan de nieren. Het gaat om kleine nieren, kalk neerslag in de nieren, een onderontwikkelde rechter nier en een licht verwijd nierbekken.

Bij het nagel-patellasyndroom kunnen ook nierafwijkingen voorkomen. Maar die van de mensen met een interstitiële deletie van 9q inclusief 9q33 passen niet goed bij de nierafwijkingen die kenmerkend zijn voor nagel-patellasyndroom.

Onduidelijk geslacht

Er zijn 5 kinderen beschreven met een onduidelijk geslacht. Deze kinderen waren volgens hun DNA een jongen. Maar aan de buitenkant leken de geslachtsorganen op die van een meisje of was het geslacht onduidelijk.

Skelet

Bij een deel van de kinderen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 zijn afwijkingen aan het skelet beschreven. Bij 5 was sprake van een verkromming van de rug (scoliose). Drie hadden een kuiltje in de onderrug en/of een behaarde plek aan de onderrug. Bij 2 andere kinderen was sprake van een afwijkende stand van de heupkop.

Handen en voeten

Soms zijn bij de interstitiële deleties van 9q inclusief 9q33 de handen en voeten wat anders gevormd. Het kan bijvoorbeeld gaan om wat taps toelopende vingers, een kromstand van de vingers, klompvoeten, spitsvoeten en platvoeten en een afwijkende stand van de enkel.

Wat zijn de vooruitzichten?

Mensen met een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 die verder lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Er zijn 4 volwassenen beschreven in de medische literatuur.

HOE ONTSTAAT HET?

Bijna altijd ontstaat een interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze chromosoomafwijkingen worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Er zijn 4 ouders beschreven die de chromosoomafwijking doorgaven aan hun kind. Verder is er een ouder die een verandering op de chromosomen had waardoor de interstitiële deletie 9q inclusief 9q33 gemakkelijker bij het kind kon 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 Interstitial deletions 9q including 9q33 van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaike Haadsma (Erfocentrum), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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.

