



Isochromosoom 18p



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS ISOCHROMOSOOM 18p?

Bij mensen met isochromosoom 18p is er een 2 keer een extra stukje van chromosoom 18 aanwezig. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met isochromosoom 18p. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met isochromosoom 18p 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 isochromosoom 18p. Deze folder is gemaakt naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In 2015 waren in de medische literatuur meer dan 130 personen beschreven met deze chromosoomafwijking.

Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met isochromosoom 18p, zijn nog niet alle effecten bekend. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Er zijn vaak voedingsproblemen bij kinderen met isochromosoom 18p. Een lage spierspanning (hypotonie; dan voelt een kind slap aan), een hoog gehemelte en gastro-oesofageale reflux waren hier oorzaken voor. Bij gastro-oesofageale reflux loopt voedsel vanuit de maag terug naar de slokdarm. Bij reflux kunnen bijvoorbeeld voedselverdikkers helpen.

Ongeveer een vijfde tot een derde van de kinderen groeit minder snel dan gemiddeld.

Motoriek

Kinderen met isochromosoom 18p hebben meestal meer tijd nodig voor de motorisch ontwikkeling. Eén van de oorzaken was een lage spierspanning.

Bekend is dat 34 kinderen zelf leerden zitten. Dat deden ze op een gemiddeld leeftijd van 16 maanden. Drieëndertig liepen los op een gemiddelde leeftijd van 33 maanden.

Spraak en communicatie

Een kind met isochromosoom 18p is er vaak een achterstand in de spraak- en taalontwikkeling. Achtentwintig van 42 kinderen spraken losse woorden op een gemiddelde leeftijd van 28 maanden. Negentien spraken zinnen van 2 tot 3 woorden op een gemiddelde leeftijd van 5,5 jaar.

Leren

Op basis van de informatie die tot nu toe bekend is, hebben kinderen met isochromosoom 18p altijd een verstandelijke beperking. Het kan om milde tot ernstige problemen gaan. Vaak was er moeite met het plannen en organiseren van taken. Dit is soms van invloed op het dagelijkse functioneren bij een milde verstandelijke beperking. Ergotherapie (aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren) kan hierbij zinvol zijn.

Gedrag

Kinderen met isochromosoom 18p kunnen net als andere kinderen met communicatieproblemen gevoelig zijn voor frustratie. Ook hebben enkele kinderen problemen in de sociale omgang. Soms is er sprake van hyperactiviteit, moeite met concentreren en agressief gedrag. Sommige kinderen kregen hier medicijnen voor. De ervaring van ouders is dat dat de medicijnen goed hielpen. Bij een deel komen autistische kenmerken voor.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met isochromosoom 18p kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hoofd en hersenen

Ongeveer een vijfde tot een kwart heeft stuipen of epilepsie. Er zijn 6 kinderen beschreven met een myelomeningocele. Bij een myelomeningocele zijn de ruggenwervels en het ruggenmergkanaal niet goed gesloten voor de geboorte. De gevolgen zijn verschillend, maar soms zijn er verlammingen, verminderd gevoel of spasticiteit.

Hart

De medische literatuur meldt dat bij 15 van 32 mensen na een echo van het hart sprake was van een afwijking. Meestal ging het daarbij om een gaatje tussen de linker en rechter harthelft. Bij 7 mensen sloot de ductus Botalli niet. De ductus Botalli is een korte vaatverbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslagader die zich na de geboorte gewoonlijk sluit. Over het algemeen herstelde deze hartafwijkingen zich vanzelf. Verder zijn er nog andere hartafwijkingen beschreven.

Handen en voeten

Kinderen en volwassenen met isochromosoom 18p kunnen handen en voeten hebben die wat anders gevormd zijn. Er kan onder andere sprake zijn van een kromstand van de vingers; duimen die iets naar binnen staan en/of gebogen; wat taps toelopende vingers en tenen die voor een deel aan elkaar zitten.

Skelet

Bij een derde tot de helft zijn er afwijkingen aan de wervelkolom. Het gaat daarbij om een zijwaartse kromming (scoliose) of een versterkte kromming (kyfose). Ongeveer 17% (17 op 100) heeft een heupdysplasie (dan zit de heupkop niet goed in de heupkom).

Zien

Ongeveer 35 tot 45% (35 tot 45 op 100) van de kinderen met isochromosoom 18p ziet scheel. In één studie naar oogproblemen bij kinderen met isochromosoom 18p kwam bij het merendeel verziendheid of bijziendheid voor. Verder hadden 10 kinderen astigmatisme (dan heeft het hoornvlies een andere kromming dan normaal en ziet iemand dingen vaag).

Horen

Er zijn 12 kinderen met isochromosoom 18p beschreven met gehoorverlies. Bij ruim de helft is regelmatig sprake van oorontstekingen waarvoor buisjes werden geplaatst. Soms is er een nauwe gehoorgang.

Wat zijn de vooruitzichten?

Mensen met isochromosoom 18p die verder lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. In de literatuur zijn meerdere volwassenen beschreven. Maar er zijn ook enkele kinderen bekend die op jonge leeftijd overleden.

HOE ONTSTAAT HET?

Bijna altijd ontstaat isochromosoom 18p 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 is een aantal ouders bekend met een verandering aan chromosoom 18, waardoor er makkelijker isochromosoom 18p kon ontstaan bij hun kind. Daarnaast is er één ouder bekend met isochromosoom 18p in een deel van de cellen, maar niet in allemaal. Deze ouder gaf de chromosoomafwijking door aan het 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 folder isochromosome 18p van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folders is betrokken dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum) en nagekeken door 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 zeldzamechromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

