



Mozaïek trisomie 8



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS EEN MOZAÏEK TRISOMIE 8?

Bij mensen met een mozaïek trisomie 8 is in een deel van de lichaamscellen een extra stuk erfelijk materiaal aanwezig, namelijk een extra chromosoom 8. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een mozaïek trisomie 8. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met een mozaïek trisomie 8 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 mozaïek trisomie 8 of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomafwijkingen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique meer dan 90 kinderen bekend met een mozaïek trisomie 8. Er zijn ook volwassenen bekend met deze chromosoomafwijking. Er zijn meer dan 120 mensen met mozaïek trisomie 8 in de medische literatuur beschreven.

Bij een mozaïek trisomie 8 komen verschillende kenmerken voor. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Leerproblemen

Bij mozaïek trisomie 8 gaat het leren soms zoals ieder ander en soms ook niet. Van 42 Unique families leren 8 kinderen zoals ieder ander. Acht hebben milde, 14 matige en 5 ernstige moeite met leren.

Motoriek

Er is veel verschil in hoe goed kinderen leren voortbewegen, omdat de gewrichten stijf kunnen zijn, wat de ontwikkeling beperkt. Baby's leerden rond 8 maanden omrollen en zitten met ongeveer 10 maanden. Lopen lukte rond 18 maanden. Soms is er een aangeboren kromstand van de vingers bij kinderen met een mozaïek trisomie 8. Dit beïnvloedt de fijne motorische vaardigheden, zoals aankleden en schrijven. Hulpmiddelen en fysiotherapie helpen soms.

Spraak en taal

De meeste kinderen beginnen later met praten. Het begrip van taal is vaak beter dan het zich kunnen uitdrukken in taal. Meestal is er moeite met het uitspreken van woorden. Bijna allemaal gebruiken ze gebaren bij het praten. Sommige kinderen spreken goed. De helft van de volwassenen heeft geen problemen meer met praten.

Gedrag

Bij mozaïek trisomie 8 komt verschillend gedrag voor. Sommige kinderen zijn heel sociaal en populair, maar anderen zijn verlegen en hebben weinig zelfvertrouwen. Soms is een kind gefrustreerd, omdat het zich niet goed kan uiten. Dit komt vaker voor bij communicatieproblemen. Vijf families van Unique melden dat hun kind een autisme spectrum stoornis en drie families lieten weten dat hun kind ADHD heeft.

Slaap

Doorgaans zijn er slaapproblemen. Het is van belang om vanaf babyleeftijd een vaste slaaroutine in te stellen. Er was veel verschil in de leeftijd waarop de slaapproblemen ophielden.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een mozaïek trisomie 8 kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Nieren en urinewegen

Bij ongeveer de helft van de kinderen met een mozaïek trisomie 8 komt een afwijking van de nieren of urinewegen voor. Meestal was er sprake van vesico-ureterale reflux, dan loopt er urine uit de blaas terug naar de nieren. Vaak bestond de behandeling uit een regelmatige controle en preventieve behandeling met antibiotica.

Aangeboren hartafwijkingen

Ongeveer 1 op 4 baby's met mozaïek trisomie 8 wordt geboren met een aangeboren hartafwijking. Soms was een operatie nodig.

Gewrichten

Vaak zijn er stijve of vergroeide gewrichten of botten. Dat werd soms behandeld met een spalk of operatie.

Wervelkolom

Een zijwaartse verkromming (scoliose) of een achter- en zijwaartse verkromming (kyfoscoliose) komt bij ongeveer een kwart van de Unique leden voor. Enkele personen kregen er een behandeling voor.

Epilepsie

Ongeveer 1 op 6 kinderen heeft epilepsie. Deze kan meestal worden behandeld met medicijnen. Soms groeiden ze over epilepsie heen.

Tongriempje

Veel baby's met een mozaïek trisomie 8 hebben een verkort tongriempje. Soms geeft een verkort tongriempje spraakproblemen.

Gehemelte

Ongeveer de helft heeft een hoog of gespleten gehemelte (gat in het gehemelte).

Leukemie

Mogelijk is er bij mozaïek trisomie 8 een iets verhoogde kans op het ontwikkelen van leukemie (bloedkanker) of een andere vorm van kanker.

Corpus callosum agenesis

Enkele kinderen hebben een corpus callosum agenesis. Bij een corpus callosum agenesis is het deel van de hersenen dat de twee hersenhelften met elkaar verbindt afwezig. De gevolgen zijn verschillend.

Knieschijven

Somt ontbreken een of beide knieschijven of zijn ze niet helemaal aangelegd. Dit hoeft niet behandeld te worden.

Horen

Er is een aantal kinderen met kinderen (tijdelijk) gehoorverlies. Soms waren buisjes of gehoorapparaten nodig.

Zien

Bij een mozaïek trisomie 8 zijn er dikwijls oogaandoeningen, zoals scheelzien of vertroebeling van de ooglenzen. Dit kan worden behandeld met een bril of operatie.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een mozaïek trisomie 8 nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze chromosoomafwijking wordt veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of heel kort na de bevruchting. Soms heeft een ouder zelf een mozaïek trisomie 8. Dan kan hij of zij deze doorgeven aan een 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 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 Trisomy 8 Mozaicism van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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.

