



# Ring 22



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS RING 22?

**Bij mensen met ring 22 heeft één van de twee chromosomen 22 een ring gevormd. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met ring 22. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met ring 22 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 ring 22 of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 84 leden bekend met ring 22.

---

## ONTWIKKELING

### Voeden en groei

De meeste baby's met ring 22 hebben milde voedingsproblemen en leren goed melk drinken. Ongeveer een derde heeft gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Bij sommige grotere kinderen kan het lastig zijn om reflux vast te stellen omdat ze een hoge pijngrens hebben. Reflux kan over het algemeen goed onder controle blijven door de voeding langzaam te geven. Doorgaans verdwijnen de voedingsproblemen op jong volwassen leeftijd.

### Motoriek

Het duurt vaak langer voordat kinderen leren zitten en bewegen. Dit komt soms omdat er spierzwakte is, met name in het bovenlichaam, of omdat er evenwichtsproblemen zijn. Zelf leren zitten lukt tussen ongeveer 4 en 24 maanden en lopen vaak in het derde levensjaar. Sommige kinderen konden rond 5- jarige leeftijd bijvoorbeeld fietsen of dansen. Jongeren met een ring 22 kunnen vaak geen zelfstandig leven leiden, omdat ze moeite met communiceren hebben en voor hun persoonlijke verzorging van anderen afhankelijk zijn.

## Spraak en taal

Bij ring 22 wordt er meestal laat begonnen met praten, gemiddeld rond een jaar of 3. Ongeveer de helft van de kinderen uit zich zonder woorden. Vaak helpen spraakcomputers en plaatjes bij het communiceren.

## Leren

Bij ring 22 is meestal ondersteuning bij het leren nodig. Maar er zijn veel verschillen.

## Gedrag

Bij ring 22 is er doorgaans meer kans op gedragsproblemen. Vaak gaat het erom dat het kind niet goed zijn aandacht ergens bij kan houden, dat het overactief is of dat het agressief gedrag vertoont. Soms worden de gedragsproblemen met de jaren minder. Enkele kinderen hebben autistische kenmerken. In de medische literatuur worden geen slaapproblemen gemeld bij ring 22, maar uit ervaringen van Unique kunnen problemen met slaap het gezinsleven flink verstoren.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Soms zijn er Kinderen met ring 22 hebben doorgaans een goede gezondheid. De onderstaande problemen komen meestal een enkele keer voor.

### Infecties van de bovenste luchtwegen

Een kind met ring 22 heeft op jonge leeftijd iets vaker dan gemiddeld infecties van de bovenste luchtwegen. Het gaat meestal om infecties van het middenoor. Dan zijn soms meerdere keren buisjes nodig.

### Lymfoedeem

Soms zijn de handen en voeten in de babyjaren opgezwollen. Dit noemen we lymfoedeem.

### Epilepsie

Enkele kinderen hebben epilepsieaanvallen. De epilepsieaanvallen zijn meestal goed te behandelen met medicijnen.

### Aangeboren hartaandoeningen

Sommige kinderen met een ring 22 hebben aangeboren hartaandoeningen.

### Nieren, urinewegen en geslachtsdelen

Uit nieuw onderzoek blijkt dat 17 op de 100 (17%) van de kinderen met ring 22 problemen met de nieren, urinewegen of geslachtsdelen had. Het is belangrijk dat kinderen hier regelmatig op onderzocht worden.

### Scheelzien

Strabismus komt redelijk veel voor. Dat betekent dat een kind scheel ziet. Het kan worden behandeld met een bril of operatie.

## Oververhitting

Veel mensen met ring 22 kunnen het snel te warm krijgen. Ze kunnen niet genoeg zweten.

## Neurofibromatose type 2

Er zijn enkele mensen met ring 22 beschreven die neurofibromatose type 2 hebben. Iemand met deze ziekte ontwikkelt zwellingen rond de zenuwen waardoor hij of zijn meestal minder goed gaat horen en lopen.

## Uiterlijke kenmerken

De meest opvallende kenmerken bij een ring 22 zijn waarschijnlijk de extra ruimte tussen de grote teen en de tweede teen; een brede grote teen; bijzonder grote handen, dit geldt soms ook voor de voeten en korte uiteindes van de tenen. Andere uiterlijke kenmerken zijn: grote, mooie, amandelvormige ogen met soms lange wimpers, een wat bolvormige neuspunt met een brede neusbrug en grote oren.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat een ring 22 nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Deze ringchromosomen worden veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Er is één ouder bekend die de ring 22 aan het kind heeft doorgegeven. 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](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

Lotgenotencontact voor ring 22: Facebook groep, Email support groep en Chromosome 22 Central.



**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 ring 22 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 Haadisma (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.

