

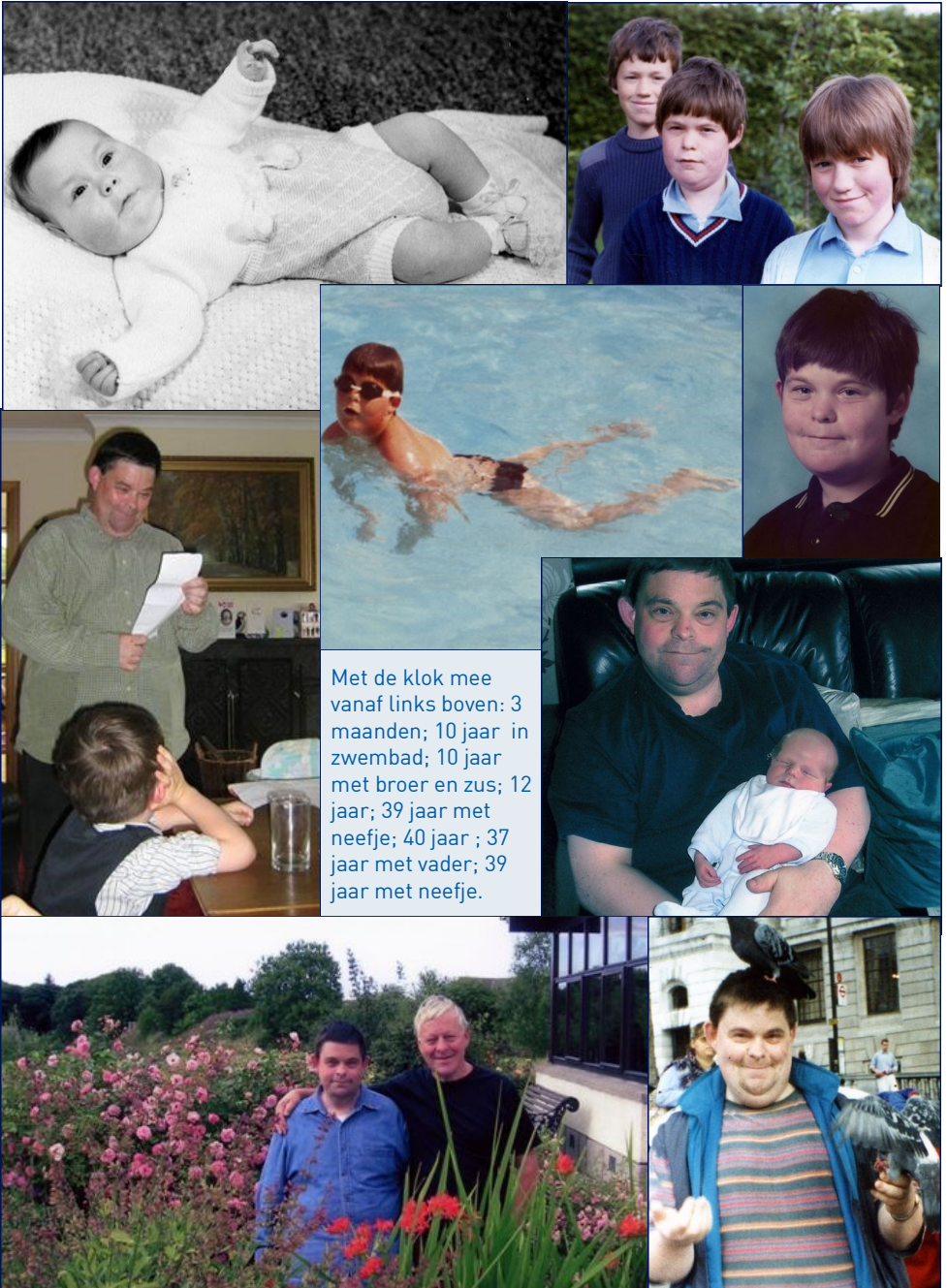
2q37 deleties bij jongeren en volwassenen



Unique heeft ook een algemene folder over 2q37

Leven met een 2q37 deletie

“David is onze lust en ons leven. Wij en vele anderen hebben veel van hem geleerd. We hopen dat andere kinderen met zijn aandoening net zo'n leven hebben als hij.”



Bronnen

De informatie uit deze folder is gebaseerd op wat er bekend is over 39 jongeren en volwassenen met een 2q37 deletie. De informatie uit deze folder is voor een deel afkomstig uit de medische wetenschappelijke literatuur. Er zijn 23 volwassenen beschreven in de medische literatuur. De naam van de eerste auteur en de datum van publicatie zijn genoemd zodat u de samenvattingen van de originele artikelen kunt vinden op internet via de website van PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/). Dit is de literatuurlijst: Conrad 1995; Wilson 1995; Power 1997; Viot-Szoboszlai 1998; Bijlsma 1999; Reddy 1999; Smith 2001; Syrrou 2002; Van Karnebeek 2002; Batstone 2003; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Lukusa 2005; Sogaard 2005; Wassink 2005; Chaabouni 2006; Falk 2007; Kitsiou-Tzeli 2007; Felder 2009; Fernández-Rebollo 2009; Williams 2010; Unique. De artikelen zijn bij Unique op te vragen. De volledige literatuurlijst staat achterin deze folder. Verder is deze folder gebaseerd op informatie van een onderzoek onder leden van Unique. Hiernaar verwijzen we als 'Unique'. Toen deze folder in 2011 werd gemaakt had Unique 16 leden met een 2q37 deletie. Elf van deze personen hebben meegedaan aan een onderzoek over de gevolgen van de deletie.

2q37 deleties bij jongeren en volwassenen

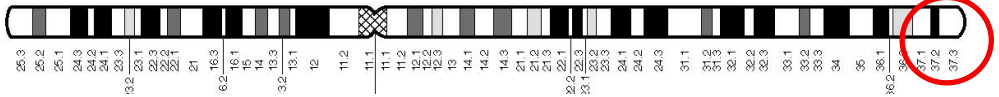
Chromosomen bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren. Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Elke lichaamscel heeft 23 paren chromosomen. Dat zijn in totaal 46 chromosomen. Van elk paar komt één chromosoom van de vader en één van de moeder. Van de 23 paren zijn er 22 hetzelfde bij mannen en vrouwen. Deze paren zijn genummerd van 1 tot 22, van groot naar klein. Het 23^e paar noemen we de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben één X- en één Y-chromosoom (XY).

Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het schema is dat het linker deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het rechter deel van het chromosoom.

Een 2q37 deletie is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening ontbreekt er een stukje op het uiteinde van één van de chromosomen 2. Het andere chromosoom 2 is intact. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het ontbreken van het stukje chromosoom 2 geeft meer kans op leerproblemen en problemen met de taalontwikkeling.

Uitslag chromosomenonderzoek

Chromosomen zijn niet met het blote oog te zien. Maar als ze in het laboratorium een kleurtje krijgen en worden vergroot onder de microscoop, dan is te zien dat alle chromosomen een specifiek bandenpatroon (streepjespatroon) hebben. Dit bandenpatroon bestaat uit lichte en donkere banden. Het einde van de lange arm van chromosoom 2 bestaat uit drie banden: 2q37.1, 2q37.2 en 2q37.3. Het ontbrekende stukje kan uit 1, 2 of alle drie deze banden bestaan. Als het ontbrekende stukje chromosoom groter is, zijn er over het algemeen meer problemen. Maar dat is niet altijd zo.



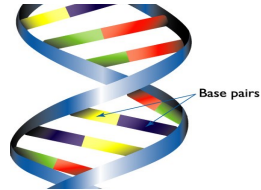
Chromosoom 2

46,XX,del(2)(q37.2)

Hieronder leggen we uit wat dat betekent:

- 46 Het aantal chromosomen in de cellen van uw kind
- XX De geslachtschromosomen, XY voor mannen en XX voor vrouwen
- del Er ontbreekt een stuk chromosoom. Dit noemen we een deletie.
- (2) De deletie zit op chromosoom 2.

(q37.2) Het chromosoom is afgebroken op de q37.2 band. Vanaf dit punt tot het uiteinde van het chromosoom ontbreekt materiaal.



46, XX, del(2)(q37.1q37.3)

Zelfde als hier boven, maar:

(q37.1q37.3) Dit chromosoom is op 2 plekken gebroken: op band q37.1 en op band 2q37.3 band. Het materiaal hiertussen ontbreekt.

Soms is onder de microscoop is niet goed te zien of iemand een 2q37 deletie heeft.

Dan zijn gedetailleerde laboratoriumtechnieken zoals array CGH nodig. Met de uitslag van een array wordt een precies beeld gegeven van welk stuk er ontbreekt en welke genen er in liggen. De uitslag van zo een array onderzoek ziet er ongeveer zo uit:

arr cgh 2q37.3(238,922,192-242,391,504)x1

Hier staat wat dat betekent:

arr cgh De analyse is gedaan met een array (arr) techniek: array CGH

2q37.3 Er ontbreekt een stuk van band 2q37.3 .

(238,922,192-242,391,504)x1

Het DNA is opgebouwd uit basenparen (zie het schema links). Alle basenparen van een chromosoom zijn genummerd. Hier is het DNA tussen de basenparen 238.922.192 en 242.391.504 weg. Trekt u het grootste getal van het kleinste getal af dan krijgt u 3.469.312 (8,4 miljoen basenparen of 8,4 Mb). Dit is dus de grootte van de deletie.



Het oudste lid van Unique

Wat is de leeftijd van de oudste mensen met een 2q37 deletie?

De oudste mensen die bekend zijn uit de medische literatuur zijn een broer en zus geboren in 1937 en 1944. Ze zijn beschreven toen ze 61 en 54 jaar oud waren. De broer werkte een aantal jaar bij een sociale werkplaats en woonde samen met zijn zus in een verpleeghuis (Syrrou 2002). Het oudste lid van Unique is geboren in 1968 en was 42 jaar oud toen deze folder werd gemaakt. Hij werkte voor de gemeente via een speciale regeling. Nu werkt hij als vrijwilliger in twee liefdadigheidswinkels (Unique).



Kunst-
werk op
een
Unique
bijeen-
komst
voor
2q37
families
– Meisje
is 15 jaar

Hoe vind ik informatie over hoe het met mijn kind zal gaan op volwassen leeftijd?

Er zijn verschillende tips. U kunt het volgende doen:

Deze folder lezen: Hierin vindt u algemene informatie over hoe het gaat met een aantal jongeren en volwassenen met een 2q37 deletie. Er kunnen echter wel grote verschillen zijn tussen uw kind en andere kinderen.

Uw kind vergelijken met anderen met dezelfde chromosoomafwijking: Het is misschien logisch om uw kind te vergelijken met anderen die dezelfde chromosoomafwijking hebben. Maar er kunnen verschillen zijn in de grootte van het stukje chromosoom dat ontbreekt en daarmee ook het aantal genen dat ontbreekt. Maar zelfs als (ongeveer) hetzelfde stukje chromosoom mist, verschillen kinderen soms veel van elkaar.

Kijk naar uw kind als individu: Wanneer u zich afvraagt hoe het met uw kind als volwassene zal gaan weet u waarschijnlijk al veel over hem of haar. U weet al of hij of zij problemen heeft met de algemene gezondheid, de ontwikkeling, de mate waarin zij of hij ondersteuning heeft nodig gehad bij het leren en of er gedragsproblemen zijn geweest. Deze factoren zijn allemaal van invloed op de toekomst.

Leren

Van wat we weten zijn er meestal milde tot matige leermoeilijkheden. Vaak kunnen mensen met milde leerproblemen vrijwilligerswerk of betaald werk doen. Mensen met ernstigere leerproblemen hebben veel meer ondersteuning nodig. Het is belangrijk dat mensen kansen krijgen: een Unique lid die ernstige moeite met leren had, zat op een speciale school. Hij heeft tegen de verwachting in goed leren lezen en schrijven. Wekelijks werkt hij als vrijwilliger in een restaurant waar hij de tafels dekt. Verder is er een jonge man met een lichte verstandelijke beperking. Hij zat bijna zijn hele opleiding op gewoon onderwijs. Hij kan goed lezen en schrijven. Verder heeft hij beroepskwalificaties in koken, houtbewerking, detailhandel en informatica. Hij werkt nu als vrijwilliger in een liefdadigheidswinkel. Leden van Unique met een ernstigere verstandelijke beperking volgden na de schoolleeftijd vaak vaardigheidscursussen. Nu wonen ze in een woongroep of bij hun familie. Er

zijn geen families die gemeld hebben dat de verstandelijke vermogens van hun kind in de loop van de tijd achteruit gingen.

“ Ze doet waarschijnlijk tenminste een paar examens ” - 15 jaar, milde problemen

Sommige leden met een milde verstandelijke beperking maken melding van hun vaardigheden en talenten. Een 42-jarige kan goed met mensen opschieten. Ook is deze persoon zorgzaam en toont medeleven. Verder is deze volwassene nauwkeurig en heeft goede communicatieve vaardigheden. Verder heeft een 20-jarige prima computervaardigheden. Een persoon van 19 met een matige verstandelijke beperking heeft een zeer goed geheugen, vooral voor namen en reizen. Deze persoon herinnert zich vertrouwde routes van lang geleden. Een 18-jarige houdt ervan om te helpen met koken en is dol op kunst. Eén 15-jarige houdt van dansen en zingen en heeft een uitstekend ritme. Weer een andere is artistiek en erg goed in het schrijven van verhalen.

Unique leden noemen diverse hobby en activiteiten. Soms doen ze deze in een omgeving voor mensen met een verstandelijke beperking. De hobby's van een 15-jarige zijn paardrijden en Facebook. Ook is deze tiener bezig met de Duke of Edinburgh Awards. Dit zijn programma's met activiteiten voor jongeren op het gebied van vrijwilligerswerk, sport, sociale vaardigheden en reizen. Jongeren tussen de 15 en 19 jaar vinden fietsen, zwemmen, wandelen en dansen leuk. Een 20-jarige heeft als hobby's computers en puzzels. Een volwassene van 42 jaar houdt van luisteren naar muziek, bowlen, voetbal kijken, tv kijken, quiz shows, soaps en natuur programma's.



Larynxweb

De medische literatuur geeft over enkele mensen wat informatie over hun opleiding of beroep. Eén volwassene is bibliothecaris-assistent. Verder studeert een ander , maar hij heeft kenmerken van een autistisch spectrum stoornis. Weer een andere volwassene werkte enkele jaren in een sociale werkplaats (Smith 2001; Syrrou 2002; Chaabouni 2006; Unique).

Hoe zit het met zelfstandig wonen?

Eén Unique lid woont zelfstandig in een flat. Hij gaat dagelijks alleen naar de winkel, maar krijgt hulp met zijn wekelijkse boodschappen. De anderen wonen bij hun familie of in een woongroep. Hun persoonlijke zorgbehoeften zijn verschillend. De meeste mensen zijn zindelijk. Families zeggen dat de mate waarin hun volwassen kinderen zelfstandig zijn hetzelfde is gebleven sinds hun tienerjaren. Met zelfstandigheid bedoelen we zelf eten, zich zelf aankleden, zelfstandig naar het toilet gaan en zichzelf kunnen verzorgen.

“ Sinds ze verhuisd is naar een huis met zeven andere jonge volwassenen, zijn haar communicatieve en sociale vaardigheden enorm verbeterd. Ze voert nu ook gesprekken met haar familie door de telefoon. ” - 19 jaar

Spreken en communiceren

De meeste mensen met een 2q37 deletie, maar niet alle, gaan later praten en taal begrijpen. Tegen de tijd dat ze de (jong)volwassen zijn, is er veel verschil in communicatievaardigheden. Sommige volwassenen praten vloeiend, begrijpen taal

goed en kunnen goed hun gedachten uiten. Anderen gebruiken gebaren, stemgeluiden, gezichtsuitdrukkingen en communicatie hulpmiddelen. Sommige mensen hebben kenmerken van autisme; ze gebruiken vaak dezelfde uitdrukkingen en hebben het vaak over dezelfde onderwerpen. Bij een 18-jarige ontwikkelde zich een larynxweb. Daarom stopte deze jong volwassene met praten. (Bij een larynxweb zit er bindweefsel in het strottenhoofd tussen de stembanden. Soms is het nodig dit met een operatie te behandelen.)

“ Ze kan niet echt praten, maar maakt wel haar eigen geluiden. Ze is net begonnen met het zingen van deuntjes en muziek, zoals *Land of Hope and Glory* en *Chariots of Fire*. Ze gebruikt een paar Makaton gebaren (Makaton zijn tekens en symbolen die mensen helpen communiceren en gesproken taal te ondersteunen) en kan goed overbrengen wat ze wil. Mensen moeten haar wel kennen om te begrijpen wat ze wil. Haar begrip blijft verbeteren. Ze begrijpt meer dan ze kan uitdrukken ” – 25 jaar

“ Hij kan niet goed verstaanbaar praten. Zijn communicatie is wel wat verbeterd sinds hij volwassen is. Hij begrijpt veel meer dan hij kan zeggen ” – 24 jaar

“ Toen ze 3 jaar oud was kon ze niet praten maar ze kon wel deuntjes neuriën. Op haar vijftiende maakte ze veel verschillende geluiden en giechelde en schreeuwde ze veel. Pas daarna ging ze zinnen maken. Ze begreep altijd al veel. Op haar negentiende hielp een communicatiesysteem met plaatjes erg goed. Dit hielp haar om beter met situaties om te gaan en het hielp tegen haar angsten. Ze deed er langer over om woorden goed uit te spreken, gaf vaak standaard antwoorden die ze ergens had opgevangen en ze herhaalde veel. Nu spreekt ze vloeiend en gebruikt volledige zinnen. Maar ze begrijpt nog steeds meer dan ze kan zeggen ” – 19 jaar

“ Acht maanden geleden is ze gestopt met praten. Sindsdien gebruikt ze Makaton gebaren of schrijft ze brieven. Als ik niet begrijp wat ze wil, wordt ze boos en stampet ze met haar voeten. Ze begrijpt de meeste dingen en knikt ja of nee ” – 18 jaar

“ Ze vindt het soms moeilijk om te communiceren wat ze wil, vooral als ze boos is. Korte, specifieke vragen, snapt ze en kan ze beantwoorden. Als ze teveel informatie krijgt dan begrijpt ze het niet meer ” – 15 jaar

Gedrag

Veel kinderen met een 2q37 deletie hebben helemaal geen moeilijk gedrag. Onderzoek suggereert dat 1 op de 3 kinderen met een 2q37 deletie een autisme



24 jaar oud

spectrum stoornis heeft. Verder wordt genoemd: hyperactiviteit, problemen met concentreren, periodes van agressiviteit, obsessief compulsieve stoornissen (dwangstoornissen) en slaapstoornissen. Hoe zit het met het gedrag als kinderen opgroeien?

Er zijn jongeren en volwassenen zonder gedragsproblemen. Ze worden omschreven als 'gezellig en vriendelijk', 'vriendelijk en joviaal', 'erg vriendelijk' (Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Kitsiou-Tzeli 2007; Williams 2010). Anderen hebben

last van stemmings- of gedragsproblemen, zoals depressie, zelfverwonding, herhalend gedrag en agressie. Of er moeilijk gedrag is, heeft niets te maken met de grootte van het stukje chromosoom dat ontbreekt bij de 2q37 deleties (Bijlsma 1999; Chaabouni 2006; Felder 2009; Williams 2010). In de medische literatuur is maar weinig informatie bekend over het verloop van de gedragsproblemen.

Welke informatie is bij Unique bekend over het gedrag? Ook hier is een groep jongeren en volwassenen zonder gedragsproblemen, of die deze problemen soms hebben. Dit komt overeen met de informatie uit de medische literatuur. Verder is er een (kleinere) groep met ernstige problemen met het gedrag. Zijn er problemen dan gaat het om zelfverwonding, humeurigheid en in zichzelf gekeerd zijn; aandacht vragen; obsessief gedrag; agressie en moeilijk reageren op veranderingen in routines. Bij twee jongeren waren de gedragsproblemen zo ernstig dat de familie er niet mee om kon gaan. Zij hadden vanaf heel jonge leeftijd ernstige driftbuien en waren vernielzuchtig. Deze jongens woonden al jong bij een zorginstelling. Van zeker drie jongeren is bekend dat hun gedragsproblemen minder werden bij het volwassen worden. Bij één persoon namen de problemen toe. Deze persoon werd humeuriger en trok zich meer terug. Een andere volwassene werd in de loop van de tijd veeleisender en verwondde zich zelf meer.



De helft van de leden van Unique heeft een autisme spectrum stoornis. Tegelijk geven families ook aan dat er sprake is van heel sociaal gedrag.

Ouders gebruikende volgende methoden om het gedrag te beïnvloeden: een time-out; geen dranken met cafeïne; goed luisteren naar wat hun kind wil; een vaste routine aanhouden; trainen op woedebeheersing. Soms helpt gedragstherapie en soms is medicatie mogelijk.

“ Ik ben redelijk gelukkig. Soms ben ik bezorgd en angstig. Ik wil graag dat dingen niet veranderen ” – 42 jaar

“ Onze zoon is vaak gelukkig. Hij is op zichzelf. Af en toe heeft hij ernstige driftbuien die ongeveer 20 minuten duren. Dit begon toen hij op zijn achttiende de school verliet. ” – 24 jaar

“ Ik ben tevreden. Ik kijk graag naar mensen. Ik ben gefascineerd door baby's en brandalarmen. Mijn gedrag is beter sinds ik in een woongroep voor mensen met een autisme spectrum stoornis woon ” – 19 jaar

“ Ons kind is gelukkig, maar kan zich maar kort concentreren. ” – 15 jaar

“ Ze kan zich niet erg goed concentreren. We moeten haar vaak op verschillende manieren motiveren. Ze heeft haar eigen planning en past zich niet graag aan. Ze is vooral agressief op school. Ze doet anderen pijn en niet zichzelf. Ze verniet dingen en is onvoorspelbaar. We kunnen haar thuis of op school niet alleen laten ” – 15 jaar

“ Ze kan opvliend zijn. Ze vindt dit moeilijk onder controle te houden en reageert het af op zichzelf. Eén keer heeft ze haar hele arm opengehaald, omdat ze zich

ergens aan ergerde” – 15 jaar

Omgaan met anderen

De ervaringen van Unique laten zien dat volwassen mensen met een 2q37 deletie doorgaans sociaal en vriendelijk zijn. Ze kunnen over het algemeen goed met hun familie opschieten. Eén persoon heeft een beste vriend. Eén jonge vrouw van 19 heeft een vriend. Maar hieronder kunt u lezen dat dit niet altijd zo is:

“ Ik heb het gevoel dat ze eenzaam is. Ze leeft in haar eigen wereld. Ze doet mee met spelletjes en activiteiten, maar sinds ze is gestopt met praten kan ze me niet vertellen hoe ze zich voelt. Ze heeft geen vrienden en lijkt geen heel gelukkig meisje meer ” - 18 jaar

Slaap

Een op de drie (jong)volwassenen bij Unique heeft een slaapprobleem. Er zijn wel verschillen in de mate waarin en vanaf welke leeftijd ze optreden. Drie volwassenen zijn altijd slechte slapers geweest, ze vinden het moeilijk om in slaap te vallen. Een ander is 's nachts lange periodes wakker. Twee werden behandeld met medicijnen.



22 jaar oud, met moeder

Eén kind sliep goed tot de leeftijd van zeven jaar, daarna werd hij regelmatig agressief en boos voor het slapengaan. Toen hij 13 jaar was, kon hij zichzelf beter bezighouden en was hij veel rustiger voor het slapengaan.

Zitten, bewegen en lopen

Veel mensen met een 2q37 deletie hebben korte, brede voeten. Welke impact hebben die op het lopen? Hoe mobiel zijn ze als volwassenen? Alle jongeren en volwassenen die bekend zijn bij Unique lopen. De meesten kunnen zo ver lopen als ze willen. Dit geldt ook voor iemand bij wie de voeten met een operatie recht zijn gezet en iemand met een been dat langer is dan zijn

andere been. Sommige mensen lopen langzaam. Anderen hebben een probleem met diepte zien. Veel mensen hebben begeleiding nodig en af en toe ondersteuning. Sommige mensen worden snel moe en gebruiken een rolstoel buitenshuis. Niemand kan autorijden.

Lage spierspanning blijft soms aanwezig op volwassen leeftijd. Dit kan hen snel moe maken. Soms zijn er platvoeten of naar binnen gedraaide voeten. De oudste persoon met een 2q37 deletie is minder mobiel geworden. Hij gebruikt een stok, omdat hij op zijn 42ste een paar keer gevallen is. Maar hij reist zelfstandig met het openbaar vervoer, wandelt voor zijn plezier, zwemt, gaat naar de sportschool en geniet van bowlen. Ook een 18-jarige en een 15-jarige zijn minder mobiel geworden. Bij de 15-jarige gaat het om een gewrichtsprobleem. Anderen zijn dol op paardrijden, dansen, trampolinespringen en fietsen. Dansen kan een uitdaging zijn vanwege de coördinatie.

De meeste jongeren en volwassenen melden dat ze zeer brede schoenen nodig hebben. Ook zeggen ze dat hun tenen een bijzondere lengte hebben en ze soms kunnen overlappen. Sommigen hebben speciale schoenen en wisselen deze af met

sportschoenen (Unique). Er zijn ook mensen bekend met holvoeten. Iemand met holvoeten loopt met zijn benen wijder uit elkaar. Twee volwassenen hebben zwakke benen (Reddy 1999; Syrrou 2002).

Lengte

Een kleinere lengte lijkt vaker voor te komen bij mensen met een 2q37 deletie, maar niet bij iedereen. Sommige mensen met een 2q37 deletie zitten onder de gemiddelde lengte. Sommige mensen hebben een lengte die binnen het gemiddelde valt. Bij enkelen zit de lengte boven het gemiddelde. De literatuur suggereert dat kinderen een kortere groeisprint hebben tijdens de puberteit en eerder stoppen met groeien. Ze kunnen als volwassenen dan kleiner zijn dan verwacht op basis van de groei in de kindertijd.

Onder de acht Unique leden waren er drie net zo lang als hun familieleden. Vijf waren er korter dan andere familieleden. Bij een man en een vrouw ging het om een lengteverschil van 30 cm of meer. De anderen waren 5 tot 7,5 cm korter (Unique).

In de medische literatuur zijn geen gegevens te vinden over de volwassen lengte in relatie tot de familie. Eén rapport merkt op dat twee zussen klein waren. Drie mannen waren 150 tot 173 cm lang en vier vrouwen 155 tot 162 cm lang waren (Wilson 1995; Syrrou 2002; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Fernández-Rebollo 2009).

Gewicht

Bij mensen met 2q37 deleties is er een risico op het ontwikkelen van overgewicht, zeker bij het ouder worden. Er is weinig informatie over dit onderwerp uit de medische literatuur. Men heeft een 2-jarig meisje met obesitas en een 17-jarige jongen met een te grote buikomvang beschreven. Van enkele volwassenen is bekend dat ze te zwaar zijn. Het is onduidelijk op welke leeftijd het gewicht gaat toenemen. Bij één meisje was dit vanaf de puberteit. Als volwassene zat haar lengte ver onder het gemiddelde, maar haar gewicht zat er ver boven (Wilson 1995; Vermogen 1997; Bijlsma, 1999; Smith 2001; Syrrou 2002; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Fernández-Rebollo 2009; Williams 2010).

Ook uit de ervaringen van Unique blijkt dat er gewichtsproblemen zijn, al heeft lang niet iedereen overgewicht. Vijf van de tien jongeren en volwassenen hebben geen gewichtsproblemen en sommigen hebben een slanke bouw. Problemen met het gewicht zie je waarschijnlijk vooral tijdens de puberteit. Eén moeder gaf aan dat haar dochters gewicht erg toenam. Een speciaal dieet, minder eten en meer beweging kunnen helpen om het gewicht onder controle te krijgen. Hebben mensen een lage spierspanning dan kost bewegen meer energie en vinden ze het soms ook minder fijn (Unique).

De meeste jongeren en volwassenen hebben een gevarieerde voeding. Sommigen eten het liefst eten dat fijn gesneden is. Een meisje met een larynxweb heeft een percutane sonde (PEG) nodig om genoeg voedingsstoffen binnen te krijgen. Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Maar ze kan wel zacht voedsel eten (Unique).

“ We moeten bij haar blijven zitten voor het geval ze zich verslikt. Ze houdt niet van

fruit of melk. Eten is een obsessie geworden - 25 jaar, geen gewichtsprobleem ”

“ Hij eet geen snoep of chocolade of iets waarop hij moet kauwen. Sinds een paar jaren probeert hij ook ander eten uit zoals friet en chips ” - 24 jaar, geen gewichtsprobleem

“ Ze moet in de gaten gehouden worden, omdat ze anders zou blijven eten. Haar gewicht wordt onder controle gehouden door gezond eten. Ook doen ze de keuken in haar woongroep op slot. Ze krijgt alleen snacks als traktaties ” - 19 jaar, gewichtsprobleem

“ Eten is een probleem. Of ze weigert te eten of wil helemaal niet stoppen zelfs wanneer ze vol zit. Soms is ze in een gevecht met zichzelf: dan kijk ze een half uur naar haar voedsel zonder het op te eten. Op andere momenten eet ze totdat ze misselijk wordt. Ze had een percutane sonde van haar vijfde tot haar twaalfde, omdat ze weigerde om te eten en drinken. Er was geen medische reden voor, maar ze dachten dat er een psychische reden was. Ze heeft ook een notenallergie en eet geen sinaasappelen, aardbeien, champignons en rauw ei als gevolg van allergieën ” - 15 jaar, geen gewichtsprobleem

Puberteit

De medische literatuur suggereert dat bij meisjes met 2q37deleties de menstruatie op dezelfde leeftijd begint als bij meisjes zonder de deletie. Maar zowel vroege als late puberteit kan voorkomen. De menstruatie is niet altijd regelmatig en kan helemaal stoppen.

Wat betreft de puberteit geldt voor jongens waarschijnlijk hetzelfde. Van één jongen van 17 is bekend dat hij laat in de puberteit kwam (Wilson 1995; Vermogen 1997; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Chassaing 2004; Kitsiou-Tzeli 2007; Fernández-Rebollo 2009).

De ervaringen van Unique suggereren dat kinderen ook juist vroeg in de puberteit kunnen komen. Ze kunnen al vroeg schaamhaar, okselhaar en transpiratiegeur krijgen zonder andere kenmerken van de puberteit. Dit noemen we vroege adrenarche. Dit is bij twee van zeven meisjes voorgekomen. Veel meisjes en vrouwen hebben last van pre menstruele spanningen. Het maakt daarbij niet uit of ze de pil slikken of niet. Van één jonge vrouw is bekend dat ze dan verdrietig en agressief wordt. Als uw dochter hier last van heeft en de pil gebruikt, kan het nuttig zijn om met haar arts te bespreken of een ander type anticonceptiepil beter is (Unique).

Vruchtbaarheid

Meisjes met 2q37 deleties die een normale menstruatie hebben zijn ook normaal vruchtbaar. In de medische literatuur zijn wel vrouwen beschreven met afwijkingen aan de baarmoeder of de eierstokken. Het is mogelijk dat dit de vruchtbaarheid vermindert

Bij jongens zijn diverse afwijkingen beschreven zoals hypospadië (dan zit de plasbuis niet aan de top maar aan de onderkant van de penis), cryptorchisme (niet-ingedaalde zaadballen), en kleine zaadballen. Deze kenmerken kunnen invloed hebben op de vruchtbaarheid, maar dat hoeft niet (Conrad, 1995; Wilson 1995; ViotSzoboszlai 1998; Reddy 1999; Syrrou 2002; Unique).

Kan mijn kind de deletie doorgeven?

Iedereen met een 2q37 deletie heeft bij elke zwangerschap een kans van 1 op 2 (50%) om deze door te geven. Tot nu toe is er één vrouw bekend met een 2q37 deletie die deze doorgaf aan haar kind. Er zijn geen mannen met een 2q37 deletie bekend die een kind kregen. Wanneer de deletie wordt doorgegeven weten we niet of ouder en kind dezelfde kenmerken hebben.

Andere aandoeningen

Aangeboren hartafwijkingen

Ongeveer één op de vijf mensen met een 2q37 deletie wordt geboren met een hartafwijking. Meestal ging het om gaatjes in het tussenschot tussen de linker- en rechterkant van het hart. Drie van de 12 volwassenen van Unique werden hiermee geboren. Bij één kind sloot deze opening vanzelf zonder operatie. Twee kinderen hadden een operatie nodig. Ze zijn allemaal gezond en nu op een leeftijd van 24, 20 en 15 jaar oud (Unique).

Van 39 volwassenen uit de medische literatuur, heeft er één vrouw een operatie als baby gehad. Bij dit kind moest een gaatje in het hart en een vernauwing in de grote lichaamsslagader (coarctatio aortae) gecorrigeerd worden. Een coarctatio aortae kan vaker voorkomen bij een 2q37 deletie. Op haar negentiende was ze gezond (Fernández-Rebollo 2009).

Epilepsie

Ongeveer een derde tot een vierde van de kinderen met een 2q37 deletie heeft epilepsie. Meestal is het niet zo dat er een hersenafwijking ten grondslag ligt aan de epilepsie. De epilepsie is meestal goed te behandelen met standaard epilepsiemedicijnen (Falk 2007). Van 12 Unique volwassenen waren er twee met epilepsie als kind. Deze twee kinderen hadden matige leerproblemen. De aanvallen werden onder controle gehouden met medicijnen. Bij de één stopte de aanvallen op de leeftijd van 10 jaar; de ander had er op 15-jarige leeftijd minder last van.

Niercysten

Kinderen met 2q37 deleties hebben mogelijk meer kans op niercysten (holtes gevuld met vocht in de nieren). Er zijn twee kinderen beschreven bij wie geen bijzonderheden te zien waren op een scan van de nieren op een leeftijd onder de 2 jaar. Toen ze ouder waren, hadden ze cysten in de nieren. Er zijn geen niercysten gezien bij Unique leden. Niercysten komen vaker voor bij volwassenen. Meestal is er geen behandeling nodig en veroorzaken ze geen problemen. Soms veroorzaken ze pijn, bloed in de urine of een urineweginfectie waarvoor nader onderzoek nodig is. Het advies is om bij kinderen een scan van de nieren te doen na het stellen van de diagnose 2q37 deletie, op de leeftijd van 4 jaar en ongeveer 15 jaar (Conrad 1995; Falk 2007).

Wilms tumor

Er zijn drie kinderen met een Wilms tumor beschreven bij wie chromosoom 2 op band q37.2 gebroken is. Wilms tumor is een vorm van nierkanker die vooral bij kinderen jonger dan 5 jaar voorkomt. De meeste Wilms tumoren reageren goed op

behandeling. De meeste kinderen kunnen genezen. Nieuw onderzoek adviseert om kinderen bij wie chromosoom 2 op band q37.2 gebroken is of die een deletie op 2q37.1 hebben te screenen op Wilms tumoren. Bij jongeren en volwassenen kan gestopt worden met screenen, omdat Wilms tumoren dan maar zelden voorkomen (Aldred, niet gepubliceerd onderzoek).

Verkromming van de wervelkolom (scoliose)

Kinderen met een 2q37 deletie kunnen vaker een scoliose hebben. Mogelijke oorzaken zijn een te lage spierspanning en verschil in sterkte van spieren. Meestal is regelmatige controle van de scoliose voldoende. Soms is een brace (beugel) of operatie nodig. Vier van de 12 volwassen Unique leden hebben een scoliose. Maar bij hen volstaat controle en fysiotherapie. Bij geen van de volwassenen is de verkromming van de ruggengraat erger geworden (Unique).

Aangeboren heupdislocatie

Aangeboren heupdislocatie komt wat vaker voor bij 2q37 deleties. Bij twee van de 12 volwassen Unique leden is dit gevonden. Bij een aangeboren heupdislocatie zit de heupkop niet goed in de kom. Eén van deze volwassenen heeft een bijzondere manier van lopen. Bij de andere heeft het geen effect op het lopen. Bij deze volwassene die ook ontwrichtte knieschijven had, werd de heupdislocatie op een leeftijd van 13 maanden gevonden (Unique).

Eczeem

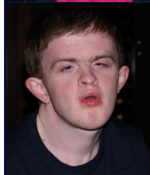
Mensen met een 2q37 deletie hebben vaker eczeem. Zeven van de 12 jongeren en



volwassenen van Unique hebben het. Soms is het ernstig en moeilijk onder controle te houden, zelfs met steroidenzalf. Het is beter te behandelen met het ouder



Met de klok mee vanaf links boven: eerste dag thuis, ongeveer 5 weken; een paar maanden; ongeveer 1 jaar; 2 jaar; 14 jaar; met vader, 20 jaar; 20 jaar; 24 jaar.



worden. Bij de volwassenen is het minder ernstig dan toen ze kinderen waren. Het is dan makkelijker te behandelen met standaard crèmes, verzachtende middelen of een dieet. Bij anderen reageert het eczeem niet op de behandeling, maar het wordt omschreven als niet ernstig.

“ Ik heb op de achterkant van mijn hoofd eczeem dat er veel tijd nodig heeft om te genezen. Hierdoor heb ik daar haaruitval ” - 42 jaar

Astma en andere allergieën

Het is onduidelijk of kinderen met een 2q37 deletie gevoeliger zijn voor astma en andere allergieën dan andere kinderen (Falk 2007). Twee volwassen Unique leden hadden als kind astma. Eén van hen heeft dat nu nog steeds, de ander is er over heen gegroeid. De astma is goed te behandelen met een puffer (inhalator). Verder heeft één tiener hooikoorts. Daarnaast heeft een jonge vrouw voedselallergieën, waarvoor ze een Epipen bij zich draagt (Unique). Een Epipen wordt gebruikt als iemand een levensbedreigende acute allergie heeft.

Andere aandoeningen

De jongeren en volwassenen van Unique zijn over het algemeen gezond, nemen geen medicijnen en hoeven niet voor regelmatige controles naar het ziekenhuis. Een jonge man die als kind problemen met zijn hart, gewrichten en maagdarmkanaal had, is nu gezond.

Hier volgt wat bekend is over andere aandoeningen. Twee volwassen mannen en een tienermeisje kregen bloedarmoede. De ene man kreeg het op 38-jarige leeftijd. Bij alle drie kon de bloedarmoede goed behandeld worden met ijzersupplementen (Felder 2009; Unique). Verder ontwikkelde één man spataderen op 30-jarige leeftijd. Ook werd bij een 16-jarige jongen het Gilbert syndroom vastgesteld. Dit is een aandoening die van tijd tot tijd milde geelzucht (huid ziet geel) kan veroorzaken. De geelzucht is meestal onschadelijk en er is geen behandeling voor nodig. Geelzucht ontstaat als de lever te weinig van de afvalstof bilirubine afbreekt.

Er is één jonge vrouw met ernstigere problemen. Ze kreeg op haar vijftiende een larynxweb. Hierdoor heeft ze pijn en kan niet eten, drinken en praten. Nu ze 18 jaar is, krijgt ze voedsel binnen via een PEG sonde. Ze ontwikkelde op 15-jarige leeftijd gastro-oesofageale reflux. Dan komt er voedsel vanuit de maag terug naar de mond. Het hoofdeinde van het bed is iets hoger gezet en ze krijgt medicijnen tegen de reflux en morfine tegen de pijn (Unique).

Zien

Bij chromosoomafwijkingen komen vaker ver- en bijziendheid, astigmatisme (dan is het hoornvlies anders gekromd en zie je wazig) en scheel zien voor. Gegevens van Unique suggereren dat bij de 2q37 deleties vooral bijziendheid vaker aanwezig is. Bijziendheid kan worden verholpen met een bril. Ook zijn er twee personen met keratoconus. Dit is een oog-aandoening waarbij het hoornvlies (de cornea) langzaam dunner wordt en een kegelvormige (conus) vervorming krijgt. Mensen met een chromosoomafwijking hebben hier vaker last van. Het treedt in beide ogen op en ontstaat rond de tienerleeftijd voorkomen.

Het is van belang om op keratoconus regelmatig te controleren (Wilson 1995; Felder 2009; Unique).

“ Ze houdt niet van felle zon en heeft graag een zonnebril op ” - 15 jaar

Horen

Kinderen met een chromosoomafwijking hebben vaak terugkerende oorontstekingen. Meestal is de oorzaak dat vocht in het middenoor zit. We noemen dit ook wel een lijmoor. Dat kan leiden tot geleidingsdoofheid. Bij geleidingsdoofheid worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoor geleid. Geleidingsdoofheid is tijdelijke doofheid. Een lijmoor geneest meestal als kinderen ouder worden. Dit komt omdat als ze opgroeien, er meer lucht in het middenoor komt. Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen of om gehoorapparaten te gebruiken totdat het lijmoor over is. Sommige kinderen met 2q37 deleties hebben ook erg nauwe gehoorgangen. Bij mensen van Unique of uit de medische literatuur is geen blijvend gehoorverlies gemeld.

“ Ons kind reageert heftig op alledaagse geluiden ” - 24 jaar

Gebit

Net als andere jongeren en volwassenen met een chromosoomafwijking, hebben leden van Unique met een 2q37 deletie meer tandheelkundige behandelingen nodig dan andere mensen. Bij drie mensen zijn tanden verwijderd, omdat er te weinig ruimte in de kaak was. Bij drie andere mensen zijn tanden afgedekt met een beschermlaagje om gaatjes te voorkomen, dit noemen we sealen. Een kind kreeg ook extra behandeling met fluoride. Verder heeft een tiener regelmatig tandvleesaandoeningen ondanks dat zijn tanden zorgvuldig schoongemaakt worden (Unique).

Leven met een 2q37 deletie

“ Iain kreeg voor zijn beste prestatie een gouden ster van papa! ”

Bronnen

Batstone 2003 American Journal of Medical Genetics 118A: 241–246. Effective monosomy or trisomy of chromosome band 2q37.3 due to the unbalanced segregation of a 2;11 translocation.

Bijlsma 1999 Journal of Medical Genetics 36:604–609. Familial cryptic translocation between chromosomes 2qter and 8qter: Further delineation of the Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.

Chaabouni 2006 European Journal of Medical Genetics 49: 255–263. Molecular cytogenetic analysis of five 2q37 deletions: refining the brachydactyly candidate region.

Chassaing 2004 American Journal of Medical Genetics Part A 128A: 410–413. Molecular characterization of a cryptic 2q37 deletion in a patient with Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.

Conrad 1995 Clinical Genetics 48, 134-139. Clinical Phenotype associated with terminal 2q37 deletion.

- Falk** 2007 American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 145C: 357–371. Chromosome 2q37 Deletion: Clinical and Molecular Aspects.
- Felder** 2009 American Journal of Medical Genetics Part A 149A: 952–959. FARP2, HDLBP and PASK are Downregulated in a Patient with Autism and 2q37.3 Deletion Syndrome.
- Fernández-Rebollo** 2009 European Journal of Endocrinology 160: 711–717. Two cases of deletion 2q37 associated with segregation of an unbalanced translocation 2;21: choanal atresia leading to misdiagnosis of CHARGE syndrome.
- Kitsiou-Tzeli** 2007 European Journal of Medical Genetics 50 73e78. Array-CGH analysis and clinical description of 2q37.3 de novo subtelomeric deletion.
- Lukusa** 2005 Genetic Counseling 16(2): 179–180. Terminal 2q37 deletion and autistic behaviour.
- Power** 1997 Journal of Medical Genetics 34: 287–290. RDCI, the vasoactive intestinal peptide receptor candidate gene for the features of Albright hereditary osteodystrophy associated with deletion of 2q37.
- Reddy** 1999 American Journal of Medical Genetics 84: 460–468. Microdeletion of chromosome subband 2q37.3 in two patients with abnormal situs viscerum.
- Shrimpton** 2004 Clinical Genetics 66: 537–544. Molecular delineation of deletions on 2q37.3 in three cases with an Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.
- Smith** 2001 Cytogenetics and Cell Genetics 94:15–22. Molecular genetic delineation of 2q37.3 deletion in autism and osteodystrophy: report of a case and of new markers for deletion screening by PCR.
- Sogaard** 2005 BMC Medical Genetics 6:21. Subtelomeric study of 132 patients with mental retardation reveals chromosomal anomalies and contributes to the delineation of submicroscopic deletions of 1pter, 2qter, 4pter, 5qter and 9qter.
- Syrrou** 2002 American Journal of Medical Genetics 108: 310–314. Glypican 1 gene: Good candidate for brachydactyly type E.
- Van Karnebeek** 2002 Journal of Medical Genetics 39: 546–553. Prospective screening for subtelomeric rearrangements in children with mental retardation of unknown aetiology: The Amsterdam experience.
- Viot-Szoboszlai** 1998 Clinical Genetics 53: 278–280. Wilms' tumor and gonadal dysgenesis in a child with the 2q37.1 deletion syndrome.
- Wassink** 2005 American Journal of Medical Genetics Part B (Neuropsychiatric Genetics) 136B: 36–44. Evaluation of the Chromosome 2q37.3 Gene CENTG2 as an Autism Susceptibility Gene.
- Williams** 2010 American Journal of Human Genetics 87: 219–228. Haploinsufficiency of HDAC4 Causes Brachydactyly Mental Retardation Syndrome, with Brachydactyly Type E, Developmental Delays, and Behavioral Problems.
- Wilson** 1995 American Journal of Human Genetics 56: 400–407. Brachydactyly and mental retardation: an Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome localized to 2q37.

Aantekeningen



Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun. Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie over via onze website www.rarechromo.org. Help ons alstublieft om u te helpen!

Facebook group: [2q37 deletion - Rare Chromosome Disorder](#)



VGnetwerken
www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl



VKGN
www.vkgn.nl
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx

klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>

erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>

secretariaat.kg@lumc.nl

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind.

Unique noemt organisaties en websites om families te helpen bij het vinden van informatie en steun. Dit wil niet zeggen dat Unique het eens is met de inhoud van hun informatie of dat Unique er verantwoordelijk voor is.

In deze folder staat de beste informatie die er in 2013 bekend was. De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door Dr Micheala Aldred, PhD DipRCPATH, Assistant Professor aan de Cleveland Clinic en Case Western Reserve University, USA en door Professor Maj Hultén, BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, 2011.

Copyright © Unique 2011

De Nederlandse vertaling is gemaakt door Angeli van der Zwaag, MSc en drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaike 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).



VanBetuwAdvies



Chromosome Foundation

GRAFISCH-ARTISTIEKE STICHTING VOOR ZELDZAME CHROMOSOMAFYNDINGEN

De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.



Projectmanagement en trainingen



fonds NutsOhra

VOOR MENS & ZORG

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413