

3q29 (micro)deleties

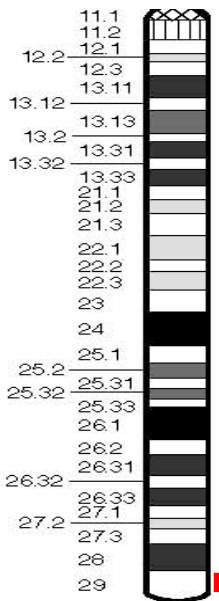


3q29 (micro)deleties

Een 3q29 deletie of microdeletie is een zeldzame genetische aandoening waarbij een klein stukje van het uiteinde van een van de 46 chromosomen mist. Dit ontbrekende stukje genetische informatie kan de oorzaak zijn van een vertraagde ontwikkeling, moeilijkheden met leren en gedragsproblemen. Soms zijn de gevolgen heel subtiel en zijn er nauwe-lijks (medische) problemen. Wanneer dat het geval is, wordt de diagnose niet of pas laat gesteld.

De chromosomen zijn de dragers van de genetische informatie. Ze bepalen hoe het lichaam zich ont-wikkelt en functioneert. In iedere cel van het lichaam zijn normaal 23 paar chromosomen aanwezig. Van iedere ouder één exemplaar van elk paar. Ze zijn van groot naar klein ge-nummerd van 1 tot en met 22. Het 23e paar bestaat uit de twee geslachtschromosomen; XX bij een meisje en XY bij een jongen. Ieder chromosoom heeft een korte arm (p) en een lange arm (q).

Kijken naar 3q29



Chromosoomanalyse

Je kunt chromosomen niet met het blote oog zien, maar wanneer men ze kleurt en bekijkt onder een microscoop, is bij ieder chromosoom een kenmerkend patroon van donkere en lichte bandjes te zien. In de figuur: de bandjes op de lange arm van chromosoom 3. Deze bandjes zijn genummerd vanaf het punt waar de lange en korte arm van het chromosoom bij elkaar komen (de cen-tromeer). Een laag num-mer zoals q11 ligt dicht bij de centromeer. Een hoog nummer zoals q29 ligt dicht bij het uiteinde van het chromosoom. Onder de microscoop kan soms gezien worden dat er een klein stukje mist aan het uiteinde van de lange arm van chromosoom 3. Dit noemt men een 3q deletie.

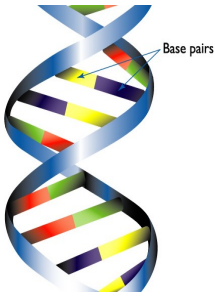
Moleculaire en DNA technologie

Het missende stukje kan zo klein zijn dat het chro-mosoom er onder de mi-croscoop normaal uitziet. De diagnose kan dan toch gesteld worden met mole-culaire technieken, zoals MPLA, array-CGH of FISH. Met deze technieken is heel nauwkeurig te zien of genetische informatie wel of niet aanwezig is.

De lange arm van chromosoom 3. De rode lijn geeft het gebied van de deletie aan.

Bronnen

Deze informatie is gebaseerd op gegevens van een kleine groep mensen – slechts 51 – met een 3q29 microdeletie. Uit de medische literatuur zijn uitgebreide gegevens gevonden van 33 personen. De eer-ste auteur en de publicatiedatum zijn gegeven, zodat de originele artikelen zijn te raadplegen. Verder zijn gegevens verwerkt van Unique families. Bij de samenstelling van deze informatie in 2011 waren er 18 Unique leden in leeftijd variërend van 4 tot 55 jaar.



De stoffen in ons DNA die de 'sporten' vormen van de DNA 'ladder' noemt men baseparen. Er zijn erg veel van deze baseparen. Men kort dit als volgt af: 1000 baseparen = 1kb; 1.000.000 baseparen = 1Mb. Kinderen met een 3q29 microdeletie mis-sen doorgaans een stukje van ongeveer 1,6Mb, maar de microdeletie kan ook kleiner of groter zijn dan dat. Het gebied van de microdeletie be-vat ongeveer 29 bekende genen.

Uitkomsten van het genetisch onderzoek

De klinisch geneticus kan u precies vertellen wat er is gevonden bij uw kind. Wat de test laat zien is afhankelijk van de technologie die is gebruikt. Zijn de chromosomen onder een microscoop onderzocht dan worden de resultaten gegeven in een zogenaamd karyotype, dat er ongeveer als volgt uit ziet:

46,XY,del(3)(q29q29)dn

- 46 hoeveelheid chromosomen in de cellen
- XY de geslachtschromosomen; XY voor een jongen, XX voor een meisje
- del er is een deletie, of missend materiaal
- 3 de deletie bevindt zich in chromosoom 3
- q29q29 Er zijn twee breekpunten in bandje 3q29. In dit voorbeeld gaat het om een kleine deletie. Staat in het karyotype q29qter, dan wil dat zeggen dat de deletie vanaf het breekpunt q29 tot het uiteinde van het chromosoom loopt.
- dn Soms is ook dn toegevoegd. Dat wil zeggen dat de chromosomen van beide ouders zijn getest en dat bij hen geen verandering is gevonden. De term die genetici dan gebruiken is 'de novo' (niet ontstaan)

Wanneer een array-CGH is gebruikt dan zien de resultaten er waarschijnlijk als volgt uit:

arr cgh 3q29(195719264-197557292)x1 (hg19)

- arr cgh de analyse methode was array-CGH
- 3q29 er is een breuk in band q29 van chromosoom 3
- (195719264-197557292) de baseparen tussen 195719264 en 197557292 missen. Trek je het eerste getal van het tweede af dan krijg je 1838028 (1,8Mb). Dit is de hoeveelheid missende basenparen.
- x1 er is slechts één set van deze basenparen in plaats van de gebruikelijke twee.
- (hg19) human genome build 19. Dit is de DNA code waar de baseparen aan refereren.

Wanneer u de uitkomst van het onderzoek bij uw kind vergelijkt met dat van anderen, dan kan dit een idee geven van wat u in de toekomst kunt verwachten. Vergeet daarbij nooit dat er altijd verschillen zullen zijn tussen uw kind en de kinderen van anderen, zelfs wanneer de testresultaten precies hetzelfde zijn. Hoe uw kind zich gaat ontwikkelen hangt van meer af dan van de deletie alleen.

Meest voorkomende kenmerken

- Meestal gezonde kinderen.
- Meestal geen ernstige aangeboren afwijkingen
- Enige vertraging in ontwikkeling van het pra-ten
- Behoorlijke verschillen tussen kinderen in leervaardigheid
- Bij ongeveer de helft van de kinderen een klein hoofd (microcefalie)
- Soms een langzame motorische ontwikkeling (later gaan zitten, kruipen en lopen)
- Enigszins overeenkomende gezichtskenmerken
- Bij ongeveer eenderde van de kinderen een stoornis in het autismespectrum
- Meestal geen ernstige lichamelijke afwijkingen.

Meest gezonde kinderen

De meeste kinderen en volwassenen zijn over het algemeen gezond. Sommige kinderen hebben veelvuldig oorontstekingen (dan is plaatsen van trommelvliesbuisjes te overwegen) of zijn erg kwetsbaar voor luchtweginfecties en long-ontstekingen. Sommige kinderen genezen lastig van alledaagse ziektes zoals hoesten of een verkoudheid. Twee kinderen uit de Unique groep ontwikkelden astma, maar dit komt veel voor bij jonge kinderen (Ballif 2008; Dasouki 2011; Unique). Een zestienjarige jongen met een grote 3q29 deletie droeg gehoorapparaatjes (Wang 2010).

Andere medische problemen zijn alleen gevonden bij afzonderlijke personen. Dit maakt het minder waarschijnlijk dat de 3q29 deletie de oorzaak is. Een kind had een niet goed werkende alvleesklier. Hij kreeg daarvoor enzymen in het eerste levensjaar (Cobb 2010). Een familie rap-porteerde eczeem, maar ook dat komt veel voor bij kinderen in het algemeen. Bij een kind is epilepsie vastgesteld en twee andere kinderen zijn onderzocht voor aanvallen die lijken op epilepsie (Ballif 2008; Wang 2010; Unique).

Meestal geen ernstig aangeboren afwijkingen

Er zijn enkele aangeboren afwijkingen beschreven bij kinderen met een 3q29 microdeletie..

Bij ongeveer een derde van de kinderen wordt een ongebruikelijke vorm van de borst of de ruggengraat gezien. Het gaat dan om een trechterborst, een kippenborst, of een kromming in de ruggengraat (scoliose). Soms is wel de vorm van de borstkas afwijkend, maar zijn er geen gevolgen voor de longen. In ernstige situaties kan het problemen geven met de ademhaling of leiden tot regelmatige luchtweginfecties. Bij kinderen kan de borst – indien nodig – worden gecorrigeerd met chirurgie. De uitkomst van deze ingreep is meestal uitstekend. Een lichte scoliose geeft doorgaans geen problemen. Behandeling hangt af van de ernst van de kromming. Deze kan bestaan uit het dragen van een brace of uit chirurgie (Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010; Dasouki 2011; Unique).

Bij jongens kunnen afwijkingen aan de genitaliën voorkomen. Het gaat dan om een hypospadie (plasgaatje aan de onderkant van de penis in plaats van aan het uiteinde), niet indalen van de zaadballen en een onderontwikkeld scrotum (Rossi 2001; Ballif 2008; Clayton-Smith 2010).

Bij een klein deel van de kinderen wordt een aangeboren hartafwijking vastgesteld. Het meest voorkomend is een ductus arteriosus. Dit wil zeggen dat een doorgang tussen de

aorta en de longslagader niet vanzelf sluit na de geboorte. De doorgang kan met een minimale ingreep gesloten worden. Andere hartafwijkingen zijn een opening tussen de twee bovenste hartkamers (ASD) of een vernauwing van een van de bloedvaten die van het hart afleiden [Ballif 2008; Digilio 2009; Li 2009; Quintero-Rivera 2010; Dasouki 2011; Unique].

Een enkel kind is geboren met een gehemel-tespleet en/of een lipspleet. De behandeling hiervan is niet anders dan bij andere kinderen [Willatt 2005; Wang 2010; Dasouki 2011].

Ook een liesbreuk (hernia inguinalis) kan voorkomen. Dit toont zich als een uitstulping onder-aan de buik. De oorzaak is dat een opening in de buikwand niet sluit tijdens de ontwikkeling van de foetus.

Ook hier is de behandeling het-zelfde als bij andere kinderen [Li 2009; Dassouki 2011].

Sommige kinderen hebben afwijkend gevormde handen en voeten. Bij de handen gaat het om lange, spitse vingers, naar binnen krommende vingers, of een korte pink. Bij de voeten om zeer kleine voeten, naar binnen gekromde tenen, een vlies tussen de tenen en onvolgroeide nagels.

Ook hier geldt dat veel van deze afwijkingen slechts bij enkele kinderen zijn gevonden. Of er een relatie is met de 3q29 deletie is (nog) niet duidelijk. Het zijn afwijkingen die vaker bij kinderen voorkomen, ook bij kinderen zonder een verdenking op een aandoening.

Afwijkende ontwikkeling van het gebit. Bij drie kinderen was de stand van de tanden onregelmatig of wijd uit elkaar en bij een ander kwamen de tanden door in een ongebruikelijke volgorde. [Baynam 2006; Ballif 2008; Unique].

Er zijn afwijkingen / aandoeningen die slechts bij een enkel kind zijn gezien.

Een baby is geboren met een hoefijzernier. De twee nieren die normaal los van elkaar zijn, zijn dan aan de onderkant verbonden, wat een U (hoefijzer) vorm geeft. Op zich kan dit geen kwaad en ongeveer een derde van de kinderen met een hoefijzernier heeft hier helemaal geen last van. Bij ongeveer een derde van de kinderen met een hoefijzernier heeft daarnaast nog een afwijking aan de nieren en/of urinewegen waardoor behandeling nodig kan zijn. [Rossi 2001].

Een jongen in de tienerleeftijd is behandeld voor een huidafwijking aan zijn arm, die bekend staat als arteriovenous haemangioma. Een vergroeiing van bloedvaten die is aangeboren en in de loop van de tijd groter kan worden [Dasouki 2011].

Bij een kind is een cholesteatoom (een zakje met dode huidcellen) chirurgisch verwijderd van de binnenkant van het trommelvlies [Willatt 2005].

Een baby is geboren met een erg klein linkeroog [microphthalmie] met staar en dit is met twee maanden chirurgisch gecorrigeerd. Dit kind had ook een kleine opening in haar onderrug [sacral dimple]. Zo'n opening in de onderrug kan oppervlakkig zijn of diep en kan soms zelfs doorlopen tot het ruggenmerg. Doorgaans wordt bij deze kinderen een echo of MRI gemaakt om te zien hoe ver de opening reikt [Tyshchenko 2009].



Enige vertraging in ontwikkeling van het praten

De ontwikkeling van het praten komt meestal overeen met het leervermogen van het kind. De kinderen die langzamer leren, zijn doorgaans ook de kinderen die later gaan praten en die een kleinere woordenschat hebben. Bij kinderen met een normale motorische ontwikkeling, kan vertraging in het gaan praten het eerste signaal van een ontwikkelingsprobleem zijn.

Een aantal kinderen heeft een vrij nasale of schorre stem (Ballif 2008; Clayton-Smith 2010; Wang 2010). De eerste woordjes zijn gerapporteerd op de leeftijd van zeventien maanden tot ruim in het derde jaar. Al was er ook een kind dat met acht jaar nog slechts twee woorden gebruikte. Gebruik van zinnen is gevonden tussen de drie en zeven jaar, al komen niet alle kinderen zover.

De regelmatige oortontstekingen, waar veel kinderen met een 3q29 microdeletie last van hebben, brengt het risico mee van tijdelijk gehoorverlies (door vocht achter het trommelvlies).

Bij kinderen die nog niet praten op de gebruikelijke leeftijd, moet men snel reageren op bezorgdheid van de ouders en – naast onderzoek van het gehoor – ondersteuning bij de communicatie aanbieden. Een deel van de Unique kinderen heeft eerst leren communiceren met gebaren en daarna de transitie naar gesproken taal gemaakt.

“Ze lijkt niet te begrijpen wat er wordt gezegd en soms als haar wat wordt gevraagd, geeft ze zomaar een antwoord. Ze praat in gebroken zinnen van twee tot drie woorden en soms iets mee” – 7 jaar microdeletie

“Soms gebruikt hij niet de juiste woorden Hij vindt het moeilijk om aan een groepsgesprek mee te doen. In een individueel gesprek kan hij eindeloos over een onderwerp doorgaan” – 11 jaar microdeletie

“Begrijpen en volgen van een gesprek is nog steeds moeilijk. Ze denkt dat we gedachten kunnen lezen. Als ze een willekeurige gedachte uit, dat wij dan snappen wat eraan de hand is. Dus het is soms moeilijk om haar te volgen, maar de familie begrijpt haar” - 18 jaar, deletie



Aanzienlijke verschillen in leermogelijkheden

Het verschil in leermogelijkheden is erg groot. Er zijn kinderen het reguliere basisonderwijs kunnen volgen, soms met enige ondersteuning. En er zijn kinderen met een matige tot ernstige verstandelijke beperking. De meeste kinderen vallen hier ergens tussenin. Het gemiddelde IQ ligt tussen 70 en 89, dus van laag normaal tot een licht verstandelijke beperking (Cobb, 2010).

Ongeveer een derde van de Unique kinderen heeft regulier onderwijs gevolgd (soms met enige ondersteuning in de klas), de anderen bezochten een school voor speciaal onderwijs.

We weten dat er volwassenen zijn met een baan en met een gezin. Dit betekent dat de leer-moeilijkheden heel mild kunnen zijn (Li 2009, Clayton-Smith 2010, Cobb 2010).

Omdat er bij een 3q29 microdeletie sprake kan zijn van een ontwikkelingsachterstand of van specifieke leer-moeilijkheden, is het van belang dat bij vragen er snel en goed onderzoek kan worden gedaan en dat op school / in de klas ondersteuning kan worden ingezet.

"Ze functioneert als een tweejarige en heeft een slecht geheugen, maar ze leert zichzelf danspasjes aan van het kijken naar clips en we merken dat ze het beste leert met aanmoediging. Ze kan losse woorden lezen (zoals mama, papa, hond en kat) en is begonnen met schrijven." - 7 jaar

"Hij is op gelijk niveau met zijn leeftijdgenoten in taal en rekenen. Hij kan stripboeken en verhalen geschikt voor zijn leeftijd lezen en kan gedetailleerd tekenen." - 11 jaar

"Ze is op haar negentiende van school gegaan zonder te kunnen lezen of klokkijken." - volwassene

"Hij heeft een redelijk hoog verbaal IQ, maar heeft problemen met redeneren. Zijn geheugen is uitstekend, hij is goed in geschiedenis en houdt actuele gebeurtenissen bij door kranten en tijdschriften te lezen." - volwassene

Een kleine hoofdomtrek (microcefalie)

Ongeveer de helft van de kinderen met een 3q29 microdeletie heeft een klein hoofd. Een baby kan al bij de geboorte een kleine hoofdom-trek hebben. Het hoofdje kan ook bij de geboorte normaal zijn, maar na de geboorte langzamer groeien. (Soms komt ook het omgekeerde voor, dan is het hoofdje juist groter dan gemiddeld.) Op zichzelf hoeft een kleine hoofdomtrek geen effect te hebben op de ontwikkeling, maar het kan samengaan met een langzame ontwikke-ling. (Ballif 2008; Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010; Unique).

" Haar hoofd is een klein beetje uit proportie met de rest van haar lichaam, maar niet zo dat mensen het merken." - 7 jaar

" Ze kan alleen lopen, maar houdt liever ie-mands hand vast en ze struikelt vaak. Ze zwemt nog niet, maar kan rennen en mee-doen met spelen. Ze houdt van dansen en doet mee met aerobics dvd's; haar coördina-tie lijkt vrij goed als ze dit doet." - 7 jaar

Langzame motorische ontwikkeling

Bij de meeste baby's is er een lichte vertraging in het bereiken van de motorische mijlpalen. Onafhankelijk zitten zien we gemiddeld tussen zeven en negen maanden en lopen na zestien maanden tot drie jaar Bij sommige kinderen is de motorische ontwikkeling echter normaal. Bij sommige kinderen is er een lage spierspan-ning. Bij anderen is lichte spasticiteit gezien. De manier van lopen kan wordt wel beschreven als lomp of wankel. Er zijn kinderen met stijve knie en enkelgewrichten met beperkingen in de beweeglijkheid. Kinderen met een ernstige ver-traging in het bereiken de motorische mijlpalen profiteren doorgaans van fysiotherapie gericht op het verbeteren van spierspanning en kracht (Ballif 2008; Clayton-Smith 2010; Wang 2010; Unique).

" Ze kan alleen lopen, maar houdt liever ie-mands hand vast en ze struikelt vaak. Ze zwemt nog niet, maar kan rennen en mee-doen met spelen. Ze houdt van dansen en doet mee met aerobics dvd's; haar coördina-tie lijkt vrij goed als ze dit doet." - 7 jaar

" Normale mobiliteit en manier van lopen. Doet mee met de meeste activiteiten, maar heeft weinig uithoudingsvermogen." - 11 jaar

" Hij heeft geen kracht genoeg om de pedalen rond te trappen, maar hij kan wel scooteren. Hij houdt ervan om met de tandem op pad te gaan, maar naarmate we ouder worden, doen we dat minder vaak. Hij is heel goed in bowlen" – 18 jaar deletie

" Ze is heel stijf en kan niet zwemmen of fiet-sen, maar houdt ervan om een bal te trappen. Ze loopt met wijde stappen; haar benen wor-den heel moe van lopen." - 20 jaar

" Hij had problemen met leren fietsen en was niet erg gecoördineerd, maar zijn coördinatie is verbeterd en hij fietst nu grote afstanden." - 50 jaar

Mogelijk wat overeenkomende gezichtskenmerken

Kinderen met een 3q29 deletie hebben zelden een afwijkend uiterlijk. Er is geen kenmerkend patroon te herkennen. Bij kinderen met de 3q29 microdeletie, zien we nogal eens een lang en smal gezicht, enigszins schuin omlaag staande ogen, een brede neusbrug, een lange neus met een brede punt, een kort neusgootje (philtrum) en grote oren. Asymmetrie van het gezicht komt vrij veel voor [Clayton-Smith 2010; Quintero-Rivera 2010].

Een stoornis in het autismespectrum

Bij ongeveer een derde van de kinderen met een 3q29 microdeletie zijn er in het gedrag kenmerken die passen bij autisme, met name moeilijkheden met sociale relaties en communicatie. Niet iedereen heeft hier last van. Bij een deel van de kinderen is er een formele diagnose autisme. Dit werd gemiddeld op de leeftijd van drie en een half jaar vastgesteld, hoewel 'autistisch' gedrag al langer te zien was. Het kenmerkende gedrag bestaat uit veel herhaald gedrag, buiten-sporig gesprong en gedraai, gespannenheid en agitatie. Problemen met de zintuigen komen ook voor, onder andere overgevoeligheid voor geluid, licht en aanraking.

In de literatuur worden nog moeilijkheden met het vasthouden van de aandacht, impulsief en obsessief gedrag en psychiatrische problematiek beschreven (Willatt 2005; Baynam 2006; Ballif 2008; Digilio 2009; Clayton-Smith 2010; Cobb 2010; Mulle 2010; Quintero-Rivera 2010; Wang 2010; Dasouki 2011; Levinson 2011; Unique).

"Ze heeft moeite met concentreren en heeft de neiging om haar zus, die licht autistisch is, na te doen, vooral met stereotiep gedrag (zoals wiegen of met het hoofd bonken). Ze kijkt graag dvd's, danst graag en leert viool spelen." – kind

"Hij gaat normaal om met familieleden, maar zijn school is wel een cursus sociale vaardigheden voor hem aan het opzetten." – kind

Wat is er nog meer bekend?

■ Fijne motoriek

De informatie van de ouders van kinderen binnen Unique wijst erop dat de ontwikkeling van de fijne motoriek en de oog-hand coördinatie redelijk onaantast is. Veel van de jongeren zijn in staat om zelf te eten, zich te verzorgen en zichzelf aan te kleden (ook van ingewikkelde kledingstukken als een bh).

■ Groei

Of er gevolgen zijn voor de groei is onduidelijk. De meeste baby's hebben bij de geboorte een nor-maal gewicht voor de duur van de zwangerschap, al ligt het geboor-tegewicht aan de lage kant van het normale spectrum. Een op vijf baby's is klein bij de geboorte en blijft klein voor zijn of haar leeftijd. De effecten op lichaamsbouw zijn onduidelijk, maar het lijkt erop dat kinderen en volwas-senen neigen naar klein en slank. (Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Wang 2010; Dasouki 2011; Unique).

“ Kort, dun, klein hoofd, kleine gestalte - kind

“ Ze is 13 cm kleiner dan haar zussen en heeft schoenmaat 33.” – volwassene

■ Voeding

Bij sommige baby's zijn er problemen met de voeding, meestal omdat ze te zwak zuigen om voldoende te drinken. De informatie van Unique wijst erop dat deze problemen meestal niet ernstig zijn en ook niet lang aanhouden, maar moeders en kinderen hebben wel ondersteuning nodig om (borst)voeding goed op gang te bren-gen. Slechts enkele kinderen hadden een sonde nodig voor de voeding. Bij een aantal kinderen was er sprake van reflux (voeding en maagin-houd komt terug in de slokdarm). Dit geeft een risico op inhaleren van voedsel in de longen, wat longinfecties kan veroorzaken. Soms is een chi-rurgische ingreep nodig om de reflux te bestrij-den (Digilio 2009; Li 2009; Cobb 2010; Dasouki 2011; Unique).

■ Vooruitzichten

Een 3q29 microdeletie is pas recent te diagnos-ticeren. Er is daarom nog weinig bekend over de lange termijn gevolgen. Aangezien de meeste mensen geen ernstige aangeboren afwijkingen hebben, lijkt de levensverwachting normaal. Bovendien weten we dat bij ten minste vijf vol-wassenen de diagnose pas werd gesteld nadat bij een van hun kinderen of kleinkinderen de diagnose 3q29 microdeletie werd gesteld. Een punt van belang is wel dat bij twee van deze vijf volwassenen sprake is van problemen met de geestelijke gezondheid (Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Unique).

“ Hij woont bij zijn ouders en is een grote steun voor hen. Hij kookt zijn eigen maaltijd en zorgt voor de hond en het huis als zijn ouders een paar dagen weg zijn” – volwassene



Hoe is de deletie ontstaan?

Een 3q29 microdeletie ontstaat meestal spontaan. Met andere woorden meestal is het kind de enige in de familie met de aandoening. De genetische term hiervoor is dat het nieuw is ontstaan (de novo). Soms kan de microdeletie het gevolg zijn van een herschikking (translocatie) van de chromosomen van een van de ouders. En het komt ook voor dat een van de ouders zelf – in een milde vorm – de microdeletie heeft. Na de diagnose bij een kind wordt standaard aan beide ouders een chromosomenonderzoek aangeboden.

De oorzaak van een 3q29 microdeletie is een foutje bij de vorming van de eicel of zaadcel bij de ouders, of een fout in de eerste delingen na de bevruchting. Bij het delen van cellen vormen de chromosomen paren en wisselen stukken genetische informatie uit. Het chromosoom 'herkent' overeenkomende DNA stukjes op het partner chromosoom en deze wisselen van plaats. Er zijn echter stukjes die sterk op elkaar lijken. En dan kan het gebeuren dat er een foutje in deze uitwisseling optreedt.

Er is niets dat u als ouder had kunnen doen om dit te voorkomen. Er zijn geen factoren uit de omgeving, of uit werk- of levensstijl bekend die een 3q29 microdeletie veroorzaken. Er is niets aan te wijzen bij een van de ouders voor of tijdens de zwangerschap dat de microdeletie veroorzaakt. Er is dus geen reden voor schuld-gevoelens of verwijten (Ballif 2008; Monfort 2008; Digilio 2009; Li 2009; Clayton-Smith 2010; Unique).

Kan dit nog een keer gebeuren?

Hebben beide ouders een normaal chromosomenpatroon, dan is er slechts een heel kleine kans dat een eventueel volgend kind weer een 3q29 microdeletie (of een andere chromosomale afwijking) heeft. Is er bij een van de ouders sprake van een herschikking (translocatie) van de chromosomen met een breuk bij 3q29, dan is de kans op een volgend kind met een chromosoomafwijking groter. In een familie waar de 3q29 microdeletie van een van de ouders is geërfd – dus wanneer een van de ouders zelf een 3q29 microdeletie heeft – is de kans op een volgend kind met de deletie (jongen of meisje) ongeveer 50 procent bij iedere volgende zwangerschap.

“We wisten niet wat er met haar was, we dachten dat ze gewoon een lastig kind was dat moeilijk leerde. Ze kostte ons veel energie. Er waren dagen dat we compleet in de stress zaten. Weten dat er een oorzaak is voor de problemen, kwam als een grote verassing. Het heeft gemaakt dat we nu heel anders tegen de opvoeding van onze dochter aankijken”

Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
PO Box 2189, Caterham, Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44(0)1883 330766
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



VGnetwerken

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl

m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Unique is volledig afhankelijk van donaties en giften. Unique ontvangt geen steun van de overheid.

Wanneer u aan ons werk kunt bijdragen, hoe bescheiden ook, maak dan alstublieft een donatie over via onze website

www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp

Help ons alstublieft om u te helpen! !

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 en de behandeling van hun kind.

Deze informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door dr. Lucy Raymond, University of Cambridge & Addenbrooke's Hospital en door de medisch adviseur van Unique, professor Maj Hultén, University of Warwick.

De Nederlandse vertaling is gemaakt door Arne Spoelstra (psycholoog) en nagekeken door professor dr. C.T.R.M. (Constance) Stumpel, Maastricht University.

2006 Version 1 (PM)

2011 Version 2 (PM)