



## Duplicaties 7q

*Een 7q duplicatie is een zeldzame genetische aandoening, waarbij er een extra kopie is van een deel van de lange arm van chromosoom 7. Zo'n extra kopie noemt men een duplicatie. Over het algemeen maakt extra chromosoommateriaal het waarschijnlijk dat een baby aangeboren afwijkingen heeft en een achterstand in de groei en ontwikkeling, maar de uitkomst is voor elk kind uniek. Het precieze effect van de duplicatie hangt af van de grootte, van de hoeveelheid genen die de duplicatie bevat en de informatie van deze genen. .*

Chromosomen zijn microscopisch kleine structuren in de kern van iedere cel in het lichaam en de dragers van de genetische informatie. Men nummert ze in paren van 1 tot 22 (ongeveer van groot naar klein). Van elk paar is een exemplaar afkomstig van de vader en het andere van de moeder. Daarnaast is er nog een paar geslachtschromosomen, jongens hebben een X en een Y chromosoom en meisjes twee X chromosomen.

Ieder chromosoom heeft een korte arm (p) en een lange arm (q). Mensen met een duplicatie van chromosoom 7q hebben een extra kopie van een deel van het genetische materiaal van de lange arm van een van de twee chromosomen 7. Vanwege de duplicatie is dat stukje van de lange arm dus in drievoud aanwezig. Men noemt het daarom ook wel (partiële) trisomie 7q.

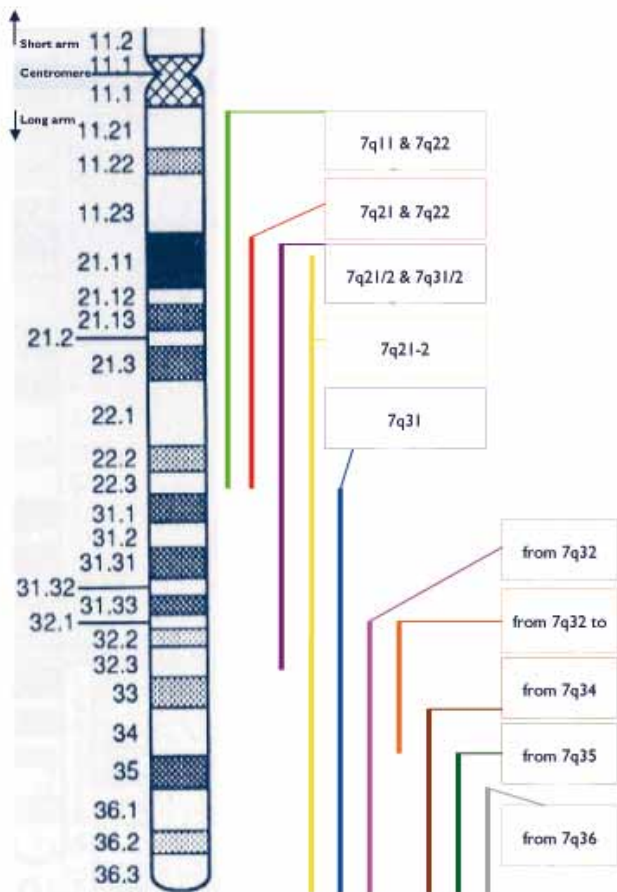
### **Belangrijkste kenmerken**

Er zijn in de literatuur slechts twee baby's beschreven met een duplicatie van de hele lange arm van chromosoom 7 (trisomie 7q). Bij baby's en kinderen met een kleinere 7q duplicatie zijn de volgende kenmerken beschreven (veel van

deze kenmerken komen ook voor bij kinderen met andere chromosoomafwijkingen):

- Langzame ontwikkeling.
- Leermoeilijkheden en /of verstandelijke beperkingen.
- Lage spierspanning, waardoor het lichaam slap aanvoelt.
- Laag geboortegewicht en een langzame gewichtstoename.
- De uiteindelijke lichaamslengte is meestal aan de korte kant.
- Een hoog gehemelte met soms een gehemeltepleet.
- Een groot hoofd en, bij de geboorte, een grote fontanel (zachte plek op het hoofd).
- De meeste baby's zijn gezond bij de geboorte, al is er soms een hartafwijking.
- Ongewone positie of hoek van een of van beide voeten (klompvoet).
- Kromming van de ruggengraat (scoliose).
- Subtiele afwijkende kenmerken in het gezicht.

(Bartsch 1990, Ndah 2000, Back 2001, Lukusa 2002, Rodriguez 2002).



Figuur van lange arm chromosoom 7.

### Duplicatie tussen de bandjes 7q11 en 7q22

In de literatuur zijn vier kinderen beschreven met ieder een iets verschillende duplicatie: 7q11q22; 7q11.21q11.23; 7q11.22q11.23 en 7q11.23q21.2. Het patroon van kenmerken was bij ieder van deze kinderen verschillend. Bovendien zijn de beschrijvingen niet compleet. Behalve een wat lager dan normaal geboortegewicht zijn er geen consistente kenmerken te noemen bij deze duplicaties (geboortegewicht tussen 2500 en 3269 gram).

Bij twee van deze kinderen zijn de volgende kenmerken beschreven: een groot hoofd met een grote fontanel en wijde open schedelnaden. Het hoofd van het ene kindje was slechts een beetje groter dan normaal en de fontanel was gesloten toen het kind twee was. Het andere kind had een duidelijke hydrocephalus (vocht in de hersenen, ook wel waterhoofdje genoemd).

Twee baby's hadden een groot voorhoofd en bij een van hen was de schedelnaad die midden over het voorhoofd loopt verhoogd. Bij twee baby's was er een gehemelte-spleet, een baby had een schisis (lipspleet) en een baby een hoog

## Zackary

De chromosoom afwijking van Zackary werd vermoed vroeg in de zwangerschap toen bij de nek-plooi meting een verhoogde hoeveelheid vocht rond de nek en de buik werd gezien. De zwangerschap verliep zonder problemen. Zackary werd geboren na 39 weken, met een normale lengte en gewicht. Hij had een lipspleet en een gehemelte-spleet, maar er waren ook andere, meer subtiele, signalen. Zijn fontanel was groot en zijn voorhoofd hoog, zijn oren stonden laag en enigszins naar achteren gedraaid, zijn ogen hadden een opwaartse blik en stonden abnormaal breed uit elkaar. Onderzoek wees een hartruis uit, die vanzelf oploste, en niet ingedaalde zaadballen, waar hij een operatie voor krijgt.

Door de lipspleet en gehemelte-spleet ging de voeding erg moeilijk. Met drie maanden is zijn lip geopereerd en zes maanden later het zachte gehemelte. Zackary's eten kwam uit de maag weer omhoog in de slokdarm (reflux). Hij ademde dit dan in de longen (aspiratie) met veelvuldige longontstekingen tot gevolg. Om dit onder controle te krijgen werd hij zittend gevoed en werden zijn flesjes verdikt tot puddingdikte. Tegen de tijd dat hij twee jaar is, was gewichtstoename nog steeds moeilijk te bereiken.

Het eerste jaar was hij veel ziek, met maandelijks ziekenhuisopnames voor o.a. luchtweginfecties, oorontstekingen (waar hij buisjes voor kreeg) en blaasontstekingen waartegen hij een lage dosis antibiotica kreeg. Op eenjarige leeftijd had hij een koortstoeval en met 15 maanden een verdachte ademhalingsstilstand.

Ondanks de vele medische zorgen boekt Zackary gestage vooruitgang. Hij kon rollen op de leeftijd van een jaar en op zijn tweede kan hij stappen in een walker. Zijn mobiliteit is beperkt door zijn lage spierspanning en door zijn flexibele gewrichten. Hij kan soms met een speeltje slaan om aan te geven wat hij wil en houdt ervan om op een keyboard te slaan. Op tweejarige leeftijd reageert Zackary nog niet erg op geluid of visuele prikkels. Maar zijn stemming is altijd goed. Een gelukkige, glimlachende en opgewekte jongen die geweldig kan slapen.

gehemelte. Bij drie baby's was er sprake van afwijkende geslachtsorganen: bij een meisje waren vagina, eierstokken en de baarmoeder niet ontwikkeld, bij een jongen waren de zaadballen niet ingedaald en moest deze aan een kant verwijderd worden. De zaadleider was aan die kant ongewoon lang en smal. Bij een tweede jongetje waren de zaadballen niet goed ingedaald en was de penis klein. Twee kinderen hadden epileptische aanvallen en een kind had als baby onverklaarde koortsige periodes. Bij drie kinderen zijn voedingsmoeilijkheden en een langzame gewichtstoename beschreven, evenals constipatie (verstopping).

De verschillen tussen deze kinderen zijn even opmerkelijk als de overeenkomsten. Bij één kind waren alle belangrijke organen (hart, hersenen, nieren en longen) gezond, maar het had wel een losse heup, een missende rib en premature groei van schaamhaar. Een ander kind had een aanzienlijke hydrocephalus, weinig hersenweefsel, abnormale positie van het hart en een onontwikkeld linker oog. Nog een ander kind had een onontwikkelde linker nier, een sterk

diepliggend oog en het ontwikkelde een aseptische necrose van de rechter heup (veroorzaakt door een slechte bloedtoevoer waardoor een deel van het bot afsterft).

In termen van ontwikkeling was er één kind dat kon zitten met 10 maanden en kon lopen op de leeftijd van drie jaar, maar dat nog niet was begonnen met praten op de leeftijd van 4 jaar. Een ander kind had een grote achterstand in het behalen van de motorische mijlpalen. (Ho 1982; Kardon 1983; U).

### **Kleine duplicaties van 7q21 en 7q22**

Van drie personen zijn de kenmerken beschreven. Ieder van hen heeft een licht verschillende duplicatie: 7q21.2q22.1; 7q21.2q22.3; 7q21.3q22.

De informatie is niet volledig, maar enkele kenmerken zijn altijd aanwezig:

- Een lichte ontwikkelingsachterstand. Twee jongens liepen op tweejarige leeftijd.
- Leermoeilijkheden, meestal gematigd.
- Voedingsproblemen en geringe gewichtstoename.

## **Megan**

*Megan is 9 jaar, ze heeft een duplicatie tussen 7q22 en 7q31. De zwangerschap verliep zonder problemen, op haar moeders trek in boterhammen met jam en piccalilly na. Megan werd snel geboren en er werd niets opgemerkt bij de geboorte. Megan had aangeboren staar en moest daarom een bril dragen. Het viel meteen op dat Megan moeite had met borstvoeding, ze had moeilijkheden met slikken en verslikte zich makkelijk. De problemen rond de voeding hielden op toen lactose intolerantie werd vastgesteld en ze een lactosevrij dieet kreeg.*

*Vanaf de geboorte had Megan een slappe spierspanning. Haar gewrichten waren zo flexibel dat je 'haar kon inpakken in een klein tasje'. Wanneer ze op haar rug lag was ze helemaal plat, hoewel haar heupgewrichten goed ontwikkeld waren. De lage spierspanning maakte dat Megan extra steun nodig had bij haar enkels en ze was laat met kruipen en lopen. Ondanks deze achterstand kan ze lopen, rennen en zwemmen*

*op haar 9<sup>e</sup>. Terwijl haar spierspanning verbeterde werd haar ruggengraat rechter. Ze heeft fysiotherapie nodig gehad om te zorgen dat ze haar voeten goed neerzet op de grond. Haar lage spierspanning en duimen met dubbele gewrichten hebben haar handgebruik beïnvloedt, maar op haar negende kan ze omgaan met groot bestek. Het vasthouden van een pen of marker is nog moeilijk, maar ze kan goed overweg met een touch screen computer. Op negenjarige leeftijd heeft ze nog steeds hulp nodig bij het aankleden.*

*Ze heeft leermoeilijkheden, maar haar verbale mogelijkheden zijn boven verwachting. Ze kan beter lezen dan haar leeftijdsgenoten en ze is goed in het voeren van een gesprek. Op haar 9<sup>e</sup> is Megan een vrolijk en levendig kind. Ze heeft geen gevoel voor gevaar en heeft strenge grenzen nodig, maar met het opgroeien is haar gedrag steeds beter te controleren.*

Bij twee van deze kinderen is ook beschreven:

- Lage spierspanning en flexibele gewrichten.
- Vaak terugkerende luchtweginfecties met frequente ziekenhuisopnames als gevolg.
- Scheelzien, eventueel te corrigeren met afplakken van het oog.
- Korte lengte met een relatief groot hoofd.
- Moeilijk gedrag en problemen met sociale integratie (autisme, agressie).

Bij één kind: cyste nieren bij de geboorte, missende tanden en slechte glazuurontwikkeling, vergroeiing van tandvlees en wangen en vliezen tussen de vingers. (Lukasa 1998; U).

## Aarie

*Aarie is 10 jaar en heeft een duplicatie tussen 7q22.2 en 7q32.2. Bij de geboorte had hij een goed gewicht maar hij was erg slap en had reanimatie nodig. Borstvoeding vroeg te veel van hem en daarom werd hij met de fles gevoed. Hij werd herhaaldelijk erg ziek van de voeding totdat er werd overgestapt op soja voeding.*

*Op tienjarige leeftijd eet hij nog steeds gepureerd dat hij zelf met een lepel kan eten, met een beetje hulp. Hij heeft last van constipatie en krijgt daarvoor regelmatig lactulose. Zijn lengte en gewicht zijn gemiddeld. Op herhaaldelijke oorontstekingen en luchtweg infecties na is zijn gezondheid goed, hoewel hij wel een operatie heeft gehad om zijn hernia te verhelpen en buisjes in zijn oren te plaatsen. Op zijn 9<sup>e</sup> had hij een flinke bocht in zijn rug-gengraat ontwikkeld die chirurgisch gecorrigeerd werd.*

*Op het gebied van ontwikkeling heeft Aarie veel begeleiding nodig. Zijn lage spierspanning en flexibele gewrichten maakten fijne bewegingen moeilijk, hij bereikte de motorische mijlpalen later, hij rolde met 12 maanden, kon zelfstandig zitten en kruipen met 18 maanden en kon lopen toen hij 3,5 jaar was. Op zijn 10<sup>e</sup> loopt hij binnenshuis zelfstandig en gebruikt hij een rolstoel voor buitenshuis. Aarie communiceert met gebaren, geluiden en foto's en begrijpt veel. Hij leert langzaam maar constant en wil nog steeds meer leren. Hij kan cijfers herkennen, genieten van muziek, video's, boeken en touch screen computer spelletjes. Hij gaat naar een speciale school en leert het beste met één op één begeleiding.*

## Duplicatie tussen de bandjes

### 7q21 of 7q22 & 7q31 of 7q32

Negen kinderen zijn beschreven, meest baby's, met verschillende grootte van deze duplicatie.

De kenmerken komen ook voor bij kinderen met andere chromosoom afwijkingen:

- Ontwikkelingsachterstand.
- Lage spierspanning en flexibele gewrichten.
- Groeiachterstand.
- Gezichtskenmerken zoals een rond voorhoofd, smalle oogopeningen, ver uit elkaar staande ogen met huidplooiën in de hoekjes, scheel kijken en laagstaande oren.

Bij de geboorte waren de meeste van deze baby's normaal van lengte en gewicht. Ze hadden moeite met aankomen en hadden voedingsondersteuning nodig, soms hoge calorie supplementen en soms directe voeding in de maag met een maagsonde. Er is weinig informatie bekend over de volwassen bouw. Van een tiener is bekend dat deze zowel lang als goed gebouwd is. Twee leden van Unique hadden lactose intolerantie. Zij kregen een lactose vrij dieet dat goed werkte. Het kan echter zijn dat dit los staat van de chromosoomafwijking.

Alle kinderen van wie informatie bekend is, hadden als baby last van frequente luchtweginfecties. Oorontstekingen kwamen ook veel voor en een licht gehoorverlies dat met buisjes vaak kon worden opgelost. Twee kinderen hadden smalle gehoorgangen en in één geval was een operatie nodig. Een ander kind had een misvormde bots-structuur in het middenoor en als gevolg daarvan een permanent gehoorverlies aan een kant. Op het gebied van gezichtsvermogen hadden de meeste kinderen last van scheelzien. Dit kon vaak op de normale manier gecorrigeerd worden, een kind werd geboren met staar. De vitale organen – hart, hersenen en longen – waren meestal gezond, maar een kind werd geboren zonder linker nier en een misvormde rechter nier.

Op ontwikkelingsgebied lieten de kinderen een lichte tot matige achterstand zien en hadden ze merkbaar last van een slappe spierspanning en erg flexibele gewrichten. Bij een kind was het heupgewricht erg ondiep. Ze droeg als jonge baby een harnasje om dit beter te ontwikkelen.

Op het gebied van leren lieten alle kinderen enige achterstand zien. Bij sommige kinderen was de taal relatief goed in vergelijking met re-

## Marte

*Binnen minuten na haar geboorte in 2002 ontwikkelde Marte ademhalingsproblemen. Ze had ook andere ongebruikelijke kenmerken, haar hoofd was groot en ook de zachte plek op haar hoofd, ze had afwijkende oortjes en haar vijfde vinger miste een gewricht. Al snel werden twee hartafwijkingen gevonden, een vernauwing van de aorta en een VSD (een gat tussen de kamers van het hart). Kinderchirurgen corrigeerden de hartproblemen toen Marte slechts zes dagen oud was. Een chromosoomonderzoek wees uit dat ze een duplicatie van 7q32 had en een deletie van chromosoom 5q35.*

*Met haar gezondheid hield Marte enige problemen. Ze moest vijftien keer naar het ziekenhuis in de eerste drie jaar van haar leven door borstontstekingen, longontsteking en vijf keer voor een ontsteking van haar linker duim. Haar grote hoofd is onderzocht en gediagnosticeerd als hydrocephalus (te veel vocht in de hersenen) maar hier heeft Marte geen behandeling voor nodig. Door dagelijkse salbutamol inademing die haar luchtwegfunctie verbeteren heeft ze nu een goede gezondheid.*

*Marte maakte goede vorderingen in haar ontwikkeling, ze kon rollen met 8 maanden, zelfstandig zitten met 17 maanden en over de vloer schuiven op tweejarige leeftijd. Ze heeft regelmatige fysiotherapie en gebruikt een hulp bij het staan en het lopen (een staander en een walker) en een wandelwagen voor buitenshuis. Het gebruik van haar beide handen lukte met 8 maanden, ze kon haar flesje vasthouden toen ze 19 maanden was en op 2,5-jarige leeftijd kon ze een lepel gebruiken, zwaaien en klappen.*

*Op haar derde is Marte alert en geïnteresseerd en kan ze vertellen hoe oud ze is door haar vingers op te steken. Om te communiceren heeft ze gebarentaal geleerd, gebruikt ze plaatjes en voegt enkele woorden daar aan toe. Ze is lief en zegt bijvoorbeeld dank je wel of gebaart het als ze klaar is met eten. Het is nog te vroeg om uitspraken te kunnen doen over haar leervermogen, maar ze houdt ervan om in boeken en kranten te kijken en ze begrijpt hoe de afstandsbediening voor de televisie werkt.*

kenmogelijkheden. Een kind ontwikkelde vocale tics die bekend zijn bij het Gilles de la Tourette syndroom.  
(Novales 1982; Romain 1990; Humphreys 1991; Kroisel 2001; U).

### **Duplicatie van 7q21-22 tot het eind van het chromosoom**

Op het moment van schrijven zijn bij Unique geen leden met deze duplicatie, dus de enige gegevens komen uit de medische literatuur. Dit kan maken dat het geschetste plaatje redelijk somber is. Uit de medische literatuur komt naar voren dat baby's met deze aandoening het vaak niet goed doen. Ernstige aangeboren afwijkingen komen vaak voor en kunnen de overleving beïnvloeden. Genoemd worden aangeboren afwijkingen van het hart, de hersenen en het maag-darmkanaal. Kleinere problemen van het gehemelte (schisis), voeten (klompvoet), en de ruggengraat (scoliose) worden ook genoemd. (Muneer 1982, Forabosco 1988, Haslam 1992, Ishii 1997, Stetten 1997, Courtens 2001, Rodriguez 2002).

### **Duplicatie van 7q31 tot het einde van het chromosoom**

De beschikbare informatie komt uit de medische literatuur. Deze beschrijft eerder de vroege problemen dan de verdere ontwikkeling. Het lijkt erop dat er in het eerste levensjaar veel gezondheidsproblemen zijn. Unique heeft ervaring met één jong kind.

Veel voorkomende kenmerken:

- Laag geboortegewicht.
- Ontwikkelingsachterstand.
- Leermoeilijkheden.
- Groeiachterstand.
- Problemen met de voeding, gedeeltelijk door moeite met zuigen.
- Ongebruikelijke hersenstructuren.
- Hartafwijkingen.
- Onderontwikkelde longen.
- Schisis.
- Grote fontanel (zachte plek op het hoofd).
- Skeletafwijkingen, bijvoorbeeld het missen van een paar ribben.
- Gezichtskenmerken zoals laag geplaatste oren,

ver uit elkaar staande ogen, kleine oogopeningen, kleine neus, kleine en terugwijkende onderkaak, lange wimpers.

- Ongewone spierspanning, zowel laag (waarvoor de baby slap is) als hoog.

(Alfi 1973, Vogel 1977, Novales 1982, Johnson 1986, Verma 1992, Strovel 1996, Boceno 1998, Courtens 2001, U).

### **Duplicatie van 7q32 tot het einde van het chromosoom**

Baby's en kinderen met deze duplicatie, die vaak samengaat met een deletie van een ander chromosoom, lijken meer vooruitgang te maken dan degenen met een duplicatie waarbij 7q31 betrokken is. De oudste beschreven persoon in de medische literatuur was 29 jaar.

De meest voorkomende kenmerken beschreven in de medische literatuur, die vaak ook worden gevonden bij andere chromosoom afwijkingen, zijn:

- Laag geboortegewicht en soms een korte lengtegroei.
- Ontwikkelingsachterstand.
- Achterstand in mobiliteit, niet alle kinderen worden mobiel.
- Enige mate van leermoeilijkheden.
- Lage spierspanning, maar hoge spanning kan ook voorkomen in het onderlichaam.
- Skeletafwijkingen, zoals samengetrokken gewrichten in de vingers.
- Kyfose en scoliose (naar voren en opzij gebogen ruggengraat).
- Heupdislocatie.
- Hartafwijkingen.
- Problemen met voeding en zuigen en slikken.
- Scheelzien.
- Hoog gehemelte en soms een gehemelte-spleet.
- Ongebruikelijke positie van de voeten.

## **Kim**

*De geboorte van Kim in 1986 was moeilijk en uiteindelijk was een keizersnee nodig. Na de bevalling had ze ademhalingsproblemen. De Apgar score was laag. Ze was licht voor haar leeftijd en haar heupen waren niet goed geplaatst. Kim had een paar ongebruikelijke kenmerken zoals elfachtige oren, kleine onderkaak en kin, lange tenen en een dichtgeklemd vinger. Ze had weinig kenmerken van een 7q duplicatie. Haar hoofd was niet groot, haar fontanel was niet open en ze had geen groot voorhoofd. Pas op haar vijfde werd de diagnose gesteld. Het bleek dat materiaal van chromosoom 7 (met breekpunt 7q32) vast zat aan chromosoom 5.*

*Met de voeding was Kim langzaam. Ze had moeite met zuigen en werd vanaf vier weken met de fles gevoed. Op haar 19<sup>e</sup> at ze goed, maar ze had wel problemen met constipatie en ze bleef erg klein voor haar leeftijd.*

*Met betrekking tot haar gezondheid zorgden haar heupen voor de grootste problemen. Er waren twee operaties nodig, een op haar 7<sup>e</sup> en nog een toen ze 10 was. Ze heeft ook een operatie gehad op haar vijfde om de Achilles pezen te verlengen. Ze heeft vanaf haar tweede fysio-*

*therapie gehad en met hulp van een loopsteun leerde ze lopen. Op haar 19<sup>e</sup> kon ze haar eigen gewicht niet meer dragen. Binnenshuis kruipt Kim en voor buiten gebruikt ze een rolstoel.*

*Tijdens de puberteit heeft Kim vier epilepsie aanvallen gehad. Ze heeft geen medicatie nodig gehad om dit te controleren. Verder heeft ze een verwijde ureter en een lichte hydronephrose (nierafwijking), maar verder is ze gezond.*

*Kim heeft nog steeds hulp nodig om haar drinkfles vast te houden en om te eten. Ze gebruikt plaatjes, gebaren en geluiden om te communiceren maar houdt er ook van om anderen te observeren. Kim heeft moeilijke tijden gehad met aan haar eigen haren trekken en met haar hoofd bonken, waarschijnlijk omdat ze aandacht wilde hebben. Tijdens deze periode droeg ze vaak een helm.*

*Kim heeft een prachtige glimlach en een mooie persoonlijkheid, ze heeft duidelijke voorkeuren. Ze is brutaal, houdt van knuffelen en flirten, en van alle soorten muziek. Op haar 19<sup>e</sup> is ze van school naar een dagcentrum gegaan, waar ze met veel plezier heen gaat.*

## Oliver

*Als baby gaf Oliver weinig reden tot zorgen: zijn Apgar scores waren normaal, hij had een gezond gewicht (4280 gram) en de borstvoeding gaf ook geen problemen. De huisarts dacht dat zijn grote hoofd misschien zou kunnen wijzen op hydrocephalus, maar CAT en MRI scans lieten zien dat de ruimtes in zijn hersenen niet abnormaal vergroot waren.*

*De eerste tekenen dat Oliver meer was dan een grote en mooie baby kwamen door zijn langzame ontwikkeling. Hij hield er van om stil te liggen op zijn speelmat met zijn ramme-laar. Zijn spierspanning was laag en in combinatie met strak samengetrokken gewrichten in zijn enkels, voeten en nek zorgde dit voor een vertraging in het bereiken van de motorische mijlpalen. In zijn wandelwagen kon hij niet goed blijven zitten; hij gleed steeds naar een kant. Hij leerde zitten met 11 maanden, met 13 maanden kon hij kruipen en met 24 maanden kon hij lopen. Met 10 jaar draagt hij zooltjes in zijn schoenen en worden zijn en-*

*kels extra ondersteund, omdat hij nog steeds kan struikelen en vallen wanneer hij moe en slap is. Hij draagt een helm bij het buitenspe-len. Oliver kan met een lepel eten sinds hij vier is, maar het lukt nog steeds niet met mes en vork.*

*Wanneer Oliver iets wil, gaat hij op je arm slaan en aan je trekken. Hij gebruikt gebaren, geluiden en losse woorden door elkaar. Hij begrijpt bijna alles. Bij het leren heeft hij veel hulp nodig. Hij gaat naar een speciale school en leert het beste in een kleine groep. Hij is spontaan, vriendelijk en zorgzaam. Oliver houdt van muziek, er naar luisteren, er naar kijken en zelf gitaarspelen. Hij houdt van zijn computer en bij andere kinderen zijn en met hen spelen en hij houdt ervan om buiten te zijn en in de tuin te werken. Zijn gedrag is alleen moeilijk als hij erg moe is.*

*Oliver heeft een kleine duplicatie tussen 7q36.1 en 7q36.3.*

Ervaring van Unique wijzen er op dat nauwe ge-hoorkanalen en epileptische aanvallen ook voor-komen en dat constipatie een frequent probleem is dat kan zorgen voor klachten. De meeste kinderen hebben vaak luchtwegontstekingen en lijken gevoelig voor allergie.

Afwijkingen tijdens de puberteit zijn tot nu toe twee keer beschreven, één keer bij een meisje met weinig puberteitskenmerken en onregelma-tige menstruatie en één keer in een meisje met ernstige en zware menstruatie.

### **Duplicatie van 7q32 tot 7q34**

Een kindje geboren met scheelzien bleek één van de zes spieren te missen die het oog goed vasthouden. De laterale rectus spier miste aan de rechter kant en was onderontwikkeld aan de linker kant. Een andere spier die het oog recht houdt (de onderste schuine spier) was kleiner dan normaal. Daarnaast had het kind een ont-wikkelingsachterstand en was hij klein voor zijn leeftijd. Zijn oogzenuwen waren onderontwikkeld waardoor bij een slecht zicht had. (Keith 1988).

### **Duplicatie van 7q34 tot het einde van het chromosoom**

De kenmerken van twaalf kinderen zijn beschre-ven in de medische literatuur, de meeste hadden ook een deletie van een ander chromosoom. Slechts drie kinderen zijn bekend met een 'pure' 7q34 duplicatie. De twee kinderen die bij Unique bekend zijn met een 7q34 duplicatie hebben beide ook een deletie, en bij één kind waren de gevolgen van de deletie belangrijker. Het lijkt erop dat de meest voorkomende kenmerken bij deze duplicatie ook voorkomen bij andere chro-mosoomafwijkingen, zoals:

- Ontwikkelingsachterstand en lage spierspan-ning.
- Een zekere mate van leermoeilijkheden.
- Een relatief groot hoofd met een grote fontanel.
- Geboortegewicht binnen de normale grenzen (2948 gram tot 3244 gram).
- Voedingsproblemen als gevolg van lage spier-spanning en problemen met zuigen.
- Kromming van de ruggengraat (kyfose en sco-liose).
- Kleine genitale afwijkingen bij jongens, zoals niet ingedaalde zaadballen.

- Gezichtskenmerken zoals een korte neus met een lage neusbrug, open mond, een korte nek en soms onregelmatige tanden.

Er worden nog andere kenmerken genoemd zoals aangeboren glaucoom. Bij deze aandoening is de druk binnen het oog te hoog. De behandeling bestaat vaak uit een operatie om het overbodige vocht te verwijderen. Verder wordt genoemd: scheelzien, vliezen tussen de vingers of vingers, duimen, voeten met afwijkende gewrichten, dislocatie van de schouder en het missen van een paar ribben.

(Forabosco 1988, Romain 1990, Kato 2001, U).

### **Duplicatie van 7q35 tot het einde van het chromosoom**

De kenmerken bij deze duplicatie lijken erg variabel te zijn. De meeste personen die beschreven zijn in de medische literatuur hebben, naast de duplicatie, ook een deletie van een ander chromosoom. De verschillen in de kenmerken kunnen door de deletie komen of door kleine verschillen in de grootte van de duplicatie.

De meest voorkomende kenmerken zijn:

- Ontwikkelingsachterstand.
- Lage spierspanning, soms gepaard met een hoge spierspanning in het onderlichaam.
- Variabele mate van leerproblemen.
- Genitale afwijkingen bij jongens, zoals niet ingedaalde zaadballen.
- Normaal geboortegewicht en groeisnelheid voor en na de geboorte.
- Nystagmus (snelle oogbewegingen).
- Afwijkingen aan de voeten.
- Lange vingers.
- Gezichtskenmerken, zoals relatieve korte nek, lage oren, een lage neusbrug, kleine neus, groot voorhoofd, een relatief groot hoofd en huidplooiën over de binnenste ooghoeken.

(Hoo 1995, Speleman 2000, Lukusa 2001, Morava 2003).

### **Duplicatie van 7q36 tot het einde van het chromosoom**

Er is weinig informatie over personen met een kleine duplicatie dicht bij het einde van het chromosoom. Het lijkt er op dat dit minder ernstige gevolgen heeft dan wanneer de duplicatie groter is. Veel voorkomende kenmerken zijn:

- Ontwikkelingsachterstand, vooral van de spraak.
- Groot hoofd en groot voorhoofd.

(Lowry 1983, Verma 1992, U).

### **Oorzaken**

Een herschikking in de chromosomen (translocatie) komt voor bij mensen overal ter wereld en met elke achtergrond. Het zijn normale, toevallige gebeurtenissen. Dus de duplicatie van het chromosoom 7q wordt niet veroorzaakt door iets wat de ouders hebben gedaan of nagelaten.

Om de vraag 'is het erfelijk' te kunnen beantwoorden heeft de geneticus informatie nodig over de chromosomen van de ouders; een genetisch onderzoek van beide ouders.

Bij ongeveer de helft van de kinderen met een 7q duplicatie blijkt dat er bij een van de ouders, meestal de moeder, ook een herschikking is van de chromosomen.

Er zijn diverse chromosoom translocaties bij de ouders die een 7q duplicatie in hun baby kunnen geven. Bij deze translocaties zijn de ouders zelf doorgaans gezond. Bij hen is de juiste hoeveelheid genetisch materiaal aanwezig, maar het is van plaats gewisseld. Men noemt dit een *gebalanceerde translocatie*. Meestal zijn er twee chromosomen betrokken bij zo'n translocatie en soms meer.

Wordt bij een van de ouders een translocatie gevonden, dan is er een verhoogde kans dat een volgend kind weer een chromosoomafwijking heeft. De ouders kunnen hun individuele situatie met hun klinisch geneticus bespreken. Deze kan uitleggen wat er in hun individuele situatie gevonden is en wat hiervan de consequenties zijn.

Wanneer het onderzoek de ouders laat zien dat bij hen het chromosomenpatroon normaal is, dan is de duplicatie waarschijnlijk ontstaan door toeval. Genetici noemen dit *de novo*, wat betekent dat het niet erfelijk is. Het kind is dan de eerste persoon in de familie met de chromosoomafwijking.

### **Kan het nog een keer gebeuren?**

De kans op het krijgen van een volgend kind met een 7q duplicatie hangt dus af van de uitkomst van het chromosoomonderzoek bij de ouders.

Wanneer de chromosoom analyse laat zien dat een van de ouders een (gebalanceerde) translocatie heeft dan is er een verhoogde kans op het krijgen van een tweede kindje met de afwijking. Zijn de chromosomen van beide ouders normaal dan is de kans erg klein dat het nog een keer zal gebeuren.

Er is echter een extreem kleine kans dat de



duplicatie is ontstaan tijdens het vormen van de cellen die later de eicellen of spermacellen vormen. Dit kan leiden tot een mix van normale eicellen / zaadcellen en eicellen / zaadcellen met een afwijkend chromosomenpatroon. Men noemt dit geslachtscel mocaïcisme). In dit geval wordt bij de ouders geen afwijking gevonden en is er toch een (kleine) kans op een tweede kind met dezelfde afwijking.

Ouders die nadenken over een volgende zwangerschap kunnen het beste hun situatie bespreken met de klinisch geneticus en de voor- en nadelen van genetische diagnostiek afwegen.

Support and Information

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](http://www.rarechromo.org)

*This leaflet is not a substitute for personal medical advice. Families should consult a medically qualified clinician in all matters relating to genetic diagnosis, management and health. The information is believed to be the best available at the time of publication and has been verified by Dr Steve Scherer, The Hospital for Sick Children, Ontario, Canada and by Professor Maj Hulten, Professor of Medical Genetics, University of Warwick, UK. 2005.*

**Copyright © Unique 2005**

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413

## Bronnen en referenties

Deze informatie komt gedeeltelijk uit de gepubliceerde medische literatuur. Met de eerst genoemde auteur en de publicatiedatum is het mogelijk om de samenvattingen en de artikelen te vinden op internet. Verder is de databank van Unique gebruikt als informatiebron. Op het moment van het maken van deze folder waren er bij Unique 29 leden met een 7q duplicatie, 9 met een pure duplicatie van 7q waarbij geen ander chromosoom bij betrokken is. Acht families hebben in 2005 een vragenlijst ingevuld over de ontwikkeling van hun kind. Referenties van Unique zijn aangegeven met een U.

Heeft u een familielid met een 7q duplicatie en wilt u uw eigen ervaringen toevoegen aan de Unique databank neem dan contact op via [info@rarechrom.org](mailto:info@rarechrom.org).

---

## Vertaling en bewerking:

Elisanne Biemans en Mieke van Leeuwen,  
januari 2009.

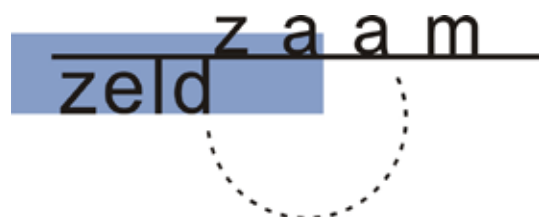
VG netwerken - Zeldzaam  
Postbus 1223  
3500 BE Utrecht

E [m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)  
T 030 - 272 73 14



VGnetwerken

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)



[www.zeldzame-syndromen.nl](http://www.zeldzame-syndromen.nl)