



Kleefstrasyndroom (9q34.3 deletie)

Kleefstrasyndroom (9q34.3 deletie) is een zeldzame genetische aandoening. De oorzaak is het missen van een klein stukje vlakbij het uiteinde van chromosoom 9, een van de 46 chromosomen in het lichaam. Binnen dit missende stukje ligt een gen dat EHMT1 wordt genoemd. Men denkt dat de kenmerken het gevolg zijn van de afwezigheid van dit gen.

Wat zijn chromosomen?

Chromosomen zijn de structuren in de kern van de cellen die de genen bevatten met instructies voor de ontwikkeling, groei en het functioneren van ons lichaam. Chromosomen heeft men van lang naar kort genummerd van 1 tot 22. Het 23^e paar omvat de geslachtschromosomen Y en/of X. Van ieder paar chromosomen komt er één van elke ouder. Elk chromosoom heeft een korte arm (p) en een lange arm (q).

Kijken naar 9q34.3

Chromosoom onderzoek

Met het blote oog zijn chromosomen niet te zien. Maar wanneer je ze kleurt en ernaar kijkt door een lichtmicroscop, kun je op ieder chromosoom een patroon zien van lichtere en donkere bandjes. In het diagram van de lange arm van chromosoom 9 is te zien hoe de bandjes genummerd worden van binnen naar buiten. Het punt aan de top van het diagram is het punt waar de korte en de lange arm elkaar raken (centromeer). Een hoog nummer als q34 is dicht bij het einde van het chromosoom onderin het diagram.

Het gebied dicht bij het einde van het chromosoom noemt men subtelomeer. Soms noemt men het 9q34.3 deletie syndroom daarom ook 9q subtelomeer deletie syndroom. Worden de chromosomen ongeveer 850x vergroot, dan kan men soms zien dat een klein stukje mist aan het eind van het chromosoom. Zo een ontbrekend stukje noemt men een deletie.

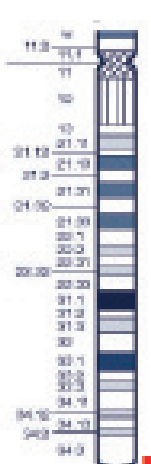
Moleculaire en DNA technologie

Het missende stukje kan zo klein zijn dat het chromosoom er door de microscoop normaal uitziet. De deletie kan dan alleen worden aangetoond met specifiek onderzoek. Omdat het zo klein is, noemt men het een microdeletie. Zelfs met de nieuwste technieken is echter niet altijd aan te tonen of het EHMT1 gen wel of niet aanwezig is. Dan kan alleen een gericht DNA onderzoek een verstoring van EHMT1 aantonen.

Hoe belangrijk is de grootte van de deletie?

In het verleden dacht men dat hoe groter de deletie is, hoe ernstiger de kenmerken zijn, omdat er dan meer genen verloren zijn. Dit blijkt slechts gedeeltelijk waar. Men gaat er nu van uit

dat het 9q34.3 deletie syndroom ontstaat wanneer het EHMT1 gen ontbreekt, is beschadigd of is veranderd. De grootte van de deletie lijkt er minder toe te doen. In de literatuur is een kind beschreven met een kleine deletie binnen het gebied 9q34.3 maar met het EHMT1 gen intact. Dit kind leek uiterlijk niet op andere kinderen met een 9q34.3 deletie, het had slechts een lichte ontwikkelingsachterstand en leermoeilijkheden (Kleefstra 2006/1; Kleefstra 2006/2).



De lange arm van chromosoom 9. De rode lijn geeft de plaats aan van de 9q34 microdeletie. Het diagram toont een vergroting met de plaats van het EHMT1 gen en twee markers die men gebruikt in een FISH diagnose.

De uitslag van het chromosoom onderzoek

De klinische geneticus of genetisch consulent zal met de diagnose ook het karyotype geven. Dit is een soort 'steno' om aan te geven wat er gevonden is. Er staat dan bijvoorbeeld:

46,XY.ish del(9)(q34.3)(D9S2168-)de novo.
 46 Het totale aantal chromosomen in de cellen van het kind
 XY De twee geslachtschromosomen, XY bij jongens; XX bij meisjes
 .ish Bij het onderzoek is een FISH gebruikt
 del Er is een deletie aangetoond (D9S2168-) Marker D9S2168 ontbreekt.
 de novo De chromosomen van de ouders zijn nagekeken en bij hen is niets gevonden dat met 9q34 te maken heeft. De aandoening is dan waarschijnlijk bij het kind ontstaan. De herhalingskans bij een volgende zwangerschap is dan klein.

Vergelijking van het karyotype met dat van anderen kan helpen om een beeld te krijgen van de toekomst. Maar bedenk wel: er blijven altijd verschillen. Ook bij kinderen die precies hetzelfde stukje informatie missen, kunnen de verschillen

in ontwikkeling groot zijn. Naast de informatie die mist, heeft het kind natuurlijk nog veel andere genen die het doen lijken op zijn ouders, broers en zusjes. En ieder kind is toch in de eerste plaats een uniek individu, met zijn eigen persoonlijkheid.

Hoe vaak komt een 9q34.3 deletie voor?

De techniek om een 9q34.3 microdeletie op te sporen, is nog niet lang beschikbaar. We weten daarom nog niet hoe vaak het syndroom voorkomt. In de medische literatuur zijn tot en met 2006 wereldwijd 35 personen beschreven. Maar naar verwachting zijn er veel meer mensen bij wie nog geen diagnose is gesteld.

Ziet mijn kind er anders uit?

Het kan de ouders en dokters al na de geboorte opvallen dat de baby een wat ongewoon gezichtje heeft. Soms wordt wel gedacht aan Down syndroom. De baby heeft een breed en vrij vlak hoofd met een kleine hoofdomtrek. De wenkbrauwen staan laag en lopen soms door boven de neus en de ogen staan enigszins schuin omhoog. De vorm van de oren kan ongewoon zijn. De baby heeft meestal de mond open met (vaak) de tong iets naar buiten. Wanneer het kind opgroeit lukt het beter de mond gesloten te houden en is de tong minder zichtbaar.

Kenmerken

- Kinderen met Kleefstrasyndroom hebben een ontwikkelingsachterstand, een herkenbaar uiterlijk en een lage spierspanning die maakt dat het kind slap aanvoelt en dat er op jonge leeftijd vaak problemen zijn met de voeding.
- Andere kenmerken die bij 10 – 50 procent van de kinderen worden gevonden.
 - Aangeboren hartafwijkingen (46%)
 - Epilepsie (34%)
 - Doorlopende handlijn (34%)
 - Bij jongens: genitaal afwijkingen (31%)
 - Overgewicht (20%)
 - Moeilijk gedrag (20%)
 - Gehoorproblemen (17%)
 - Nierafwijkingen (12%)
 - Slaapproblemen (11%)
 - Lichte plekken op de huid (11%)
- Mogelijk bijkomende kenmerken – bij minder dan 10 procent gevonden.
 - Kale plekken op het hoofd
 - Anus atresie (de anus is niet of niet goed aangelegd).

Uiterlijke kenmerken die regelmatig beschreven zijn bij kinderen met een 9q34.3 deletie zijn een vlak gezicht met wijd uiteen staande ogen, hoog gebogen vrij rechte wenkbrauwen, een opgewipte neuspunt, een mooi gebogen bovenlip (Cupid's bow) en een vooruitstekende onderlip.

Is de baby gezond?

Sommige kinderen zijn normaal gezond. Dan is er pas een eerste vermoeden dat er 'iets' is met het kind als blijkt dat het laat is met de normale mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Maar vaak zijn ouders al eerder ongerust. Veel baby's hebben voedingsproblemen: ze kunnen niet krachtig genoeg zuigen en/of hebben moeite met slikken, ze kunnen last hebben van reflux (dan komt voeding vanuit de maag terug in de slokdarm), of ze groeien niet goed, ondanks voldoende voeding. Er zijn ook kinderen die regelmatig ziek zijn als gevolg van terugkerende luchtweginfecties en ademhalingsmoeilijkheden. Zeker de helft van de baby's heeft een aangeboren hartafwijking. Meestal is deze niet heel ernstig en kan het kind er zelf overheen groeien, maar soms is een operatie noodzakelijk. In het verleden was het toekomstperspectief dan vaak zorgelijk. Vandaag de dag kunnen ook kinderen met een ernstige aangeboren hartafwijking meestal goed geholpen worden.

Is er een kenmerkend groeipatroon?

Gewoonlijk heeft de baby bij de geboorte een normale lengte en gewicht, en een relatief kleine hoofdomtrek. Na de geboorte buigt de groeicurve al snel af van het gemiddelde. Soms wordt dit toegeschreven aan de problemen met de voeding of aan de hartafwijkingen. Maar het komt evengoed voor bij kinderen die zonder moeite drinken en die geen hartproblemen hebben. De groeicurve voor een kind met een 9q34.3 deletie ligt doorgaans onderin de normale waarden. Maar er zijn ook kinderen die in het normale tempo groeien en die als volwassene een gemiddelde lengte bereiken (Kleefstra 2006/1; Unique). Over het geheel genomen neemt het gewicht wat sneller toe dan de lengte en is er een risico op overgewicht.

De verstandelijke ontwikkeling?

De meeste kinderen blijven duidelijk achter in ontwikkeling. Zij kunnen veel baat hebben bij vroege stimulering en speciale peuterprogramma's. Net als veel andere kinderen met verstandelijke beperkingen zullen ze uit zichzelf minder

nieuwsgierigheid tonen en kan hun aandacht vrij vluchtig zijn. Ze hebben meer tijd nodig om informatie in zich op te nemen en een reactie te geven. Voor zover we nu weten hebben de meeste kinderen matig tot ernstige verstandelijke beperkingen. Dat wil zeggen dat de meeste kinderen niet leren lezen of schrijven en dat ze hun wensen meestal niet-verbaal kenbaar maken. Uit de literatuur blijkt dat het IQ doorgaans beneden de 50 ligt. (Kleefstra 2006/2; Iwakoshi 2004; Cormier-Daire 2003; Unique).

Wat betekent dit voor de communicatie?

Het begin van oogcontact en glimlach en ligt later dan gemiddeld. Dat wil zeggen dat de baby tijdens de borstvoeding doorgaans niet in de ogen van de moeder kijkt. De eerste echte glimlach wordt pas tussen de drie en zes maanden gezien. Het kind geeft zijn wensen aan met huilen en gezichtsuitdrukkingen en naarmate het opgroeit steeds meer met gebaren, geluiden en klanken. Herkenbare woordjes kunnen al in de loop van het tweede jaar gehoord worden, maar bij sommige kinderen komen deze pas veel later en er zijn ook kinderen die niet gaan praten. Er zijn kinderen die op de leeftijd van twee – drie jaar brabbelen en communiceren met geluiden en intonatie in combinatie met gebaren. Het sociaal gerichte temperament van het kind helpt hierbij.

Veel kinderen begrijpen meer dan ze kunnen uiten. Het helpt om het kind te ondersteunen in het richten van de aandacht, korte zinnen te gebruiken en veel te werken met lichaamstaal en gebaren

Veel kinderen begrijpen meer dan ze kunnen uiten. Het helpt om het kind te ondersteunen in het richten van de aandacht, korte zinnen te gebruiken en veel te werken met lichaamstaal en gebaren.

Ondersteuning van een ervaren kinderlogopedist bij het leren omgaan met een gebarensysteem is voor kind en ouders heel belangrijk en hiermee kun je eigenlijk niet vroeg genoeg beginnen.

Veel kinderen met 9q34.3 deletie syndroom kunnen problemen hebben met het gehoor. Het is belangrijk om bij baby's en opgroeiende kinderen met enige regelmaat het gehoor te screenen en zo nodig gehoorapparaatjes aan te passen (Kleefstra 2006/1; Neas 2005; Ayyash 1997; Unique).

Veel kinderen met 9q34.3 deletie syndroom kunnen problemen hebben met het gehoor. Het is belangrijk om bij baby's en opgroeiende kinderen met enige regelmaat het gehoor te screenen en zo nodig gehoorapparaatjes aan te passen.

Zitten en bewegen: grove motoriek

De motorische ontwikkeling gaat erg langzaam. De kinderen (en hun ouders) hebben veel baat bij ondersteuning van een ervaren kinderfysiotherapeut. Met veel oefening kan het kind redelijk mobiel worden. Het kind heeft een heel slappe spierspanning (hypotoon) en dit maakt dat het bereiken van de motorische mijlpalen (hoofdcontrole, omrollen, zitten, staan, lopen) doorgaans veel later dan gemiddeld gebeurt – en dat daarbij veel meer oefening nodig is. Sommige kinderen kunnen met zes maanden omrollen en met tien maanden los zitten. Maar er zijn ook kinderen die dit pas lukt als ze zeven jaar zijn. Sommige kinderen schuiven op hun billen de hele kamer door, terwijl anderen hier niet de kracht voor hebben. De eerste stapjes kunnen soms al rond de 18 maanden gezet worden, maar de meeste kinderen hebben ondersteuning nodig omdat hun banden en gewrichten te slap zijn. Bij kinderen met ernstige motorische beperkingen kan advies en ondersteuning vanuit de kinderrevalidatie erg nuttig zijn. Vaak zijn er aanpassingen en hulpmiddelen die de mobiliteit kunnen stimuleren. Veel kinderen houden lang problemen met evenwicht en balans. Op latere leeftijd kan het kind zich binnenshuis redelijk redden, maar zal het buitenshuis veelal rolstoelafhankelijk blijven.

Medische zorgen

Aangeboren hartafwijkingen

Ongeveer de helft van de baby's met een 9q34.3 deletie heeft een aangeboren hartafwijking. Dus voor alle kinderen is een nauwkeurig onderzoek op zijn plaats. Veel verschillende problemen worden genoemd: afwijkingen aan de kleppen, een gaatje in het tussenschot en openingen tussen de boezems en de kamers. Soms gaat het om problemen die vanzelf overgaan met het opgroeien en soms is een operatieve correctie noodzakelijk. Het meest voorkomende hartprobleem is een zogenaamde 'conotruncal defect'. Dit ontstaat vroeg in de zwangerschap en heeft tot gevolg dat de bloedcirculatie niet goed kan verlopen. Is dit het geval dan is al op heel jonge leeftijd een complexe openhartoperatie noodzakelijk (Neas 2005; Stewart 2004; Unique).

Epilepsie

Tweederde van de kinderen met een 9q34.3 deletie krijgt géén epileptische aanvallen. Bij de kinderen die wel epilepsie ontwikkelen, begint dit tussen de leeftijd van zes maanden tot 27 jaar. De aanvallen kunnen doorgaans goed met medicatie onder controle blijven en de epileptische activiteit kan afnemen naarmate het kind ouder wordt (Kleefstra 2006/1; Sanger 2005; Iwakoshi 2004; Stewart 2004; Unique).

Veel voorkomende luchtweginfecties

Baby's en kinderen met 9q34 deleties hebben vaker dan gemiddeld ademhalingsproblemen en luchtweginfecties. Er is een aantal oorzaken voor deze verhoogde kwetsbaarheid. En ieder van deze factoren werkt weer in op de overige. Al vanaf de geboorte kan het opvallen dat het kind luidruchtig ademhaalt. Bij sommige baby's is de structuur van de luchtpijp en de keelholte extreem flexibel (laryngomalacia, tracheomalacia) waardoor deze minder doorgankelijk is. De verminderde coördinatie van zuigen en slikken maakt dat het kind zich gemakkelijk verslikt zodat voedsel in de luchtweg en de longen kan komen (aspiratie). Wanneer de baby ook last heeft van reflux, is de kans hierop nog groter. Wordt melk in de longen ingeademd, kan dit een infectie veroorzaken. Bij sommige baby's werkt het ademhalingscentrum in de hersenen niet helemaal goed. Het kind ziet dan af en toe blauw omdat de ademhaling stopt. Heeft het kind een aangeboren hartafwijking, dan komt het eerder in ademnood en moeten de longen har-

der werken. Al deze factoren (die niet allemaal aanwezig hóeven te zijn) maken de kans op een longontsteking groter en ze maken het lastiger om wanneer het kind een virusinfectie krijgt, hier overheen te komen (Kannu 2005; Neas 2005; Yatsenko 2005; Unique).

Kleine of onvolgroeide genitaliën

Zeker de helft van de jongens met een 9q34 deletie wordt geboren met kleine of onvolgroeide genitaliën en ook bij één meisje is dit gemeld. Vaak gaat het om een kleine penis, een niet goed aangelegde plasbuis, of niet ingedaalde balletjes. Een operatieve correctie kan nodig zijn (Kannu 2005; Unique).

Horen

Er is een verhoogd risico op blijvend of tijdelijk gehoorverlies. Een vroeg onderzoek van het gehoor is bij alle baby's noodzakelijk. Naast een aangeboren verminderd gehoor is er ook een grote kans op tijdelijk gehoorverlies als gevolg van oortsteking en/ of vocht achter het trommelvlies vanwege veel voorkomende luchtinfecties. Soms kan plaatsen van buisjes hier verlichting geven. Wanneer dit niet genoeg helpt om voldoende te horen, kan men overwegen om hoorapparaatjes aan te passen. Er zijn kinderen die dit goed accepteren (Unique).

Urinewegen en nieren

De meeste kinderen hebben normale urinewegen en nieren die goed werken. Er zijn echter enkele kinderen bekend met problemen op dit gebied. Daarom is het nodig om de structuur en functie van de nieren en de urinewegen bij alle kinderen te onderzoeken.

Genoemd worden: Vergroting van de nieren (hydronephrosis), een niet goede afvoer van urine, terugvloeien van urine uit de blaas (vesico urethrale reflux, VUR), of niet goed aangelegde nieren. De behandeling is afhankelijk van de gevonden oorzaak. Twee kinderen uit de Unique groep hadden op jonge leeftijd veel last van urineweginfecties. Bij deze kinderen waren de nieren in orde en verminderde het probleem met ouder worden (Kannu 2005; Unique).

Andere zorgen

Alle kinderen met een chromosoomafwijking hebben meer kans dan andere kinderen op tal van medische aandoeningen. Sommige hiervan zijn onschuldig, het kind groeit er doorheen of leert ermee leven. Andere vragen om tijdige be-

handeling. Het gaat hier om aandoeningen die waarschijnlijk niet specifiek zijn voor kinderen met 9q34 deletie. Ze komen voor bij enkele kinderen uit het bestand van Unique of worden incidenteel genoemd in de literatuur. Dit zijn:

- Umbilical hernia (een uitstulping die gezien of gevoeld kan worden bij de navel). Deze ontstaat wanneer een kleine opening in de maagwand – die nodig is om de navelstreng door te laten – zich niet sluit na de geboorte.
- Beknelde ruggengraat. Wanneer de ruggengraat niet helemaal mobiel is, maar deels vast zit, verstoort dit de bloedsomloop. Een operatie is nodig om dit te herstellen.
- Geboortevlekken.
- Niet (goed) aangelegde anus. Ook hier is een operatie noodzakelijk (Iwakoshi 2004; Stewart 2004; Unique).

Problemen met zien

Bij sommige kinderen komen visuele beperkingen voor, terwijl de ogen goed zijn. Dit staat bekend als corticale visuele beperkingen. Het kind moet als het ware nog leren 'begrijpen' wat de ogen zien. Je merkt dit omdat het kind niet

Er is een verhoogd risico op blijvend of tijdelijk gehoorverlies. Een vroeg onderzoek van het gehoor is bij alle baby's noodzakelijk.

reageert op het gezicht van de ouder, of omdat het kind niet 'volgt' met de ogen. Intensieve visuele stimulering vanaf jonge leeftijd – vaak via thuisbegeleiding van een centrum voor kinderen met visuele beperkingen – kan dan soms al snel tot resultaat leiden. Bij andere kinderen kan er sprake zijn van 'echte' slechtziendheid en is een bril nodig.

Scheelzien komt regelmatig voor. Dit kan een gevolg zijn van de spierslapte die ook maakt dat de oogspieren slap zijn. De behandeling is niet anders dan bij andere kinderen. Soms is het nodig om de ogen operatief recht te zetten. Maar het probleem kan ook dan op latere leeftijd weer optreden (Stewart 2004; Schimmenti 1994; Unique).

Handen en voeten

Het meest serieuze probleem op dit gebied zijn klompvoetjes (talipes). De baby wordt dan geboren met de voetjes in een dwangstand. De behandeling hiervoor is niet anders dan bij andere kinderen. Men begint doorgaans met het aanmeten van spalken en/ of gips. Soms is een operatie nodig om te zorgen dat de voeten en enkels in een goede stand komen om te leren lopen. Later zullen vaak aangepaste schoenen nodig zijn. Vroege begeleiding en advies van een fysiotherapeut helpt bij het vinden van aanpassingen en om het kind te leren om te staan en te stappen.

Lichte afwijkingen aan de handen komen vaker voor bij kinderen met een chromosoomafwijking. Bij deze groep kinderen wordt in de literatuur melding gemaakt van samengegroeide tenen, overlappende tenen, kleine teennagels en korte brede voeten. Handafwijkingen omvatten korte vingers, naar binnen gedraaide vingers, brede duimen, vliezen tussen de tweede en derde vinger, korte vingertoppen en korte handen (Stewart 2004).

Bij alle kinderen met een chromosoomafwijking komen tandafwijkingen vaker voor en is er speciale aandacht en behandeling nodig. Bij kinderen met een 9q34 deletie is er (nog) geen herkenbaar patroon.

Tanden

Bij alle kinderen met een chromosoomafwijking komen tandafwijkingen vaker voor en is er speciale aandacht en behandeling nodig.

Bij kinderen met een 9q34 deletie is er (nog) geen herkenbaar patroon. Wel: tanden die al vanaf de geboorte zichtbaar zijn, kleine tanden, laat doorkomen van tanden en slecht wisselen van het melkgebit, tekort aan kalk in de tanden, erg grote of erg kleine en missende tanden (Kleefstra 2006/1; Kannu 2005; Unique).

Gedrag

Van de kinderen met 9q34 deletiesyndroom binnen Unique wordt meestal gezegd dat ze sociaal zijn en naar buiten gericht. Problemen zoals onvoorspelbare stemmingswisselingen zijn zeldzaam. Wel wordt een hoge pijndrempel genoemd, maar dit komt vaker voor bij kinderen met een vergelijkbaar ontwikkelingsniveau. In contrast daarmee wordt in de medische literatuur vaak gerapporteerd over moeilijk gedrag. Het gaat dan om zelfverwondend gedrag (bijten of kauwen op de hand en arm) obsessief gedrag, stereotype bewegingen, woedebuien en agressie.

Het is nog niet duidelijk of er een gedragspatroon is dat kenmerkend is voor kinderen en volwassenen met 9q34 (Kleefstra 2006/1; Kannu 2005; Sanger 2005; Cormier-Daire 2003; Anderlid 2002; Unique).

Voeding en eten

Problemen met de voeding komen voor, maar niet bij alle baby's. Bij sommige kinderen gaat de borstvoeding goed en gaat ook de overstap naar vastere hapjes zonder veel moeite. Vanwege de lage spierspanning – ook van de mondspieren – kan het kind soms niet sterk genoeg zuigen voor een succesvolle borstvoeding. De lage spierspanning maakt ook dat het kind soms weerstand heeft tegen kauwen en een sterke voorkeur heeft voor gepureerde hapjes. De overgang van vloeibaar en gepureerd eten naar meer vaste en gevarieerde hapjes duurt wel altijd wat langer dan bij leeftijdgenootjes.

Er zijn baby's die van meet af aan hardnekkige problemen hebben met zuigen en slikken. Vaak door een combinatie van ernstige spierslapte en problemen met de coördinatie van spieren in het mondgebied en controle over de tong. Voor de ouders is dit erg zwaar. Wanneer het kindje met veel moeite zuigt en slikt, en zich ook regelmatig verslikt, gaat er heel veel tijd mee heen om voldoende voeding binnen te krijgen. Sommige kinderen duwen de tong naar buiten, zodra ze de borst of de speen voelen. Dat maakt het drinken extra lastig.

Vroege begeleiding en ondersteuning door een kinderlogopedist die ervaring heeft met de behandeling van spierslapte en mondmotoriek, kan voor ouders erg waardevol zijn.

Bij sommige baby's zijn de voedingsproblemen zo ernstig dat sondevoeding nodig is.

Slokdarm reflux (terugvloeien van voeding uit de maag in de slokdarm) en spugen komt regelmatig voor. Reflux is een ernstig probleem, het maakt het kind kwetsbaar voor longontsteking door verslikking.

De eerste stap bij geconstateerde reflux is het aandikken van de voeding, en letten op de houding tijdens en na het eten. Wanneer dit onvoldoende helpt wordt zuurremmende medicatie voorgeschreven. Wanneer met deze maatregelen de reflux blijft bestaan, kan een operatie – een funduplicatie – nodig zijn. Bij deze ingreep wordt de afsluiting van de slokdarm naar de maag verbeterd.

Verstopping komt veel voor bij kinderen met chromosoomafwijkingen. Ook bij kinderen met 9q34 deletiesyndroom is het een veel voorkomend probleem. De behandeling hiervan is niet anders dan bij andere kinderen.

In de medische literatuur wordt ook wel extreem zoeken naar eten en overgewicht genoemd. Bij de kinderen uit het bestand van Unique is dit niet een bekend probleem (Cormier-Daire 2003; Unique).

Slaapproblemen

Slaapproblemen kunnen ook voorkomen bij kinderen met een 9q34 deletie. Maar tot dusverre heeft men geen consistent patroon kunnen vinden in het soort problemen. Sommige kinderen slapen goed, terwijl bij andere kinderen de slaap echt problematisch kan zijn. Soms is een regelmatig slaappatroon alleen met ondersteunende medicatie mogelijk. (Kleefstra 2006/1; Neas 2005; Unique).

Bronnen

Kleefstra 2006/1: Am J Hum Genet 2006 79(2): 370-7.
Kleefstra 2006/2: Am J Med Genet A 2006 140(6): 618-23.
Sanger 2005: Am J Med Genet A 2005 138 (1): 51-5.
Yatsenko 2005: J Med Genet 2005 42(4); 328-35.
Kleefstra 2005: J Med Genet 2005 42(4); 299-306.
Kannu 2005: Am J Med Genet 2005 133(2); 219-21.
Neas 2005: Am J Med Genet 2005 132(4): 425-30.
Stewart 2004: Am J Med Genet 2004 128(4): 340-51.
Iwakoshi 2004: Am J Med Genet 2004 126(3): 278-83.
Cormier-Daire 2003: J Med Genet. 2003 Apr;40(4):300-3.
Anderlid 2002: Am J Med Genet. 2002 Feb 1;107(4):275-84.
Ayyash 1997: J Med Genet. 1997 Jul;34(7):610-2.
Schimmenti 1994: Am J Med Genet. 1994 Jun 1;51(2):140-2.

Persoonlijke contact

Voor de genetische diagnose, advies over de aanpak van gezondheidsproblemen en de ontwikkeling van het kind is contact met een ervaren klinische geneticus nodig. De informatie die we hier geven, geeft de stand van onze kennis weer van dit moment. Het is gecontroleerd door Dr. Tjitske Kleefstra, afdeling Klinische genetica van het Radboud UMC Nijmegen en Maj Hulten, de medische adviseur van Unique, Professor in de Medische Genetica, University of Warwick.

Bronnen en referenties

Deze informatie vertelt wat er bekend is over het kleine aantal mensen met een (micro) deletie 9q34.3 dat in de medische literatuur is beschreven. Dit zijn aan het einde van 2006 in totaal 35 mensen. Het is aangevuld met informatie en ervaringen van de kinderen die bekend zijn bij Unique. De oorspronkelijke brochure is een uitgave van Unique.

Vertaling en bewerking: Tjitske Kleefstra en Mieke van Leeuwen, juli 2008.

Voor ondersteuning, contact met andere families en verdere 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

Netwerk Zeldzaam – VG Belang
Postbus 85278, 3508 AG UTRECHT
T 030 2363783
E m.vanleeuwen@vgbelang.nl
www.vgbelang.nl
www.zeldzame-syndromen.nl

Unique



z a a m
zeld