

# 16p11.2

## deletie en duplicatie

**De diagnose 16p11.2 deletie en 16p11.2 duplicatie is nieuw. In 2002 werd voor het eerst een kind met een 16p11 deletie in de literatuur beschreven. Pas in 2007 verscheen een tweede en een derde artikel over kinderen met een 16p11.2 deletie. Dat deze diagnose pas zo kort geleden is te stellen heeft te maken met nieuwe ontwikkelingen van de genetische onderzoekstechnieken: de micro array. Tot die tijd was deze kleine deletie nog niet zichtbaar te maken.**

Door Wiebe Braam

### Voorkomen

Een 16p11.2 deletie komt relatief vaak voor, naar schatting bij 1:5000 geboorten. Het 16p11.2 deletiesyndroom komt dus vaker voor dan bekende syndromen als Angelman syndroom (1:25.000), Smith Magenis syndroom (1:15.000 geboorten) en Williams syndroom (1:8000), maar minder vaak dan Down-syndroom (1:650 geboorten). Er zijn bij deze aandoening ook 'dragers', dat wil zeggen dat de deletie niet heeft geleid tot verschijnselen.

ALS er verschijnselen zijn, dan zijn de meest voorkomende:

### Traag op gang komende spraakontwikkeling

Dit kan de eerste aanwijzing zijn dat er een vertraagde ontwikkeling is. De ontwikkeling van het spreken kan langzamer verlopen dan van het begrijpen van taal. Het kan twee of meer jaren duren tot de eerste woordjes worden gesproken.

### Leerproblemen / lichte verstandelijke beperking

Schoolprestaties lagen gemiddeld ruim onder het gemiddelde. Achterstand betreft voornamelijk de taalontwikkeling (spreken, lezen en taalbegrip), meer dan motorische vaardigheden. Bij kinderen met 16p11.2 deletie ligt het IQ meestal tussen 60 en 80 (lichte verstandelijke beperking tot normaal IQ). Bij 10 procent is de achterstand groter en is er een duidelijke verstandelijke beperking (IQ < 70).

### Disharmonische ontwikkeling

Bij kinderen met een 16p11.2 deletie en duplicatie verloopt de ontwikkeling niet harmonisch (disharmonisch ontwikkelingsprofiel). Met deze term wordt bedoeld dat de ontwikkeling niet gelijkmatig verloopt: bepaalde vaardigheden zijn veel beter ontwikkeld dan andere. Zo ontwikkelt de spraak zich langzamer dan de motoriek. Het verbaal IQ (woordenschat, taal, re-

deneren) is lager dan het per formaal IQ (praktisch handelen en oplossingsvermogen). Verder blijft ook de sociaal-emotionele ontwikkeling achter.

Dat heeft belangrijke consequenties. Als mensen verantwoordelijkheden krijgen toebedeeld die aansluiten bij hun praktische vaardigheden, maar die hun sociaal-emotionele mogelijkheden te boven gaan, leidt dit onontkoombaar tot overschatting en overbelasting. Het gevolg hiervan is chronische stress. Dit kan leiden tot vermindering van werk en contacten, tot gedragsstoornissen (een 'kort lontje'), maar vaak ook tot lichamelijke klachten.

### Motoriek

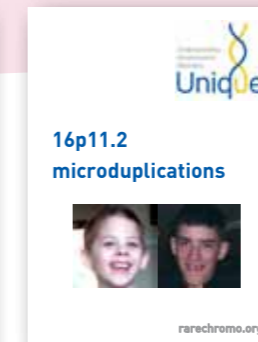
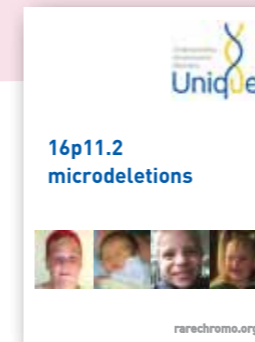
De motorische ontwikkeling verloopt vertraagd. Zelfstandig omrollen en los zitten, staan en lopen beginnen later dan gemiddeld. Dit heeft deels te maken met de lage spierspanning en deels met problemen met coördinatie van spierbewegingen. Dat wil zeggen dat er problemen zijn met het goed op elkaar afstemmen en coördineren van spierbewegingen. Ook de ontwikkeling van de fijne motoriek verloopt vertraagd. Iets gericht vastpakken (pincet greep) en spelen met speelgoed ontwikkelen zich traag. De kinderen zijn opvallend vaak linkshandig (20% tegen normaal 3%) en ook 'mixed dominance' komt vaker voor dan gemiddeld.

### Zindelijkheid

De zindelijkheid treedt gemiddeld iets later op, maar meestal zijn de kinderen voor het vijfde jaar overdag zindelijk en 's nachts voor hun tiende.

### Autisme

Bij veel kinderen met 16p11.2 deletie en duplicatie worden wel enkele autistische trekjes gevonden. Bij 25% is sprake van voldoende verschijnselen om te spreken van autisme.



*We werken hard aan de vertaling van deze twee Unique brochures. Binnenkort op de website [www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)*

### Uiterlijke kenmerken

Er zijn nauwelijks of geen opvallende uiterlijke kenmerken. Hoogstens is bij een aantal kinderen het hoofd wat forser, het voorhoofd wat breder en de onderkaak wat smaller dan gemiddeld.

### Gewicht

Bij de baby is sprake van een lage spierspanning/spierkracht. Hierdoor kunnen problemen met de voeding (onvoldoende zuigkracht) optreden. Later trekt dit bij. Bij kinderen met een 16p11.2 deletie ontstaat vanaf kleuterleeftijd een toegenomen eetlust en neiging tot ontstaan van overgewicht. Bij de helft van hen is na de puberteit echt sprake van overgewicht, ondanks een normaal voedingspatroon. Bij kinderen met een 16p11.2 duplicatie daarentegen bestaat juist een neiging tot het ontstaan van een te laag gewicht en kan het moeilijk zijn om een normaal gewicht te bereiken.

### Epilepsie

Bij een op de drie kinderen ontstaat er epilepsie. Soms alleen tijdens koortspriodes ('koortsstuipen'). Soms is er sprake van epilepsie al zijn er op het EEG geen voor epilepsie verdachte afwijkingen te zien. Het is mogelijk dat er sprake is van 'psychomotore epilepsie'. Bij deze vorm van epilepsie zit de epileptische activiteit niet in delen van de hersenen die spierenbewegingen regelen, maar in andere hersendelen. Bijvoorbeeld in delen van de hersenen die invloed hebben op stemming (aanvallen van boosheid), of 'wordt het druk in het hoofd'.

### Verschillen binnen families

Wanneer er meerdere mensen met 16p11.2 deletie of duplicatie binnen een gezin/familie zijn, kunnen de verschijnselen erg verschillen. Vaak blijkt een van de ouders 'drager' te zijn van dezelfde deletie als het kind zonder dat er bij die ouder eerder iets was opgevallen.

### Erfelijkheid:

Bij 75% van de kinderen is de 16p11.2 deletie of duplicatie



spontaan ontstaan. Bij 25% wordt de deletie ook bij een van de ouders of een broer/zus gevonden.

### Gedrag

ADHD komt vaker voor. Gedragsproblemen worden vaak genoemd, met name driftbuien bij geringe aanleiding. De stemming kan soms onverwacht omslaan van lief en aanhankelijk tot boos zonder aanleiding. De helft van de kinderen met een 16p11.2 deletie of duplicatie vertoont echter geen probleemgedrag.

### Slaap

Slaapproblemen zouden vaker voorkomen bij mensen met een 16p11.2 deletie en duplicatie, maar gegevens hierover zijn in de medische literatuur niet te vinden. De ervaringen in ons slaapcentrum bij 2 mensen met een 16p11.2 deletie en bij 4 met een 16p11.2 duplicatie zijn als volgt:

Bij de deletie

Ernstige inslaapproblemen en doorslaapproblemen.

Kunnen melatonine niet goed afbreken, daardoor stapeling melatonine bij normale dosis.

Beiden epilepsie (geen spiertrekkingen).

Bij de duplicatie

Ernstige inslaapproblemen en doorslaapproblemen.

Kunnen melatonine niet goed afbreken, daardoor stapeling melatonine bij normale dosis.

Bij 1 epilepsie (geen spiertrekkingen).

W.J. Braam, AVG

Email: [wiebe.braam@sheerenloo.nl](mailto:wiebe.braam@sheerenloo.nl)