

Het 22q11 deletiesyndroom

Wat is het 22q11 deletiesyndroom?

Het 22q11 deletiesyndroom is een chromosoomafwijking, waarbij een stukje van chromosoom 22 ontbreekt. Een andere naam die wel gebruikt wordt voor de aandoening is het Velo-Cardio-Faciaal syndroom (VCF-syndroom). Deze laatste naam is gebaseerd op de verschijnselen die er het meest opvallend bij voorkomen, waaronder een gespleten lip- en/of gehemelte (velum), aangeboren hartafwijkingen (cardio) en karakteristieke gelaatskenmerken (faciaal).

Ook problemen in de ontwikkeling, leerproblemen, een lage spierspanning, frequente luchtweginfecties bij een afweerprobleem, gedragsproblemen en psychiatrische aandoeningen komen vaker voor bij mensen met het 22q11 deletiesyndroom. Andere verschijnselen van het 22q11 deletiesyndroom zijn een laag calciumgehalte, voedingsproblemen, obstipatie, aangeboren nierafwijkingen, gehoorverlies, ademhalingsproblemen bij slapte van de luchtpijp, oogafwijkingen, skeletafwijkingen (waaronder een kromming in de wervelkolom en klompvoet) en een groeiachterstand. Zie voor meer informatie over de kenmerken van het 22q11 deletiesyndroom www.steun22q11.nl/index.php/22q11ds/kenmerken.

De aard en de ernst van de verschijnselen bij mensen met het 22q11 deletiesyndroom kunnen sterk variëren, ook binnen één familie. Bovendien zijn de gelaatskenmerken vaak subtiel voor wie ze niet (her)kent. Hierdoor kan de aandoening soms lastig te herkennen zijn. De ernst van de verschijnselen is op basis van de uitslag van het genetisch onderzoek niet te voorspellen.

Het 22q11 deletiesyndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 1000 tot 4000 mensen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het 22q11 deletiesyndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van gezondheidsproblemen. Behandeling kan plaatsvinden in een expertisecentrum voor 22q11 deletiesyndroom. Hierbij werken verschillende artsen samen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van de verschijnselen die iemand heeft. Voorbeelden van medische adviezen zijn cardiologische controles, ondersteuning van de ontwikkeling in geval van leer- en ontwikkelingsproblemen, en medicatie in geval van psychiatrische klachten.

In het UMC Utrecht en in het UMC Maastricht zijn expertisecentra voor het 22q11 deletiesyndroom. In het UMC Utrecht is een multidisciplinaire polikliniek voor kinderen met het 22q11 deletiesyndroom. In het UMC Maastricht richt de zorg zich vooral op volwassenen met het 22q11 deletiesyndroom, met specifieke aandacht voor de transitie van adolescent naar volwassenen.

Wat is de oorzaak?

Het 22q11 deletiesyndroom wordt veroorzaakt door een ontbrekend stukje (deletie) van chromosoom 22. De deletie kan wisselend van grootte zijn. Ongeveer 87% van de mensen met het 22q11 deletiesyndroom heeft dezelfde deletie.

Hoe erft het 22q11 deletiesyndroom over?

Het 22q11 deletiesyndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) het 22q11 deletiesyndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Zoals gezegd kunnen de verschijnselen bij het 22q11 deletiesyndroom ook in een zelfde familie sterk variëren.

De 22q11 deletie is bij de meeste mensen (90%) nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aandoening. De overige 10% van de mensen met 22q11 deletiesyndroom heeft de aanleg geërfd van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Als iemand met het 22q11 deletiesyndroom kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de deletie heeft. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Onderzoek vóór de zwangerschap is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze onderzocht op de deletie. Alleen embryo's zonder de deletie worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen. Ook kan gekozen worden voor uitgebreid echoscopisch onderzoek in een gespecialiseerd centrum (GUO). Hierbij wordt gezocht naar kenmerken die bij het 22q11 deletiesyndroom kunnen voorkomen. Met echo-onderzoek is het 22q11 deletiesyndroom echter nooit volledig uit te sluiten.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht op de website van het Erfocentrum (www.erfelijkheid.nl/ziektes/deletie-22q112-syndroom) en bij de stichting Steun 22Q11 (www.steun22q11.nl).