



## **Project Chromosoom 11q duplicatie gestart!**

Heeft jouw kind een partiële trisomie (duplicatie, gedeeltelijke verdubbeling) van de lange arm van chromosoom 11? Sluit je dan aan bij de besloten Facebookgroep <https://www.facebook.com/groups/chromosome11qplus/>. We voeren nu een project uit, waarin we genetische, klinische en ontwikkelingsinformatie verzamelen over kinderen met een 11q duplicatie. We hopen in 2017 en 2018 resultaten te rapporteren.

Ben je nog niet op Facebook en wil je meer weten? Of: wil je geen lid worden van Facebook? Neem dan via [e-mail](#) contact met me op.

Annet van Betuw

### ***Wat weten we over duplicaties op 11q (11q+)?***

*Samenvatting: We voeren in 2016 en 2017 een project uit waarin we genetische, klinische en ontwikkelingsinformatie verzamelen van kinderen met een gedeeltelijke verdubbeling van chromosoom 11q. Er wordt in 2017 en 2018 over gerapporteerd.*

*De Chromosoom 11 groepen in de VS en Europa waren erg belangrijk in het verzamelen van kennis over deleties en duplicaties. In 1998 begonnen Amerikaanse en Europese ouders samen te werken met de Universiteit van Catania (It). In de periode 2002 tot 2004 heeft het European Chromosome 11q Network (nu European Chromosome 11 Network) veel informatie verzameld over genetische, klinische en ontwikkelingsproblemen van kinderen met een deletie of duplicatie van chromosoom 11q. Er waren en zijn meer deleties dan duplicaties (partiële trisomie). Duplicaties lijken complexer te zijn voor de ontwikkeling van een kind. Het relatieve lage aantal kinderen met een duplicatie en deze complexiteit zorgden ervoor dat het een probleem was om vragen van ouders te beantwoorden over de te verwachten ontwikkeling van hun kinderen.*

*Nu zijn we 12-14 jaar verder. Genetica is verder ontwikkeld en onze kennis nam toe, omdat kinderen opgroeiden. We kennen nu ongeveer 42 kinderen met een chromosomale duplicatie van 11q, vooral in Europa en de VS. Daarom verwachten we dat we nu beter in staat zijn om samen een overzicht te produceren van chromosomale kenmerken, de complicaties in de ontwikkeling van de kinderen en levensverwachting.*

*Daarom hebben wij, Prof Dr Teresa Mattina en Dr Cristina Gorgone van de Universiteit van Catania (It), Annet van Betuw en Rob Jongman, ouders van het 11q+ kind (I2000) dat de aanleiding was voor het 11q-netwerk, besloten actie te ondernemen. We zullen*

- . de informatie die in 2004 beschikbaar was bij elkaar brengen,*
- . dit updaten met jullie hulp, als je bereid bent tijd te investeren en*
- . andere ouders vragen mee te doen aan het project.*

*We hopen dat dit zal helpen je leven met je kind beter te regelen. Wellicht zal het ouders met jonge kinderen helpen bij de vragen die ze de komende jaren kunnen verwachten, in het overleg met artsen en verzorgers en het geven van aanwijzingen aan hen.*