



Understanding Chromosome & Gene Disorders

2q23.1 Mikrodeletions -Syndrom



rarechromo.org

Quellen und Referenzen

Die Informationen in diesem Leitfaden stellen sich teilweise aus medizinischer Fachliteratur zusammen. Der erstgenannte Autor und das Datum der Veröffentlichung erlaubt es Ihnen, im Internet auf der Seite von PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>) nach Zusammenfassungen oder den Originalstudien zu suchen. Wenn Sie möchten, können Sie die meisten Veröffentlichungen auch von Unique erhalten. Zusätzlich beinhaltet diese Broschüre Ergebnisse einer Umfrage von Unique-Mitgliedern aus dem Jahr 2013. Als die Broschüre im April 2013 erstellt wurde, waren bei Unique 15 Mitglieder mit einer 2q23.1-Mikrodeletion registriert. Die Kinder waren zwischen 1 und 13 Jahre alt.

2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom

Ein 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom ist eine seltene genetische Veränderung, die durch ein kleines fehlendes Stück an einem der 46 Chromosomen verursacht wird, hier Chromosom 2. Für eine gesunde Entwicklung sollten Chromosomen genau die richtige Menge an Material beinhalten - nicht zu viel und nicht zu wenig. Schon das Fehlen eines kleinen Stücks an Erbgut kann die Entwicklung stören.

Hintergrund zu Chromosomen

Chromosomen sind Träger von Erbinformation.

Jedes Chromosom trägt tausende Gene, die man als individuelle Bedienungsanleitung verstehen kann, die dem Körper alle genetischen Informationen gibt, wie er sich entwickeln, wachsen und funktionieren soll. Chromosomen (und Gene) kommen normalerweise in Paaren vor, wobei eine Chromosomenkopie vom Vater und eine von der Mutter vererbt wird. Menschen haben 23 Chromosomenpaare, also insgesamt 46 Chromosomen. Von diesen 46 Chromosomen bestimmen zwei das Geschlecht. Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom. Die verbleibenden 44 Chromosomen sind in 22 Paaren gruppiert und von 1 bis 22 nummeriert, wobei die Reihenfolge ungefähr der Größe entspricht. Jedes Chromosom hat einen kurzen (p) Arm (abgebildet im Diagramm oben auf Seite 3) und einen langen (q) Arm (der untere Teil des Chromosoms).

Chromosomendeletionen

Eine Spermazelle des Vaters und eine Eizelle der Mutter tragen beide eine Kopie eines jeden Chromosoms. Wenn sie verschmelzen, bilden sie eine Zelle, die nun zwei Kopien von jedem Chromosom enthält. Diese Zelle muss nun viele Kopien von sich selbst produzieren (und von allen Chromosomen und dem genetischen Material), damit sich ein gesunder Mensch entwickeln kann.

Manchmal kommt es vor, dass bei der Bildung der Ei- oder der Spermienzelle oder während des komplizierten Reproduktionsvorgangs Teile abbrechen oder anders angeordnet werden, als dies normalerweise der Fall ist. Menschen mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom haben ein intaktes Chromosom 2, aber ein Teil des langen Arms der zweiten Kopie von Chromosom 2 fehlt. Wahrscheinlich werden die meisten klinischen Probleme dadurch verursacht, dass nur

eine Kopie (anstatt zwei) von einem oder mehreren Genen auf dem fehlenden Stück vorhanden ist. Es wird noch an den speziellen Funktionen und Aufgaben der Gene in diesem Bereich geforscht. Es ist aber wichtig, sich bewusst zu machen, dass auch alle anderen Gene des Kindes, seine Umwelt und seine einzigartige Persönlichkeit dazu beitragen, seine zukünftige Entwicklung, Bedürfnisse und Fortschritte zu bestimmen.

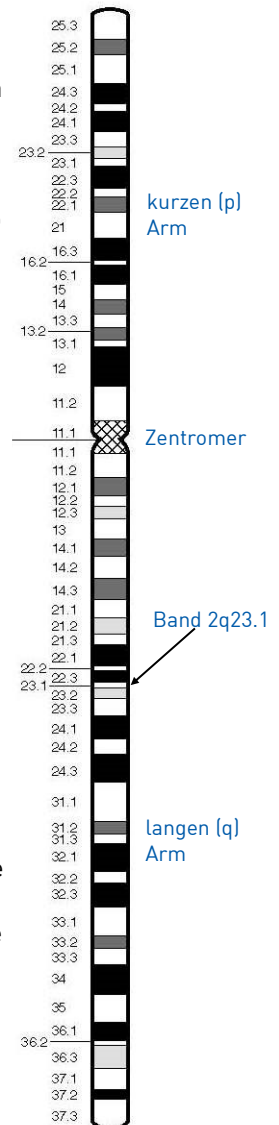
Ein Blick auf 2q23.1

Chromosomen kann man nicht mit bloßem Auge erkennen, aber man kann sie anfärben und unter dem Mikroskop betrachten. Jedes Chromosom kann dann anhand eines spezifischen Musters von hellen und dunklen Banden identifiziert werden. Eine dieser Banden auf dem langen Arm von Chromosom 2 wurde 2q23.1 genannt. Sie enthält 1.2 Millionen Basenpaare. Das hört sich nach viel an, ist aber nur 0.04 % der DNA in jeder Zelle und nur 0.5% der DNA von Chromosom 2. Basenpaare sind die Bestandteile der DNA, die die "Sprossen" der Leiter-artigen Struktur der DNA darstellen.

Auch wenn man die Chromosomen so stark wie möglich vergrößert, sieht ein Chromosom 2 mit der Mikrodeletion 2q23.1 normal aus. Wenn ein Stück des Chromosoms fehlt, nennt man dies eine Deletion; wenn die Menge an fehlendem Material so gering ist, dass dies im Mikroskop nicht sichtbar ist, nennt sich dies eine **Mikrodeletion**. Die 2q23.1 Mikrodeletion kann nur mittels molekularbiologischer Methoden an der DNA identifiziert werden. Beispielsweise werden sogenannte Mikroarrays (CGH, "comparative genomics hybridization", d.h. vergleichende Genomhybridisierung) eingesetzt, die kleine Zugewinne oder Verluste von DNA in einem Genom messen und anzeigen können, ob ein bestimmtes Gen anwesend ist oder nicht. Ein solches Gen, *MBD5*, ist vermutlich für die meisten, wenn nicht alle, Merkmale des 2q23.1 Mikrodeletions-Syndroms verantwortlich (auf Seite 18 finden Sie Forschungsergebnisse zu 2q23.1). Diese Broschüre enthält Informationen zu Personen, die eine 2q23.1 Mikrodeletion, oder eine Mutation oder Deletion des *MBD5*-Gens tragen.



1 Basenpaar = bp
1,000 Basenpaare = 1kb
1,000,000 Basenpaare = 1Mb



Ihre genetische Beratung kann Ihnen sagen, welche Stellen am Chromosom Ihres Kindes gebrochen sind. Mit einer 2q23.1 Mikrodeletion können die Ergebnisse der genetischen Untersuchung folgendermaßen aussehen:

arr[hg19] 2q23.1[148,867,234-149,172,531]x1

arr Die Analyse wurde an Hand von Microarray (arr) oder einer vergleichenden genomischen Hybridisierung (cgh) durchgeführt

hg19 Humanes Referenzgenom. Das ist die Vergleichs-DNA-Sequenz, auf die sich die Anzahl Basenpaare bezieht. Wenn neue Informationen zum menschlichen Genom gefunden werden, werden neue Referenzgenome erstellt und die Anzahl Basenpaare allenfalls angepasst.

2q23.1 Das betroffene Chromosom ist das Chromosom 2. Die Deletion befindet sich in der Bande q23.1

148,867,234-149,172,531 Die Basenpaare zwischen 148,867,234 und 149,172,531 fehlen. Subtrahieren Sie die erste Zahl von der zweiten und Sie erhalten 305,297 (0.305 Mb oder 305kb). Dies ist die Anzahl der fehlenden Basenpaare.

x1 bedeutet, dass es nur eine Kopie der Basenpaare gibt, und nicht wie üblicherweise zwei (eins auf jedem Chromosom 2)

2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom

Die erste öffentliche Beschreibung einer Person mit einem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom erfolgte im Jahr 2009. Seitdem wurden in der medizinischen Literatur von etwa 100 weiteren Fällen berichtet. Wenn eine bestimmte Gruppe von Entwicklungseigenschaften mit einem erkennbaren und gleichbleibenden Muster in genug Patienten auftritt und auf eine einzelne Ursache zurückzuführen ist, wird dies als ein *Syndrom* bezeichnet. Dies ist bei 2q23.1 Mikrodeletionen der Fall. Die Störung wird oft als 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom bezeichnet. Sie treten bei Jungen und Mädchen gleich häufig auf (Waggenstaller 2007; Jaillard 2009; van Bon 2010; Williams 2010; Chung 2011; Noh 2012; Chung 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013).

Wie viel wissen wir?

Der Vergleich von Kindern und Erwachsenen mit dem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom zeigt, dass manche Auswirkungen weitgehend ähnlich sind. Diese Broschüre informiert Sie über diese Auswirkungen. Beim Vergleich der genetischen Ergebnisse Ihres Kindes mit denen von anderen, sowohl aus der medizinischen Fachliteratur als auch von Unique, kann Ihnen helfen, sich ein Bild davon zu machen, was Sie erwarten könnte. Trotzdem kann es grosse Unterschiede geben zwischen Ihrem Kind und anderen mit ähnlichen genetischen Untersuchungsergebnissen. Es ist wichtig, ihr Kind als Individuum zu betrachten und es nicht mit anderen zu vergleichen. Schließlich sind wir alle einzigartig.

Die verbreitetsten Merkmale

Jeder Mensch mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom ist einzigartig, daher wird jede Person unterschiedliche medizinische und entwicklungsbezogene Eigenheiten aufweisen. Auch wird kein Patient alle der hier beschriebenen Merkmale aufweisen. Trotzdem zeichnen sich eine Reihe gemeinsamer Eigenschaften ab:

- Kinder benötigen Hilfe beim Lernen. Die benötigte Menge an Unterstützung variiert von Kind zu Kind
- Krampfanfälle
- Verzögerung in der Entwicklung von Sprechen und Sprache
- Verhaltensauffälligkeiten, z. Bsp. autistischer Störungen, Aufmerksamkeitsdefizit und Hyperaktivität
- Schlafstörungen
- Kleinwuchs



Wie sind die Aussichten?

Man kann es noch nicht mit Sicherheit sagen, aber es gibt keinen Grund, warum Menschen, die gesund sind, keine normale Lebenserwartung haben sollten. Jedoch wurde in drei von mehr als einhundert Fällen in der medizinischen Literatur von Rückentwicklungen berichtet.

Ein 44-jähriger entwickelte Zwangsnervosen wie vermehrtes Hautkratzen; ein vierjähriges Mädchen konnte mit 2 ½ Jahren selbständig laufen, hatte aber mit 4 Jahren ihren Wortschatz und die Fähigkeit zu laufen wieder verlernt und konnte nur noch mit Hilfe stehen. Ein Sechsjähriger hatte zunehmende Schwierigkeiten mit der Feinmotorik und dem Gleichgewicht, konnte keine Kreise und Linien mehr malen, und sein Verhalten verschlechterte sich [Chung 2011; Noh 2012; Hodge 2013].

Eine Frau, die im Alter von 9 Monaten Krampfanfälle bekam, starb leider im Alter von 26 Jahren an Krampfanfällen.

Schwangerschaft und Geburt

Viele Schwangerschaften verlaufen unkompliziert und die Babys werden am oder um den errechneten Termin geboren.

Viele Mütter (13/22), die Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletion ausgetragen haben, hatten eine normale Geburt und erfuhren erst später, dass ihr Kind betroffen ist. Trotzdem wurden auch Komplikationen bei manchen Müttern festgestellt. Zwei Babys kamen per Not-Kaiserschnitt in der 35. und 36. Woche zur Welt, eines wegen Ablösung der Plazenta in der 30. SSW und das andere wegen Präeklampsie (plötzlicher erhöhter Blutdruck und Eiweiß im Urin. Bleibt dies unbeachtet, kann es zu ernststen Komplikationen bei Mutter und Kind führen).

Bei zwei Babys wurde eine intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR) diagnostiziert. Dies bedeutet, dass das Wachstum im Mutterleib sich verlangsamt hat und die Kinder kleiner geboren werden als bei der Anzahl der Schwangerschaftswochen anzunehmen ist. Bei einem Baby wurde deshalb die Geburt in der 36. SSW eingeleitet. Bei dem anderen Baby wurde bei einem Ultraschall einen Nierenreflux diagnostiziert. Deshalb und aufgrund der Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung) der Mutter wurde bei ihm die Geburt in der 32. SSW eingeleitet. Eine Mutter war während der gesamten Schwangerschaft wegen einer unerkannten Gluten-Intoleranz sehr krank. Eine andere Mutter hatte wenig Fruchtwasser und einen hohen Blutdruck. In der 28. SSW bekam sie vorzeitige Wehen, weshalb ihr Bettruhe verordnet wurde. Ein Baby bewegte sich im Mutterleib weniger als üblich. Bei einem Baby, einem Mitglied von Unique, wurde beim Ultraschall in der 20. SSW eine vergrößerte rechte Niere entdeckt. Dieses Baby wurde aufgrund des hohen Bluthochdrucks der Mutter in der 38. SSW per Kaiserschnitt entbunden (Jaillard 2009; van Bon 2010; Williams 2010; Noh 2011; Bonnet 2013; Unique).

Erste Anzeichen und Alter bei Diagnose

Bei vielen Kindern sind die ersten Anzeichen des 2q23.1 Mikrodeletions-Syndroms Verzögerungen beim Erreichen von gewissen Entwicklungsschritten, z. B. Sitzen oder Krabbeln, oder Sprech- und Wachstumsverzögerungen. Bei anderen wurde das Syndrom aufgrund von Verhaltensauffälligkeiten oder Problemen beim Lernen festgestellt.

Einige Kinder wurden erst auf andere Syndrome getestet, die ähnliche Besonderheiten aufweisen wie Angelman-, Rett- oder Smith-Magenis-Syndrom, die alle für ihre speziellen Verhaltensauffälligkeiten bekannt sind (van Bon 2010; Unique).

Das Alter bei Diagnose variiert von sechs Monaten bis 44 Jahre (Hodge 2013; Unique).



Ernährung und Wachstum

Füttern und Wachstum können bei Kindern mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom beeinträchtigt sein

Etwa die Hälfte der Kinder mit 2q23.1 MDS haben Wachstumsstörungen und / oder sind kleinwüchsig. Die meisten (die von Unique aufgezeichnet wurden) bewegen sich bei Geburt in einer normalen Gewichtsspanne, im Durchschnitt 3280 g. Dies weist darauf hin, dass die meisten Wachstumsstörungen nicht vor der Geburt beginnen. Vier von 26 von Unique untersuchte Babys hatten bei der Geburt ein niedriges Gewicht (unter 2600 g). Vier weitere Babys kamen früher zur Welt (vor der 36. SSW) (Jaillard 2009; Chung 2010; van Bon 2010; Williams 2010; Motobayashi 2011; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

Bandbreite des Geburtsgewichts (nahe am oder am errechneten Geburtstermin):

1.134 kg (2lbs 8oz) bis 4.3 kg (9lbs 8oz)

Nach der Geburt neigen die Babys dazu, langsamer als ihre Altersgenossen zu wachsen, bei manchen wird dies als Gedeih-Störung beschrieben. Dieser Begriff beschreibt Kinder, die langsamer an Gewicht und Körpergröße zulegen. Es kann auch zu Problemen beim Füttern der Babys kommen. Der niedrige Muskeltonus, den alle Kinder mit 2q23.1 MDS gemeinsam haben, kann zu Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken führen und / oder beim „Andocken“ an der Brust. Babys mit einem „hohen Gaumen“ können auch beim Saugen und Schlucken Schwierigkeiten haben. Die Schlaffheit kann auch die Speiseröhre betreffen und zu Rückfluss führen. Dies kann im Allgemeinen gut kontrolliert werden, indem die Nahrung langsam gegeben wird, das Baby zum Füttern aufrecht gehalten und, wenn nötig, auch beim Schlafen das Köpfchen hoch gelagert wird. Wenn diese Maßnahmen nicht ausreichen, können Nahrungsverdickungsmittel und verschriebene Medikamente den Rückfluss der Magensäure verhindern, aber manchen Babys hilft nur ein chirurgischer Eingriff, der das Schließen der Klappen zwischen Magen und Speiseröhre verbessert (Jaillard 2009; Chung 2010; van Bon 2010; Williams 2010; Motobayashi 2011; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

Adipositas, verbunden mit Hyperphagie (übermäßiger Appetit), wurde in etwa ¼ der Fälle dokumentiert wurde aber bis dato bei keinem Mitglied von Unique beschrieben (van Bon 2010; Talkowski 2012; Hodge 2013; Shichiji 2013; Unique).

„ Sie isst nicht selbst, nimmt nicht einmal Essen in die Hand. Sie würgt sogar bei Bananenmus und isst auch keine Cracker oder irgendetwas in der Art.“ – 18 Monate

Motorische Fähigkeiten (sitzen, bewegen, laufen)

Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom lernen oft verspätet zu sitzen und zu laufen.

Beinahe alle haben

Entwicklungsverzögerungen bei den „Meilensteinen“, d. h. dass es bei ihnen länger dauert, bis sie sich drehen, sitzen, krabbeln und laufen, als bei gleichaltrigen Kindern ohne Syndrom.

Aus den verfügbaren Informationen kann man Folgendes entnehmen: **Drehen** mit etwa drei bis 15 Monaten (Durchschnitt: acht Monate); Selbstständiges **Sitzen** zwischen 8 Monaten und 2 Jahren (Durchschnitt: 1 Jahr); **Krabbeln** zwischen 10 Monaten und 4 Jahren (Durchschnitt: 19 Monate); **Laufen** zwischen 1 und 5



Jahren stehen, aber nicht laufen (Chung 2010; van Bon 2010; Williams 2010; Motobayashi 2011; Noh 2011; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

Eine Ursache für die Verzögerung in der Mobilität ist ein niedriger Muskeltonus, welcher allen Kindern mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom gemeinsam ist (30/42). Die Kinder haben eine geringe Körperspannung und sind deshalb schlaff. Physiotherapie und gezielte Übungen können hier zu einer deutlichen Besserung führen (Chung 2010; van Bon 2010; Williams 2010; Noh 2011; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

Einige Menschen mit 2q23.1 MDS zeigen eine Ataxie (ungleichmäßige, unkoordinierte Bewegungen) oder haben eine ungewöhnliche Gangart, haben Schwierigkeiten, das Gleichgewicht zu halten, oder wirken unbeholfen (Jaillard 2009; Chung 2010; van Bon 2010; Noh 2011; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

„ Sie dreht sich nicht aus eigenem Antrieb, um an Dinge heranzukommen. Sie kann nicht von allein in eine sitzende Position kommen. Sie sitzt ein paar Minuten und fällt dann um. Sie spielt gern mit Bauklötzen. “ – 16 Monate

„ Sie ist sehr unbalanciert. Sie krabbelte mit 14 Monaten und klatschte mit 15 ½ Monaten. Sie lernt grob- und feinmotorische Fähigkeiten, aber weit entfernt vom Normalbereich. Sie stellt sich nur hin, wenn Möbel in der Nähe sind, an denen sie seitwärts entlang laufen kann. Ansonsten läuft sie noch nicht. “ – 18 Monate



„ Sie läuft und rutscht herum und geht in eine Vorschulklasse zum Turnen. Sie hat Probleme mit der Koordination und ist unbeholfen. “ – 4 Jahre

„ Sie läuft, rennt und klettert. Sie liebt es, im Park zu spielen – schaukeln und klettern mag sie am liebsten. “ – 5½ Jahre

„ Er sitzt, läuft und kann Treppen steigen, aber nicht springen (er stößt sich irgendwie mit einem Bein ab). Er ist konstant in Bewegung. Er liebt es zu klettern und zu rennen. “ – 5½ Jahre

„ Sie scheint kein Gleichgewicht zu haben, ist recht langsam und wird schnell müde. Beim Treppensteigen muss sie sich am Geländer festhalten. Sie liebt Spielplätze, aber eher zum Gucken und Beobachten. “ – 7 Jahre

„ Er trägt Orthesen und seine körperlichen Bewegungen sind in Ordnung, aber er ist oft unbeholfen. Er kann sitzen, gehen, Treppen langsam hoch- und runtersteigen. Er kann hüpfen. Er fing spät an zu laufen, im Alter von drei Jahren, und benutzte einige Monate eine Laufhilfe / Gehfrei, bevor er ohne Hilfe gehen konnte. Die Physiotherapie, die er bekommt, hat einen

großen Fortschritt in seiner Geschicklichkeit und seiner Lebensqualität bewirkt. Er trägt noch Orthesen und wird sie vielleicht für den Rest seines Lebens tragen.“ – 9 Jahre

Feinmotorik

Die Feinmotorik von Kindern mit 2q23.1 Mikro-Deletions-Syndrom kann eingeschränkt sein.

Der niedrige Muskeltonus kann auch die feinmotorischen Fähigkeiten der Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom beeinflussen. Dadurch brauchen sie oft länger, bis sie Spielsachen greifen und eine Flasche oder eine Tasse halten können. Es kann auch sein, dass die Kinder bestimmte Fähigkeiten zeitlich verzögert entwickeln, z. B. selbstständig zu essen, sich anzuziehen (Reißverschlüsse und Knöpfe scheinen besonders problematisch zu sein) und einen Stift zu halten, um zu malen. Man kann ihnen helfen, indem man Tassen mit Henkeln und Kinderbesteck benutzt und ihnen das Essen klein schneidet.



Kindern, denen es schwer fällt, ein Schreibutensil zu halten und zu kontrollieren, fällt eine Tastatur oder ein Touchscreen am Computer oft leichter. Ein 4-jähriges Kind kann kritzeln und zwei Bauklötze zum Turm bauen aufeinander stellen, sich jedoch nicht allein anziehen. Zwei 7-jährige sind in der Lage sich allein anzuziehen und eigenständig zu essen (Chung 2010; von Bon 2010; Noh 2011; Unique).

Auch das Toilettentraining kann Schwierigkeiten bereiten. Ein 7-jähriger Junge hat im Alter von 6 Jahren die Blasen- und Stuhlkontrolle erlernt. Ein 9-jähriges Kind hat die Kontrolle über die Blase, aber noch nicht ganz über den Stuhlgang. Ein 5- und ein 7-jähriges Kind tragen beide noch tagsüber und nachts Windeln. Ein 4-jähriges Kind geht tagsüber zur Toilette, benötigt nachts aber noch Windeln (van Bon 2010; Unique).

- „ Sie hat mit 14 Monaten angefangen, ihre Flasche selbst zu halten, wird davon aber schnell müde und beansprucht Hilfe. Sie kann eine Rassel schütteln, lässt sie aber schnell fallen.“ – 16 Monate
- „ Sie hielt ihre Spielzeuge mit zehn Monaten und ihre Flasche mit 13 Monate.“ – 18 Monate
- „ Sie findet es schwierig, ihre Kräfte zu kontrollieren und benutzt die ganze Hand. Wir unterstützen sie beim Spielen, z. B. beim Kneten und Puzzeln.“ – 4 Jahre

- „ Ihre feinmotorischen Fähigkeiten sind sehr verzögert und auf dem Stand eines 1 ½ – 2-jährigen Kindes. Sie bekommt Physiotherapie und Ess-Therapie mit größerem Besteck. Sie trägt noch Windeln und braucht 98% der Zeit Hilfe. Das einzige, was sie allein macht, ist ihre Turnschuhe anzuziehen. “ – 5½ Jahre
- „ Er kann einen Löffel nicht richtig drehen, deshalb schmiert und kleckert er beim Essen viel herum. Er trägt noch Pampers, Tag und Nacht. Er kann seine Zähne putzen und sich waschen, aber nicht besonders gut. Er kann sich selbst ausziehen, beim Anziehen braucht er Unterstützung. “ – 5½ Jahre
- „ Es fällt ihr schwer, Gegenstände und Scheren zu benutzen. Sie zittert, wenn sie eine Tasse hält. Immer wenn sie etwas hält, sehen ihre Handgelenke schwach aus und ihre Hände haben es schwer, den Gegenstand zu halten. Sie bekommt Physio- und Ergotherapie. “ – 7 Jahre
- „ Es fällt ihm sehr schwer, mit der Hand zu schreiben. Es ist unleserlich. Der niedrige Muskeltonus macht ihm das Schreiben schwer, was wiederum die Hausaufgaben zu einer großen Herausforderung macht. Er hat in der ersten Klasse angefangen, einen Computer namens Alphasmart zu benutzen, und dieser ist sehr hilfreich. Er kann sich selbst anziehen, ist dabei aber sehr langsam. “ – 9 Jahre

Lernen

Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom haben oft intellektuelle Defizite und Lernschwierigkeiten.

Alle bisher bekannten Kinder mit dem Syndrom haben eine Lernschwäche in mäßigem bis schwerem Umfang. Von 16 Menschen mit Lernbehinderung, wurde eine Person mit einer leichten Lernbehinderung beschrieben; zwei mit einer leichten bis mittleren Lernbehinderung; vier haben eine mittlere Lernbehinderung; zwei eine mittlere bis schwere Lernbehinderung und fünf Kinder eine schwere Lernbehinderung. Bei zwei weiteren Kindern wurde eine erhebliche Lernbehinderung festgestellt. Einige Kinder sind hyperaktiv und leicht ablenkbar, sie haben eine kurze Aufmerksamkeitsspanne, was das Lernen zu einer großen Herausforderung machen kann (siehe "Verhalten" auf Seite 13). Ein Kind mit Lernschwäche braucht Unterstützung, und viele Kinder profitieren davon, an einer Sonderschule unterrichtet zu werden (Waggenstaller 2007; van Bon 2010; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

- „ Sie hat eine mittelmäßige Lernschwäche und vereinzelte Kenntnisse vergleichbar mit einer 2 bis 3-jährigen. Ihre Stärken sind ihre fröhliche und herzliche Persönlichkeit sowie Puzzeln. Sie kann kritzeln und Kreise malen. Sie ist hyperaktiv und lässt sich leicht ablenken. “ – 4 Jahre

- „ Sie hat eine mittelschwere Lernschwäche und kann am besten lernen, wenn dabei Musik läuft, oder wenn der Lerninhalt wiederholt wird. “ – 5½ Jahre
- „ Er hat eine mittlere bis schwere Lernschwäche. Er ist in allem zwei bis drei Jahre zurück. Seine Stärken sind Memory, Musik, seine Persönlichkeit und sein Sinn für Humor. Er ist sehr wissbegierig und sehr clever. “ – 5½ Jahre
- „ Sie hat eine schwere Lernschwäche. Sie ist in einer normalen Schule, aber in einem Förderprogramm mit eigenen Klassenräumen und Lehrern, die auf Kinder mit speziellen Bedürfnissen ausgerichtet sind. “ – 7 Jahre
- „ Er liebt es zu lesen, hat aber mit Mathematik und dem Verständnis für Zahlen Schwierigkeiten. Er macht Fortschritte, aber in einem langsameren Tempo als andere Kinder. Er hat zweimal die Vorschule durchlaufen, daher ist er etwa ein Jahr älter als seine Klassenkameraden. Wenn er nächstes Jahr die zweite Klasse wiederholt, wird er zwei Jahre älter als seine Klassenkameraden sein. Aber wir hoffen, dass es ihm hilft, schulischen Erfolg zu haben. “ – 9 Jahre

Sprache und Kommunikation

Allen Kindern mit 2q23.1 MDS ist gemeinsam, dass sie eine Verzögerung in der Sprachentwicklung haben.

Die Sprachentwicklung war bei den meisten Kindern verzögert (37/54), aber es ist nicht bekannt, ob diese Verzögerung mit den kognitiven Fähigkeiten einhergeht. Die Sprachentwicklung ist verschieden, manche Kinder sprechen in kurzen Sätzen, andere sprechen gar nicht. Die meisten Kinder verstehen einfache Sätze und Piktogramme, haben aber Probleme, ausdrucksstarke Sprache (Sprechen) zu verstehen. Zwei 3 ½ -jährige beherrschen einzelne Wörter; ein Fünfjähriger kann einzelne Worte, aber keine Sätze sprechen; eine Siebenjährige spricht in Zwei- oder Dreiwortsätzen und versteht Bildzeichen / Symbole. Eine weitere Siebenjährige beherrschte mehr als 100 Zeichen, 15 Wörter; sie konnte mit 3 ½ Jahren einfache Anweisungen befolgen und beherrschte mit fünf Jahren vier- bis fünf-Wortsätze. Eine 9-jährige konnte die ersten Worte mit 12 Monaten sprechen, setzte zwei Worte mit 2 ½ Jahren zusammen, schaffte es aber nicht, ganze Sätze zu bilden, bevor sie sieben Jahre alt war. Ein Zehnjähriger hatte ein mäßiges Verständnis für einfache Sprache, aber mit fünf Jahren noch ein eingeschränktes Sprechvermögen und war mit zehn sehr redselig, wobei er hauptsächlich 2-3-Wort-Sätze anwendete. Ein weiterer Zehnjähriger sprach auch nur in einfachen Sätzen. Ein anderes 10-jähriges Mädchen konnte im Alter von 2 Jahren und 11 Monaten 50 Wörter sprechen, hat aber bis zum 9. Lebensjahr keine Wörter zu Sätzen zusammengefügt. Im Alter von 10 Jahren ist die Sprache undeutlich, doch lernt sie immer neue Wörter und kann einfachen Anweisungen folgen. Ein 13-jähriges Kind hat eine heisere Stimme und spricht nur wenige Wörter.

Zwei Kinder zeigten Rückschritte in ihren Sprachfähigkeiten: ein 4-jähriges Kind mit Logopädie hat im Alter von 30 Monaten 2-Wort-Sätze benutzt. Mit 4 Jahren hat das Kind den Wortschatz aber verloren. Sie kann auf Körperteile und Bilder zeigen und ist damit auf dem Niveau eines 2-jährigen Kindes. Sie ist interaktiv und in der Lage, einfachen Anweisungen zu folgen. Ein anderes 4-jähriges Kind sprach die ersten Wörter mit 13 Monaten, machte aber im Alter von 24 bis 30 Monaten Rückschritte in seinen Sprachfähigkeiten. Vier 10-jährige Kinder und ein Erwachsener waren non-verbal. Eines der 10-jährigen Kinder kommuniziert mit Piktogrammen und kann einige Sätze verstehen (Jaillard 2009; Chung 2010; von Bon 2010; Williams 2010; Motobayashi 2011, Noh 2011; Talkowski 2011; Bonnet 2013; Hodge 2013, Unique).



„ Sie kann mit ihren 16 Monaten noch nicht sprechen. Sie versteht Zeichen, kann sie aber nicht wiedergeben. “ – 16 Monate

„ Sie möchte gehalten werden, oder sie krabbelt zu uns und streckt ihre Arme aus. Sie haut auf den Computer, wenn sie auf ihm anstatt auf iPad oder Fernsehen einen bestimmten Film sehen möchte. Ihre ganze Kommunikation ist sehr babyhaft, z. B. jammert oder weint sie, wenn die Pampers gewechselt werden soll oder wenn sie hungrig ist. “ – 18 Monate

„ Sie beherrscht 4- bis 5-Wortsätze, aber ihre Aussprache und Satzaufbau sind ausbaufähig. Nachdem sie 3 ½ alt war, gab es große Veränderungen: Sie bekam Sprachtherapie und diverse Lernprogramme, dabei war u. a. auch das iPad sehr hilfreich. “ – 4 Jahre

„ Sie kann ein paar Zeichen, Wörter und Geräusche. Sie beherrschte die ersten Gesten mit 20 Monaten und ihre ersten Worte mit 31 Monaten. Meistens sind es einzelne Wörter, ab und zu auch 2-3-Wort-Sätze. “ – 5½ Jahre

„ Er spricht seit er zwei Jahre alt war in 5-6-Wort-Sätzen. Er antwortet in 2-3-Wort-Sätzen. Er muss noch sehr an seiner Aussprache arbeiten, damit man ihn versteht. Er benutzt Bild-Austausch-Kommunikation (PECS – dies wird Eltern mit 2q-Kindern SEHR empfohlen) und bekommt Sprachtherapie. “ – 5½ Jahre

- „ Bei ihr kommen und gehen die Wörter. Als sie klein war, benutze sie Wörter, die sie heute nicht mehr sagt. Sie nutzt seit vier Jahren Bild-Kommunikation und PECS in der Schule. Sie liebt das iPad, und wir haben für sie Bilder draufgeladen, aber noch versteht sie nicht, wie sie damit kommunizieren kann. “ – 7 Jahre
- „ Er spricht und hat ein großes Vokabular, aber er verbindet manchmal Wörter miteinander und ist dann schwer zu verstehen. Er hat Sprachtherapie seit er zwei Jahre alt war. Diese hat ihm bei der Aussprache und der Satzbildung geholfen sowie damit, die Bedeutung von Wörtern zu verstehen. Er hat als Einjähriger angefangen, Zeichen zu benutzen und erst mit drei Jahren zu sprechen begonnen. “ – 9 Jahre

Verhalten

Manche Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom zeigen Verhaltensauffälligkeiten sowie autistische Verhaltensstörungen oder ein Aufmerksamkeitsdefizitsyndrom.

Die meisten Kinder werden oft als fröhliche, aktive und soziale Persönlichkeiten mit einem guten Sinn für Humor beschrieben. Eine maßgebliche Anzahl von Kindern, wenn auch nicht alle, zeigt ein ähnliches Muster an Verhaltensauffälligkeiten.

Von 94 Kindern, deren Verhalten untersucht wurde, wurde bei 67 Autismus oder autistische Züge festgestellt. 27 Kinder hatten ADHS, Hyperaktivität oder Aufmerksamkeitsprobleme.

Eine weitere Gemeinsamkeit sind sich wiederholende Verhaltensweisen wie z. B. sich wiederholende Handbewegungen oder selbststimulierendes Verhalten wie Zähneknirschen und auf Händen oder Dingen herumkauen (van Bon 2010; Talkowski 2011; Hodge 2013; Unique).

Manche Kinder haben Ängste oder Zwangsstörungen, neigen zu Aggressionen und selbst-verletzendem Verhalten (z. B. Haut und Augen kratzen), einige scheinen eine hohe Reizschwelle für Schmerzen zu haben (Jaillard 2009; Chung 2010; van Bon 2010; Hodge 2013; Unique).

Etwa 20 Prozent der Menschen mit 2q23.1 MDS zeigen ein leicht auslösbares und oft unangebracht erscheinendes Lachen (van Bon 2010; Talkowski 2011; Hodge 2013; Unique).

Es wird vermutet, dass sich das Verhalten des Kindes in Zeiten epileptischer Anfälle verschlechtern kann. Es besserte sich auffallend, nachdem auf eine Gluten- und milchfreie Ernährung umgestellt wurde (van Bon 2010).



Sensorische Therapie

- „ Sie liebt Wasserspiele. Sie kann herzhaft lachen. In der Regel ist sie fröhlich, aber wenn sie an Orte kommt, die sie nicht kennt, bekommt sie Angst, besonders, wenn Leute versuchen, mit ihr zu interagieren. Sie liebt Kinder, bei Erwachsenen ist sie ängstlich. “ – 16 Monate
- „ Sie ist meistens fröhlich und gesund. Sie hat kein besonders auffälliges Verhalten, außer wenn sie erkältet oder ihr etwas fremd ist, dann ist sie nicht glücklich. Sie ist sehr sozial. Sie braucht eine Weile, bis sie mit anderen Menschen warm wird, aber dann ist alles o.k. “ – 18 Monate
- „ Sie mag Fernsehen, Computer, Puzzles, Puppen, Musik, mit älteren Kindern zu spielen und Spiele. Sie bekommt Trotzanfälle wenn etwas nicht nach ihrer Nase geht. Sie ist hyperaktiv, wenn sie an einen öffentlichen belebten Ort kommt, und rennt weg – sie kennt keine Grenzen und wir können ihren Handlungen in der Öffentlichkeit nicht vorab einschätzen. Wir gehen mit ihrem Verhalten um, indem wir streng und konsequent sind. Wenn sie aufgeregt ist, kaut sie auf ihren Händen herum. “ – 4 Jahre
- „ Sie geht gern in den Park, hört Musik (Kinderlieder und klassische Musik), sieht DVDs an, puzzelt, schaut Bücher an, geht gern zur Kirche, zur Bücherei und spielt gern mit ihren Geschwistern, Cousins und Tieren aus der Nachbarschaft. Sie bekommt extreme Wutanfälle, wenn ein geliebter Gegenstand entfernt wird. Sie wirft dann auch Dinge herum. Sie ist meist überfreundlich. Sie kann nicht allein gelassen werden, da sie dann wie losgelassen ist, würde Fremde ins Haus lassen, rausgehen oder auf Dinge klettern. Sie hat in der Nacht und in neuen Situationen Angstzustände. “ – 5½ Jahre
- „ Er ist sehr liebevoll und voller Freude. Er ist hyperaktiv und nachts unruhig (kämpft sich in den Schlaf). Er liebt Fernsehen, Musik und Tanzen, vorgelesen bekommen, Computer und iPad, klettern und rennen. Er spielt gern mit vielen anderen Kindern und sagt gern „Hallo“ zu Leuten. Er hat keine Trennungsangst, fremdelt nicht. Er beginnt keine Spiele, macht aber mit, wenn ihn andere Kinder auffordern. Er hat keinen guten Sinn für Intimsphäre oder eine Grenze für sich selbst, er sucht oft Trost und Nähe. “ – 5½ Jahre
- „ Sie liebt Bücher und wird gern im Buggy herumgefahren. Sie fährt auch gern im Auto. Sie mag Pferde, Katzen und Hunde. Zuhause ist sie ganz anders als in der Schule. Diese Seite von ihr bekommen die anderen in der Schule nie zu sehen, aber Zuhause ist sie aggressiv, bekommt Wutanfälle, tritt, schlägt, zieht an Haaren, schreit, wirft ihr Essen und schmeißt alles runter, wenn sie frustriert ist. “ – 7 Jahre
- „ Er spielt gern Computer und Videospiele. Er mag jede Art von Sport und schaut nahezu ununterbrochen ESPN (amerikanischer Sportkanal). Er ist sehr fröhlich und voller Freude. Er kann aber auch nachdenklich und besorgt sein. Er hat autistische Verhaltensweisen wie „flattern“ und er kaut auf

seiner Hand, bis es blutet. Er liebt Routinen und kann ausrasten, wenn sich an der Routine etwas verändert. Er geht die Wände hoch, wenn er gebeten wird, Fernseher oder Computer auszuschalten. Wir arbeiten daran, ihm Grenzen zu setzen und ihn nicht ausrasten zu lassen. Er ist oft ängstlich und braucht ständige Beruhigung, dass alles in Ordnung ist.“ – 9 Jahre

Schlaf

Bei Kindern mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom treten häufig Schlafprobleme auf. Es kommt zu häufigem Aufwachen in der Nacht, einige Kinder leiden an Alpträumen. Viele Kinder kämpfen regelrecht mit sich, um wieder einzuschlafen. Manche Kinder bekommen Melatonin gegen ihre Schlafprobleme (Jaillard 2009; van Bon 2010; Talkowski 2011; Hodge 2013).

- „ Sie schläft sehr gut ein, wacht aber in der Regel um etwa 1 Uhr nachts auf und bleibt dann bis 4 oder 5 Uhr morgens wach, etwa drei bis vier Nächte in der Woche. Meine Lösung ist eine Art physiotherapeutische Übungen in unserem Wohnzimmer, bei denen sie sich auspowert. Dann nehmen wir ein warmes Bad oder eine Dusche, und sie ist dann nur noch zwei statt drei oder vier Stunden wach.“ – 16 Monate
- „ Sie hat einen unregelmäßigen Schlaf, sowohl beim Mittagsschlaf als auch in der Nacht. Nachts ist es jetzt besser geworden, aber tagsüber klappt es mit dem Schlafen an manchen Tagen und an manchen Tagen gar nicht. Jetzt schläft sie die meisten Nächte durch.“ – 18 Monate
- „ Sie kommt abends nicht zur Ruhe, aber wenn sie einmal eingeschlafen ist, schläft sie die Nacht durch. Wenn sie tagsüber schläft, wird es abends schwieriger, auch wenn sie sich bemüht, nachmittags nicht zu schlafen. Melatonin hilft ihr wirklich, macht sie aber auch tollpatschiger und müder am nächsten Tag.“ – 4 Jahre
- „ Sie hatte Schlaf-Apnoen, aber als ihre Rachenmandeln und Polypen entfernt wurden, verbesserte sich ihr Schlafverhalten. Sie hatte einen schmerzhaften Windelausschlag, wovon sie aufwachte. Sie hat Schwierigkeiten einzuschlafen, aber Vorlesen oder das Vorspielen klassischer Musik hilft ihr dabei.“ – 5½ Jahre



- „ Melatonin war ein entscheidender Faktor, damit er einschlafen kann. “ – 5½ Jahre
- „ Sie hat Schlaf-Apnoen, und ihre Mandeln und Polypen wurden entfernt. Wir haben versucht, eine Routine zu entwickeln, die ihr signalisiert, dass es Zeit zum ins Bett gehen ist. “ – 7 Jahre
- „ Er hat viele Schlafstörungen und wacht nachts oft auf. Er muss neben jemandem schlafen. Er kann allein einschlafen, wacht aber in Panik auf, wenn niemand bei ihm ist. “ – 9 Jahre

Aussehen



Genetiker fanden folgende Auffälligkeiten:

■ Mikrozephalie (kleiner Kopf)

Kinder mit einem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom können dysmorphische Gesichtszüge haben (leichte Veränderungen der Gesichtszüge).

Viele Kinder haben einen kleinen Kopf (Mikrozephalie). Genetiker, die darauf trainiert sind, ungewöhnliche Merkmale zu erkennen, können Gesichtszüge feststellen wie dicke gewölbte Augenbrauen oder eine Monobraue (Härchen wachsen auch zwischen den Augenbrauen, so dass es wie eine durchgehende Braue aussieht); eine große auffällige Nase oder eine Knollennase; kleines Kinn; große Zahnzwischenräume und dünne Oberlippe, hängende Mundwinkel (van Bon 2010; Talkowski 2012; Unique).

■ Hirsutismus

Hirsutismus (starke Körperbehaarung) wurde bei 7 Menschen in medizinischen Veröffentlichungen und bei einem Unique-Mitglied beschrieben (van Bon 2010; Talkowski 2012; Hodge 2013; Unique).

■ Hände und Füße

Hand und Fußanomalien, z. B. kleine Hände mit kurzen Fingern oder kleine Füße mit kurzen Zehen oder Klinodaktylie (seitlich-winklige Abknickung eines Fingerglieds); ein verkürzter fünfter Finger oder Zeh; Plattfüße und eine "Sandalenspalte" (erweiterter Raum zwischen dem großen und dem zweiten Zeh) scheinen gewöhnlich bei Menschen mit einem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom zu sein. Generell zeigen sich verschiedene kleinere Hand- und Fuss-Anomalien (Talkowski 2013; Hodge 2013; Unique).

Gesundheit

■ Krampfanfälle und abnormales EEG-Muster

Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom haben ein erhöhtes Risiko für Krampfanfälle.

Die meisten Kinder mit einem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom haben Krampfanfälle. Das erste Auftreten kann in sehr unterschiedlichem Alter erfolgen, von wenigen Tagen nach der Geburt bis 12 Jahre. Auch die Art der Krampfanfälle variiert. Es gibt auch einige Berichte von Krampfanfällen, die nicht medikamentös kontrollierbar sind. Ein Junge hatte im Kindesalter Epilepsie, diese hatte sich im Alter von zehn Jahren aber bereits „verwachsen“. Ein Vierjähriger ist krampffrei, seit er eine ketogene Ernährung (eine kohlenhydratlimitierte, protein- und energiebilanzierte, fettreiche Form der Diät) bekommt (Jaillard 2009; Chung 2010; van Bon 2010; Williams 2010; Noh 2011; Motobayashi 2012; Talkowski 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013; Unique).

■ Verstopfung

Viele Kinder mit 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom leiden an Verstopfung. Eine Ernährungsumstellung und / oder Medikamente können dagegen helfen (Jaillard 2009; van Bon 2010; Talkowski 2012; Hodge 2013; Unique).

■ Gelenkslaxizität

Gelenkslaxizität (Weichheit oder Instabilität der Gelenke, auch Hypermobilität der Gelenke genannt) wurde bei einigen Personen beschrieben (van Bon 2010, Talkowski 2012, Hodge 2013, Unique).

■ Wirbelsäule

Bei neun Personen wurde eine Rückgratverkrümmung (Skoliose) dokumentiert, und ein Kind hatte eine Fehlbildung (Das Rückenmark ist ungewöhnlich mit dem Gewebe um das Rückenmark verbunden), die operiert werden musste (Jaillard 2009; van Bon 2010; Talkowski 2012; Hodge 2013; Unique).

■ Zähne

Kinder mit Chromosomenfehlern scheinen generell mehr Zahnprobleme zu haben als andere Kinder. Daher ist regelmäßige und sorgfältige Zahnpflege sehr wichtig (Talkowski 2011; Hodge 2013; Unique).

■ Anomalien der Genitalien

Geringfügige Anomalien der Genitalien sind bei Babys mit chromosomalen Anomalien, insbesondere bei Jungen, nicht ungewöhnlich. Zwei Jungen hatten einen kleinen Penis, drei hatten eine Hodenhochstellung (was chirurgisch korrigiert werden kann) und ein Junge hatte eine Hypospadie (die Öffnung, welche sich normalerweise am Ende des Penis befindet, ist an der Unterseite des Penis) (Jaillard 2009, van Bon 2010, Motobayashi 2011; Talkowski 2012, Bonnet 2013, Hodge 2013, Unique).

Ein Mädchen hatte hypoplastische (unterentwickelte) Genitalien (Jaillard 2009).

■ Augen

Bei sieben Kindern wurde Schielen dokumentiert, bei dem die Augen einwärts, nach außen oder nach oben schielen. Sechs Kinder haben Astigmatismus (Hornhautverkrümmung), eine Fehlsichtigkeit des Auges. Sie führt zu (teilweise) unscharfem Sehen. Manchmal kann das Gehirn den Astigmatismus kompensieren, wobei dies ohne Brille schwierig sein kann. Bei drei Kindern ist der Sehnerv unterentwickelt (Hypoplasie, ein Zustand, der von Geburt an besteht und bei dem die übliche Vernetzung zwischen Auge und Gehirn, um alle visuellen Informationen übermitteln zu können, gestört ist). Von 16 Patienten wurde berichtet, dass sie weit- oder kurzsichtig sind (Jaillard 2009; van Bon 2010; Williams 2010; Hodge 2013; Unique).

■ Gehör

In der Regel haben die Kinder ein normales Hörvermögen, wobei kleine Kinder ab und an Hörverluste haben, weil sich hinter dem Trommelfell Flüssigkeit bildet. Meist verwächst sich diese Problematik von selbst. Wenn es aber schwerwiegend ist oder anhält, kann man Röhrchen in das Trommelfell einsetzen, um den Zwischenraum im Mittelohr zu durchlüften und das Hörvermögen zu verbessern. Vier der von Unique untersuchten Kinder haben diese Röhrchen (Jaillard 2009; Unique).

■ Herz

Kardiologische Probleme wurden eher selten dokumentiert. Drei Kinder hatten ein Loch in der Herzwand (die sich oftmals von selbst schließen, aber unter Umständen eine Operation notwendig machen) und drei Kinder hatten Pulmonal-Stenose (eine Einengung der Ausflussbahn von der rechten Herzkammer zur Lungenschlagader) (van Bon 2010; Williams 2010; Motobayashi 2011; Talkowski 2012; Hodge 2013; Unique).

■ Weitere Informationen

Andere gesundheitlichen Probleme, welche mit dem Syndrom assoziiert werden können oder auch nicht (da sie nur bei einer Person beschrieben wurden), beinhalten Hüftdysplasie, Leistenbruch (Teile der Eingeweide treten durch den Leistenkanal aus dem Bauchraum aus, was zu Schwellungen führen kann), Nierenreflux (Urin fließt von der Blase in die Niere zurück, was zu einer Nierenschädigung führen kann) und ein Dolichocolon (ein ungewöhnlich langer Darm) (van Bon 2010, Bonnet 2013).

Forschung zu 2q23.1

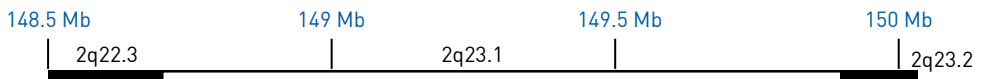
Die Mikrodeletion im 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom umfasst bis zu 5.5 Megabasen DNA-Sequenz. Kürzlich wurden auch Personen in der medizinischen Fachliteratur beschrieben, die sehr viel kleinere Deletionen, aufweisen, die nur das *MBD5*-Gen betreffen, oder die einzelne Basenmutationen im *MBD5*-Gen tragen. Solche Patienten haben ähnliche Merkmale wie denjenigen mit größeren Deletionen, was nahelegt, dass das *MBD5*-Gen für das Erscheinungsbild

verantwortlich ist (Waggenstaller 2007; Jaillard 2009; van Bon 2010; Williams 2010; Chung 2011; Noh 2012; Chung 2012; Bonnet 2013; Hodge 2013).

Obwohl das *MBD5*-Gen das hauptverantwortliche Gen für das 2q23.1 Mikrodeletionssyndrom zu sein scheint, wird jedoch vermutet, dass dies nicht ausreicht, um alle Merkmale des Syndroms hervorzurufen. Kinder mit größeren Deletionen, die weitere Gene betreffen, haben umfassendere Gesundheitsprobleme wie Mikrozephalie, kleine Hände und Füße sowie Verzögerung des Wachstums, als Patienten mit einer Mutation oder Deletion, die nur das *MBD5*-Gen betrifft (van Bon 2010; Talkowski 2011).

Chromosom 2q23.1:

Position:



Gen:

ACVR2A *ORC4*

MBD5

EPC2

Es ist wichtig, im Hinterkopf zu behalten, dass die Identifizierung der Gene, welche für die Ausprägung von einem 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom verantwortlich sind, zwar wertvoll ist und dabei helfen kann, weitere Studien zu planen. Sie führt jedoch nicht direkt zu verbesserten Behandlungsmethoden. Zudem ist zu beachten, dass obwohl das vermeintlich verantwortliche Gen fehlt, nicht immer alle mit ihm assoziierten Merkmale auftreten müssen. Andere genetische oder auch Umweltfaktoren spielen oft eine Rolle dabei, ob ein bestimmtes Merkmal auftritt oder nicht.

Wie kann das passieren?

Bei der Mehrheit der Menschen, über die bisher berichtet wurde, ist das 2q23.1 Mikrodeletions-Syndrom ohne offensichtlichen Grund aufgetreten. Die genetische Bezeichnung dafür ist *de novo* (d. n. , lat.: Von Neuem) und ein Bluttest zeigt, dass die Eltern normale Chromosomen haben. *De novo*-2q23.1-Mikrodeletionen werden durch einen Fehler verursacht, der auftreten kann, während Spermien oder Eizellen produziert werden, oder in den ersten Tagen nach der Befruchtung.

Es gibt bisher einen einzigen Bericht in der medizinischen Literatur über ein Kind, das die 2q23.1-Mikrodeletion von einem Elternteil geerbt hat (Talkowski 2011).

Was man sicher weiß ist, dass es nichts gibt, was Eltern hätten tun können, um dies zu verhindern! Es sind keinerlei umwelt-, ernährungs- oder lebensstilbedingte Faktoren bekannt, die ein 2q23.1-Mikrodeletions-Syndrom verursachen. Es gibt somit auch nichts, was Eltern vor oder während der Schwangerschaft hätten tun können, um diese Mikrodeletion zu vermeiden.

Kann es nochmals auftreten?

Wenn einer der Eltern des betroffenen Kindes dieselbe Deletion wie das Kind aufweist, ist die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit der Deletion zu haben, bei jeder Schwangerschaft bis zu 50%. Jedoch kann die Auswirkung der Mikrodeletion auf die Entwicklung, die Gesundheit und das Verhalten des Kindes nicht zuverlässig vorausgesagt werden.

Wenn beide Eltern normale Chromosomen besitzen, ist es sehr unwahrscheinlich, dass sie ein zweites Kind mit dem Mikrodeletionssyndrom oder einer anderen Chromosomenstörung haben. Selten kommt es vor, dass beide Eltern zwar normale Chromosomen in einem Bluttest zeigen, aber einige ihrer Samen oder Eizellen die 2q23.1 Mikrodeletionen tragen. Genetiker nennen dies ein **Keimbahn-Mosaik**, was bedeutet dass Eltern, deren Chromosomen im Blut normal erscheinen, mehr als ein Kind mit der Deletion haben können. Dies wurde aus einer Familie berichtet, wo keiner der Eltern eine 2q23.1 Deletion in den Blutzellen aufwies, aber die Familie zwei Kinder (Bruder und Schwester) hat, die beide das 2q23.1 Deletionssyndrom haben (van Bon 2010).

Falls sie dies wünschen, sollten Eltern die Möglichkeit haben, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, um ihr spezifisches Risiko eines wiederholten Auftretens sowie die Möglichkeiten der Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik zu besprechen. Dies umfasst die Nutzung von In vitro -Befruchtung und Biopsie am Embryo, und nur gesunde Embryonen werden in die Gebärmutter eingepflanzt. Falls Eltern sich für eine natürliche Konzeption entscheiden, gibt es die Möglichkeiten der Chorionzottenbiopsie und der Amniozentese, um die Chromosomen des Kindes zu untersuchen. Solche Tests sind üblicherweise sehr genau, sind aber nicht in allen Teilen der Welt zugänglich.

Familien sagen...

- „ Wenn man erst mal das Neugeborenen-Stadium hinter sich gelassen hat, werden sie ihre Zuneigung mit ihrem Lächeln, den Küssen und Umarmungen zeigen. Arbeitet hart und gebt niemals auf! “ – 16 Monate
- „ Sie unterhält alle, und es ist eine Freude, sie um sich zu haben. Wir genießen jeden noch so kleinen Fortschritt, den sie macht. “ – 4 Jahre
- „ Durch ihn bin ich weniger ich-bezogen geworden – aber auch viel erschöpfter! “ - 5½ Jahre
- „ Jeder liebt sie, Kinder und Erwachsene. Sie hat ein ganz besonderes Wesen. “ – 7 Jahre
- „ Die Menschen fühlen sich zu ihm hingezogen. Er ist sehr aufgeschlossen und offen für viele Dinge und eine Inspiration für mich und andere. Mit der Zeit haben wir gelernt, jeden seiner Erfolg zu feiern und uns bewusst zu machen, dass er stetig Fortschritte macht, auch wenn es länger dauert als bei den meisten. “ – 9 Jahre



Aufzeichnungen

Aufzeichnungen

Unterstützung and Informationen



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE. England

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



2q23.1 deletion/duplication disorders

2q23.org

Es gibt existiert eine Facebook Gruppe für betroffene Familien unter

www.facebook.com:

www.facebook.com/groups/260449943985091/

Auch auf Twitter können feeds gefunden werden:

@2q231 (awareness)

@2qte_MDS (research)

Treten Sie Unique kostenlos für die Vernetzung mit anderen Familien, Informationen und Unterstützung.

Unique ist eine Wohltätigkeitsorganisation ohne öffentliche Fördermittel und existiert nur auf Grund von Spenden und Zuschüssen. Falls es Ihnen möglich ist, können Sie über unsere Webseite, unter www.rarechromo.org/donate spenden.

Bitte helfen Sie uns, damit wir Ihnen helfen können!

Unique erwähnt die Webseiten und Nachrichten boards anderer Organisationen, um Familien zu helfen, die nach Informationen suchen. Dies bedeutet nicht, dass wir diese Inhalte unterstützen oder dafür in irgendeiner Form die Verantwortung tragen.

Dieses Flugblatt ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Familien sollten einen qualifizierten Mediziner aufsuchen, in allem was die genetische Testung, Diagnose und Verwaltung betrifft. Diese Information ist zum Zeitpunkt der Veröffentlichung, die umfangreichste vorhanden. Das Flugblatt wurde von Unique zusammengestellt und Dr. Sarah Elsea, Baylor College of Medicine, Houston, USA, überprüft. 2013 Version 1.1 (SW). Die deutsche Übersetzung wurde von J.Wagner in 2015 vorgenommen. Die deutsche Version wurde von Prof. Dr. Ann Ehrenhofer-Murray überprüft und ergänzt (KP/ CA).

Copyright © Unique 2018

Übersetzung Copyright © Unique 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413