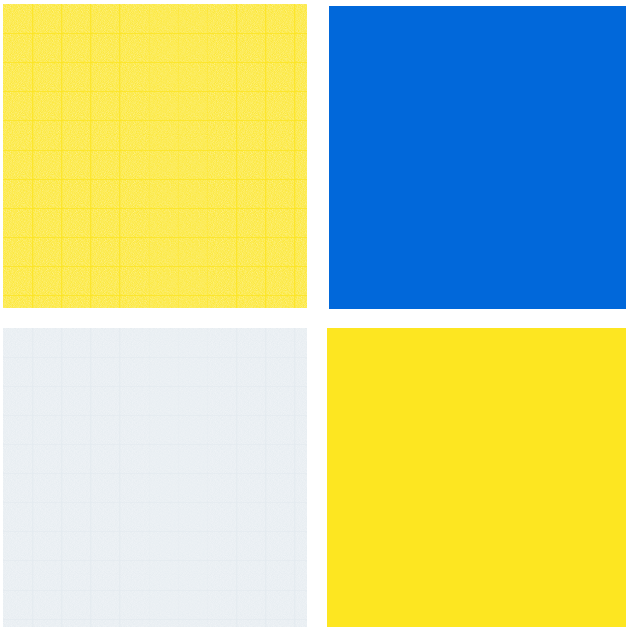


*Unique*<sup>TM</sup>

---

# Verschiedene Deletionen 13q



Auch in englischer Sprache erhältlich

## Quellen und Referenzen

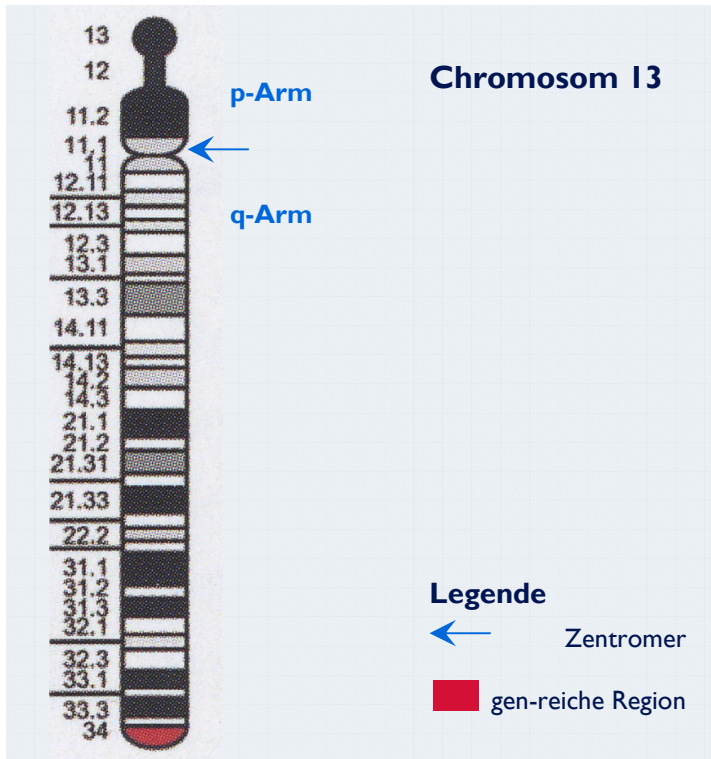
Die folgenden Berichte enthalten Referenzen zu Artikeln aus der medizinischen Literatur. Wir geben den erstgenannten Autoren und das Datum der Veröffentlichung an, damit Sie im Internet bei PubMed ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/)) nach Auszügen oder den Originalartikeln suchen können. Wenn Sie es möchten, können Sie Auszüge und Artikel von *Unique* erhalten.

Informationen aus der *Unique* Datenbank und aus einem Fragebogen, der von *Unique* Familien ausgefüllt wurde, sind mit U gekennzeichnet.

Eine Deletion 13q ist eine seltene genetische Erkrankung. Das bedeutet, dass von einem der 46 Chromosomenpaare im Körper Material verloren gegangen ist. Allgemeinen gesprochen, wenn Chromosomenmaterial verloren geht, erhöht sich das Risiko Probleme zu entwickeln, wie z.B. Geburtsschäden und Wachstums- und Entwicklungsverzögerungen. Bei einer Deletion 13q variieren die Probleme, und das hängt hauptsächlich davon ab, wie viel Material verloren gegangen ist und von welcher Region des Chromosoms.

Die komplette, im Jahre 2004 veröffentlichte DNA- Sequenz und Analyse vom Chromosom 13 hat eine geringe Dichte von Genen aufgezeigt, besonders in zwei Regionen, die den Banden 13q21 und 13q31 entsprechen.

Chromosome sind mikroskopisch kleine Strukturen im Zellkern der Körperzellen, welche genetische Informationen beinhalten. Sie kommen in verschiedene Größen vor, und abgesehen von den Geschlechts-Chromosomen (zwei X für ein Mädchen und ein X und ein Y für einen Jungen), sind sie der Größe entsprechend, in etwa vom Größten zum Kleinsten, von 1 bis 22 durchnummeriert. Jedes Chromosom hat einen kurzen (p) und einen langen (q) Arm. Bei einer Deletion 13q ist Material vom langen Arm eines der beiden 13er Chromosome verloren gegangen.



## Erfahrungen bei Deletionen zwischen 13q12 und 13q14.1

Fünf Säuglinge oder Kleinkinder wurden beschrieben, die einen Materialverlust zwischen dem Zentromer (dem Punkt, wo sich der lange und der kurze Arm vom Chromosom, treffen) und Bande 13q14.2 haben, wo das *RBI* Gen sitzt, welches vor dem Augentumor Retinoblastom schützt. Bei diesen Menschen ist das *RBI* Gen vorhanden und intakt. So geht man davon aus, dass sie kein erhöhtes Risiko für den Augentumor Retinoblastom oder Tumore in anderen Bereichen ihres Körpers (Osteosarkom/Knochenkrebs) haben. Trotzdem, wenn die Bruchpunkte nahe am *RBI* Gen liegen, dann wird ihnen unter Umständen geraten, sich regelmäßig auf frühe Anzeichen von Tumorentwicklung untersuchen zu lassen.

Gemäß den wenigen verfügbaren Informationen, hat es den Anschein, dass Menschen mit dieser Chromosomendeletion kein größeres Risiko für Anomalien haben, die die wichtigsten Organe (inbegriffen Herz, Lunge und Nieren) betreffen. Ein Säugling mit einer Mosaik-Deletion zwischen 13q12.1 und q12.3 hat jedoch einen Hydrozephalus - übermäßig viel Flüssigkeit im Gehirn - und ein Säugling mit Deletion 13q12.1-q14.1 hat Mikrozephalie, einen ungewöhnlich kleinen Kopf und kleines Gehirn.

Dort wo eine Schwangerschaft beschrieben wurde, war sie normal und das Geburtsgewicht war am Ende der Schwangerschaft im Normalbereich von 3150g – 3565g. Nach der Geburt hieß es bei zwei Säuglingen sie hätten eine Gesichtslähmung. Und ein Mädchen mit einer Deletion 13q12.2 hat das Möbius Syndrom; eine lebenslange Gesichtslähmung, welche verhindert, dass die Säuglinge richtig saugen und gefüttert werden können, und die Menschen am Lächeln und Stirnrunzeln, hindert. Die Ursache dafür sind zwei wichtige Nerven, der sechste und siebte Hirnnerv, welche nicht richtig entwickelt sind.

Das Wachstum war bei einem Mädchen mit Deletion 13q12.1-14.1 betroffen, sie war zu klein. Ein Mädchen mit einer Deletion 13q12.1-12.3 hatte normale Statur. Fütterungsprobleme wurden bei zwei Säuglingen beschrieben. Bei einem Baby war es schlechtes Saugen an der Brust, erschwert durch einen schmalen Kiefer, eine schmale Zunge und einem hohen Gaumen. Bei einem anderen Baby wurde gegen die Fütterungsschwierigkeiten der Einsatz einer Magensonde (die Nahrung gelangt direkt in den Magen) beschlossen.

Die Informationen über die Entwicklung sind begrenzt, aber zwei *Unique* - Kinder zeigten eine Entwicklungsverzögerung. In Hinsicht auf die Beweglichkeit wurde das Sich-auf-den-Bauch-drehen im Alter von 5-6 Monaten erreicht, Sitzen im Alter von 7-10 Monaten, und ein Kleinkind lief mit 20 Monaten. Bei einem Kind wurde Hypotonie (geringer Muskeltonus) diagnostiziert. In Hinsicht auf die Kommunikation hat ein Kind mit einer Deletion zwischen 13q12.3 und q14.1 seine ersten Wörter mit 18 Monaten gesprochen, und im Alter von 4 Jahren hatte es ein Vokabular von einigen hundert Wörtern. Ein einjähriges Baby mit einer Deletion zwischen 13q12 und q14.11 wurde als ein Kind mit „wunderbaren sozialen Fähigkeiten“ beschrieben.

(Palmer 1987; Slee 1991; Drummond-Borg 2002; U)

## Wie häufig kommen Deletionen 13q vor?

Über 140 Menschen wurden in der medizinischen Fachliteratur beschrieben und im Jahre 2008, als diese Broschüre veröffentlicht wurde, hatte *Unique* mehr als 130 Mitglieder mit einer Deletion 13q. *Unique* kann Familien, die Kontakt zu anderen wünschen, den Kontakt vermitteln. Dieses Merkblatt beschreibt die Erfahrungen von Menschen, die einen Teil von 13q in der Nähe des Zentromers, wo sich der lange und kurze Arm des Chromosoms treffen, verloren haben oder einen anderen Teil vom Chromosom, der nicht in den anderen *Unique* Broschüren beschrieben wird (siehe Rückseite).

## Erfahrungen bei Deletionen 13 q14.3 bis q21

Menschen mit dieser Deletion sind meistens relativ leicht betroffen, mit leicht bis mäßigen Lernschwierigkeiten, geringfügigen Geburtsschäden und Wachstumsverzögerungen. Es gibt einen kürzlich erschienenen Bericht über ein Kind mit dieser Deletion, welches im Wesentlichen normal ist: als Baby hatte es Gedeihsschwäche, schwache Muskulatur und einige Fütterungsschwierigkeiten. Seine „Meilensteine“ erreichte er ein bisschen verzögert, aber er konnte sich mit 4 Monaten auf den Bauch drehen, alleine sitzen mit 8 Monaten und laufen mit 22 Monaten. Abgesehen von den Anzeichen für eine kleine linke Niere, waren die anderen Untersuchungen normal. Seine mentale Entwicklung und sein Spracherwerb waren auch normal, und im Alter von 4 Jahren wurde sein IQ mit 120 bemessen. Der Grund für die normale Entwicklung dieses Kindes ist, dass sich bei seiner Chromosomendeletion, analysiert durch eine neue Microarray-Methode mit ultra-hoher Auflösung, genannt ROMA, herausstellte, dass sie nicht durchgehend ist, sondern aus zwei separaten Deletionen innerhalb einer „Genwüste“ im 13q besteht. Man weiß, dass er nur sechs identifizierte Gene verloren hat, und keines davon hat irgendeine bekannte medizinische Bedeutung. (Nielsen 1977; Brown 1993; Dunham 2004; Jobanpurta 2005; U)

„Isaac ist sehr pfiffig und kreativ. Er kann Rad fahren, rennen und Fußball spielen. Seine grobmotorischen Fähigkeiten sind normal, aber er ist ein bisschen weniger koordiniert als andere Kinder in seinem Alter. Seine feinmotorischen Fähigkeiten sind normal und er kann seinen Namen buchstabieren und schreiben. Er kann kleine Zahlen addieren und er kann logisch denken. Wenn er zum Beispiel ein Wort nicht gut aussprechen kann, sagt er: „Ich habe heute Nacht nicht genug geschlafen“ – 4 Jahre alt.

## Erfahrungen bei Deletionen 13 q21 bis q22

Es gibt keine offizielle Studie über Deletionen in den Banden 13q21q22, aber es gibt neun Berichte in der medizinischen Fachliteratur und *Unique* hat acht Mitglieder mit einer Deletion, die einen Teil oder die ganzen genannten Banden einschließt – insgesamt 17 Beschreibungen. Es bestehen große Unterschiede und einige Kinder scheinen nur leicht betroffen zu sein; sie sind kräftig und gesund. Das gilt sogar für die Kinder, die in der medizinischen Fachliteratur beschrieben wurden, wo ja normalerweise eher Kinder mit schlimmeren Symptomen beschrieben werden.

Die Variabilität, zusammen mit dem Wissen aus den Veröffentlichungen über die ganze Sequenz des Chromosoms 13 zeigt, dass 13q21 eine Region mit sehr wenigen Genen ist. Dies führte zu der Annahme, dass die Deletion im 13q22 Bereich die schwereren Folgen verursacht.

Es sind zwei Erwachsene mit einer Deletion 13q21 bekannt, bei denen diese Deletion außer der hohen Fehlgeburtsrate beim Versuch Kinder zu bekommen, keine Auswirkungen hat. Bei einem Erwachsenen mit einer Deletion 13q21.2q22 im Mosaik (es gibt im Körper gleichzeitig normale Zellen und Zellen mit einer Deletion 13q) war die einzige Anomalie eine doppelte Niere, wo das Abflusssystem, das von der Niere weggeht, doppelt vorhanden ist.

Bei den restlichen Kindern war das Geburtsgewicht charakteristisch niedrig. Abgesehen von einem Fall war das Gewicht der Babys nur im Normalbereich, wenn die Chromosomenanordnung im Mosaik (normale Zellen kommen gleichzeitig mit Zellen mit Deletion 13q im Körper vor) vorhanden ist. Die Säuglinge wachsen langsam und nehmen langsam an Gewicht zu, so dass ihre Statur eventuell klein ist; häufig in den unteren drei Prozent der Bevölkerungs-Größenstatistik.

Unter den beschriebenen medizinischen Beschwerden erscheinen sehr häufig wiederkehrende Atemwegsinfekte. Viele Säuglinge haben Schwierigkeiten beim Saugen und

Schlucken, und sie sind anfällig für Aspirations-Lungenentzündungen. Bei einigen Säuglingen verschlimmern sich die Atemwegsbeschwerden durch einen ungewöhnlich weichen Kehlkopf und/oder Luftröhre, die zum Kollaps neigen (Laryngomalazie, Tracheomalazie). Ein *Unique* Kind hat eine angeborene Kehlkopfmembrane, die die Stimmbänder verbindet und dadurch die Atmung behindert. Zwei *Unique* Babys brauchten vorübergehend ein Tracheostoma (ein Röhrchen wird in die Luftröhre eingeführt) damit Luft und Sauerstoff die Lunge erreichen konnten. Bei einem Kind war die Luftröhre sehr schmal, aber obwohl sie Asthma hat, konnte sie im Alter von 4 Jahren normal und ohne Tracheostoma atmen. Bei einem anderen Kind, welches ein Tracheostoma brauchte, war die Lunge kollabiert.

Duodenalatresie (das erste Stück vom Dünndarm hat sich nicht richtig entwickelt, so dass der Mageninhalt nicht durchgehen kann) wurde bei einigen Kindern mit dieser Deletion 13q festgestellt. Auch wurde Morbus Hirschsprung bei Säuglingen mit Duodenalatresie festgestellt. Beim Morbus Hirschsprung fehlen bei bestimmten Teilen des Darmes die Nervenzellen in der Darmwand, welche normalerweise dafür sorgen, dass sich das Material durch den Darm bewegt. Es wurden 17 Personen mit einer Deletion 13q21q22 beobachtet, und darunter hatten drei Duodenalatresie.

Sehfehler können bei Kindern mit Deletionen 13q vorkommen. Bei dieser Gruppe von Personen wurde am häufigsten die inkorrekte Ausrichtung der Augen (Strabismus, Schielen) beobachtet. Ein Kind mit einer Deletion 13q21.2q22 hat unterentwickelte Sehnerven; wenn dies vorkommt, erstreckt sich das Sehvermögen von normal bis hin zur Unfähigkeit Licht wahrzunehmen. Zwei Kinder hatten einen Hörschaden, der so bedeutend war, dass sie ein Hörgerät benötigten.

Beschwerden, die einzelne Kinder betreffen, sind Krampfanfälle und leichter Spitzfuß/Klumpfuß. Die Zähne sind oft verschoben, und es wurden sowohl zusätzliche als auch fehlende Zähne beobachtet.

In Hinsicht auf das Verhalten ist die Hyperaktivität die häufigste Beschwerde. Die Umfrage von *Unique* zeigt, dass Kinder als Säuglinge beträchtliche Schwierigkeiten beim Füttern haben können. Sie können sehr schwache oder überhaupt keine Saugbewegungen haben, und einen bedeutsamen gastroösophagealen Reflux, so dass sie im Säuglingsalter eine Nasen- oder Magensonde (eine Sonde, die es ermöglicht, dass die Nahrung direkt in den Magen gelangt) brauchen. Ein Mädchen mit einer Deletion zwischen 13q21.1 und 13q22, das eine Nasensonde brauchte, konnte im Alter von 7 Jahren normal essen.

In Hinsicht auf die Entwicklung und das Lernen wurden in der medizinischen Fachliteratur ein junger Mann und seine Mutter mit einer kleinen Deletion in der Bande 13q21 beschrieben. Sie hatten eine normale Entwicklung. Zwei Kinder mit einer Deletion 13q21q22 zeigten eine leichte Lernverzögerung. Die Erfahrungen von *Unique* spiegeln dies wider. Die Familien berichten über eine ein- bis zweijährige Verzögerung beim Lernen, Lesen und Schreiben, die in den ersten Schuljahren im Alter von 6-8 Jahren aufkommt. In älteren medizinischen Beschreibungen, als es noch üblich war den IQ anzugeben, reichte dieser von 61 bis 74.

Es wurde wiederholt vorgebracht, dass bei Kindern mit einer Deletion 13q21q22 die Sprache besonders betroffen sei. Der verbale Ausdruck bleibt hinter dem Verstehen und den kognitiven Fähigkeiten zurück. Die Erfahrung von *Unique* zeigt eine beträchtliche individuelle Schwankung bei den ersten Worten, welche im Alter von 12 bis 41 Monaten aufkommen. Bei einem Kind mit einer Deletion 13q21q22 waren der Gebrauch von Gebärden und eines Sprachcomputers hilfreich beim Entwickeln des sprachlichen Ausdruckes, eines umfassenden Vokabulars und der sozialen Fähigkeiten.

In Hinsicht auf die Mobilität zeigten die Berichte von *Unique*, dass die Kinder eine mäßige

Verzögerung beim Erreichen ihrer „Entwicklungsmeilensteine“ zeigen. Zwischen 8 und 18 Monaten drehten sie sich auf den Bauch, saßen zwischen 9 und 20 Monaten, krabbelten zwischen 7 und 30 Monaten und liefen zwischen 16 und 36 Monaten. Die meisten Kinder sind hypoton (ihre Muskelspannung ist schwach, so dass sie sich schlaff anfühlen), und zwei Kinder hatten auch Ataxie (Bewegungsstörung), was zu einer unsicheren Gangart führt.

(Noel 1976; Toomey 1978; Couturier 1985; Onufer 1987; Tranebjaerg 1988; Dean 1991; Kotzot 1991; Khong 1994; Jobanpurta 2005; U)

## Erfahrungen bei Deletionen 13q zwischen 13q31 und 13q34

Es gibt keine offizielle Studie über Menschen mit einer relativ kleinen Deletion des Chromosomenmaterials nahe dem Ende eines der langen Arme vom Chromosom 13. Es gibt jedoch in der medizinischen Fachliteratur sieben Berichte, und zum Zeitpunkt als die Broschüre zusammengefasst wurde, hatte *Unique* sieben betroffene Mitglieder; das älteste ein zehnjähriges Kind. Fünf Menschen hatten eine Deletion zwischen den Banden 13q32 und q34, zwei hatten die Bruchstellen an 13q33 und q34; die anderen hatten individuell verschiedene Bruchstellen.

Innerhalb dieser Gruppe von 14 Menschen gibt es ziemliche Unterschiede, besonders in Hinsicht darauf, ob Organe mit betroffen sind. Säuglinge wurden mit gesundem Herzen geboren, aber bei einem Säugling mit einer Deletion 13q32-34 war das Foramen ovale zwischen den oberen Herzkammern bei der Geburt noch offen, verschloss sich dann aber von selbst. Die Lungen waren ebenfalls gesund und die hohe Rate an Atemwegsinfekten, welche typisch für Kinder mit vielen anderen Chromosomenstörungen ist, wurde nicht beobachtet. Die Nieren und das Harnwegssystem waren auch gesund, doch ein Baby mit einer Deletion 13q 33-34 hatte Reflux (der Urin fließt von der Blase zurück zu den Nieren) und wiederholte Harnwegsinfekte.

Anomalien am Gehirn treten, ohne Rücksicht auf die spezifischen Bruchstellen im Chromosom, mit sieben betroffenen Babys/Kindern (eines von zweien) häufiger auf. Bei zwei Babys fehlte das Corpus callosum, der Balken, der die zwei Gehirnhälften verbindet. Zwei Säuglinge hatten semilobare Holoprosencephalie, ein Entwicklungsfehler, bei welchem die beiden Hirnhälften unvollkommen getrennt sind. Zwei Säuglinge hatten einen Hydrozephalus, eine Ansammlung von Zerebrospinalflüssigkeit (Hirnflüssigkeit) im Gehirn; die Kinder bekommen einen Shunt, damit die Flüssigkeit ablaufen kann. Ein Säugling hatte verkleinerte Stirnlappen des Gehirns und ein anderer Säugling hatte einen Fehler in der Blutzufuhr zum Gehirn. Ein Baby hatte Encephalozele, d.h. das Gehirngewebe wölbt sich durch eine Lücke im Schädel nach außen. Man geht davon aus, dass ein sehr kleiner Kopf und ein kleines Gehirn (Mikrozephalie) charakteristisch für Säuglinge ist, die mit einer Deletion nahe am Ende von 13q geboren werden, und es wurde von vier Kindern berichtet. Jedoch hatten zwei Säuglinge (ohne Hydrozephalus) einen Kopfumfang, der an der obersten Grenznorm war.

Anomalien an den Genitalien werden manchmal bei Jungen mit einer Deletion am Ende von 13q beobachtet und sie wurden bei drei von fünf Jungen in der medizinischen Fachliteratur beschrieben. Die Bandbreite der Anomalien ist groß, von Hodenhochstand bei der Geburt bis hin zu nicht eindeutigen Geschlechtsmerkmalen. Jedoch von keinem der vier Jungen von *Unique* wurde von Genitalanomalien berichtet und es kann sein, dass die Berichte in der medizinischen Fachliteratur ein verzerrtes Bild darstellen.

Es wird manchmal von einem verengten oder verschlossenen After bei Säuglingen mit einem Verlust am Ende von 13q berichtet, und es lag bei einem Säugling mit einer Deletion 13q 32-34 vor. Zwei andere Säuglinge hatten die Afteröffnung ungewöhnlich weit vorn. Nochmals, keins von den *Unique* Babys war auf diese Art betroffen.

Bei Säuglingen mit einer 13q Deletion werden oft kleine oder fehlende Daumen beschrieben. Es kam aber nur bei den in der medizinischen Fachliteratur beschriebenen Säuglingen vor, einer hatte eine Deletion 13q 31-32, der andere Säugling eine Deletion 13q 31.2-34. Von keinem *Unique Kind* wurde berichtet, dass es betroffen sei.

## Entwicklung

Die Auswirkung des Chromosomenmaterialverlusts, die bei allen Kindern am einheitlichsten war, zeigte sich bei der Entwicklung. Alle Kinder wurden mit einem gewissen Grad an Entwicklungsverzögerung beschrieben, wobei bei einem *Unique Kind* mit einer Deletion 13q 33.2-34, das im Alter von 16 Monaten lief, die Verzögerung in der Grobmotorik nur geringfügig war. Andere Kinder saßen für gewöhnlich an ihrem ersten Geburtstag und liefen im Vorschulalter, aber dies war nicht für alle möglich. Es gibt keine klare Verbindung zwischen der Menge an verloren gegangenen Chromosomenmaterial und der Entwicklung in der Grobmotorik. Zwei Kinder mit sehr ähnlichen Bruchstellen liegen bei der Mobilität weit auseinander. Fünf Kinder wurden mit veränderter Muskelspannung beschrieben, vier von ihnen mit Hypotonie (Schlaffheit).

Die Kinder haben auch Lernverzögerungen und obwohl das Ausmaß dieser Verzögerung schwer genau zu beschreiben ist, so scheinen sie bei den Meisten ziemlich ausgeprägt zu sein. Die Sprache entwickelt sich auch langsam, und einzelne Wörter kommen normalerweise ab dem Alter von 3 Jahren. Mindestens ein Kind mit einer schweren Sprachverzögerung war sehr geübt darin, seine Bedürfnisse zu gebärden.

Bei Kindern mit einer Deletion 13q ist das Hören normalerweise nicht betroffen. Aber ein Kind mit einer Deletion 13q 31-33 hatte eine schwere Hörschädigung mit einer Missbildung der Ohrschnecke in beiden Ohren. Und ein anderes Kind hatte eine Schallleitungsschwerhörigkeit, die häufig auf wiederholte Ohrenentzündungen bei Kindern mit oder ohne Chromosomenstörung folgt.

Die meisten Kinder haben ein normales Sehvermögen, aber drei Kinder hatten eine merkliche Sehstörung. Bei einem Kind war die Netzhaut beider Augen deformiert und dies führte zur Blindheit. Bei einem anderen Kind, mit strukturell normalen Augen, werden die visuellen Informationen vom Gehirn nicht verarbeitet. Ein drittes Kind wurde mit kleinen Augen und einem Entwicklungsdefekt in der Iris (der farbige Teil vom Auge) geboren. Jedes dieser Kinder hatte eine Deletion, welche in der Bande 13q31 begann.

## Essen und Verdauung

Obwohl einige Säuglinge zu klein für ihr Alter geboren wurden, galt dies nicht für alle. Das Füttern ist ein Problem für die meisten Säuglinge mit einer Chromosomenstörung, und die meisten *Unique Familien* berichten über Schwierigkeiten: schwaches Saugen als Baby, geringer Appetit und Reflux, so dass das Essen vom Magen in die Speiseröhre zurückfließt. Die geringe Nahrungsaufnahme führt nicht zu einer kleinen Statur, und es gibt eine auffallende Variation in der Größe der Kinder.

Ein Junge mit einer Deletion 13q32.3-33.2 hatte von Geburt an eine schlimme Verstopfung, welche sich bei der Entwöhnung noch verschlimmerte. Untersuchungen zeigten, dass er die Krankheit Morbus Hirschsprung hatte, bei der zum Teil Nerven im Darm fehlen, die dafür sorgen, dass der Kot weitertransportiert wird.

## Verhalten

Es gibt zu wenige Informationen über das Verhalten, um daraus generelle Rückschlüsse ziehen zu können. Aber bei einem Jungen wurde Autismus diagnostiziert und drei Kinder neigten zu Wutausbrüchen.

(Carakushansky 1979; Emanuel 1979; Juberg 1984; Bottani 1991; Brown 1993; Bartsch 1996; U)

## Hilfe und Unterstützung



**LEONA e.V.**

Rügener Zeile 64  
26388 Wilhelmshaven  
Deutschland

Tel **+49 (0) 4421 74 86 69**  
info@leona-ev.de  
[www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)

**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](http://www.rarechromo.org)

*Unique*

Unique veröffentlicht noch drei andere Broschüren zu 13q Deletionen

**Deletionen 13q zwischen den Banden 13q21 und 13q32**

**Deletionen, die das Ende von 13q einschließen**

**Deletionen 13q, die RBI einschließen**

Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönlichen medizinischen Rat. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischen Diagnosen, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Wir gehen davon aus, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Der medizinische Inhalt wurde von Professor Dorothy Warburton, Professorin für klinische Genetik und Entwicklung, Columbia University, New York, US und Professor Maj Hulten, Professorin für Humangenetik, University of Warwick, 2006, überprüft.

Deutsche Übersetzung: Maria Fytouraki, überprüft von Sabine Lehnert und Dr. Eugen Strehle, Consultant Paediatrician, North Tyneside General Hospital, UK.

**Copyright © Unique 2008**