

Warum?

Viele Eltern fragen sich, ob etwas, das sie getan haben, idic 15 ausgelöst hat. Dem ist nicht so. Obwohl dies schwer zu akzeptieren ist, kommt idic 15, und viele andere seltene Chromosomenveränderungen zufällig vor. Nichts, was die Eltern getan haben, hat es ausgelöst und es gab auch nichts, was sie hätten machen können, um es zu vermeiden.

Kann es wieder vorkommen?

Die Art von idic 15, die in dieser Broschüre beschrieben wird, tritt fast immer aus heiterem Himmel (de novo) auf. Dies kann mit Hilfe eines Chromosomentests der Eltern nachgewiesen werden und in diesem Fall (de novo) sind die Chancen nochmals ein Baby mit idic 15 zu bekommen nicht größer als bei jedem anderen Paar auch. Es gibt Betroffene, die eine Art von einem „kleinen“ SMC 15 haben, welches keine Schwierigkeiten verursacht und deshalb unentdeckt bleibt. Da jede Familie einzigartig ist, sollte die individuelle Situation in der Familie mit einem Genetiker besprochen werden.

Andere Arten von idic 15

In dieser Broschüre wird die gewöhnlichste Art von idic 15 beschrieben. Es gibt noch einige nicht so gewöhnliche Formen.

- Einige Menschen haben nicht in allen ihren Körperzellen das zusätzliche Chromosom. Diese Form wird Mosaik genannt und in der Regel treten die Symptome von idic 15 vermindert auf.
- Einige wenige Menschen haben mehr als zwei Kopien des oberen Endstückchens von Chromosom 15. Wie zu erwarten, sind hier die Symptome schwerer.
- Bei einigen Menschen entsteht durch die extra Segmente kein zusätzliches Chromosom. Stattdessen heften sie sich an eines der beiden 15er Chromosomen an, und machen es somit etwas länger. Die Auswirkungen bei diesen Kindern sind die Gleichen wie bei einem zusätzlich entstandenem Chromosom.
- Einige haben ein viel kleineres zusätzliches Chromosom, welches anscheinend keine Probleme verursacht. Diese Form vom kleinen SMC 15 enthält nicht ein bestimmtes Segment, welches zwischen den Banden q11 und q13 liegt. Es sind die extra Kopien von diesem Segment, die die klinischen Schwierigkeiten bei Kindern mit idic 15 verursachen.

Familien erzählen...

... Seine Liebe für Musik ist sehr besonders. Er kennt viele Lieder, nimmt sie gut auf und "singt" sie. Er kann sehr genau sein, und es ist eine Freude ihm zuzuhören – 7 Jahre alt
... Ein liebevolles, etwas verträumtes Mädchen mit einem fröhlichen Wesen – 10 Jahre alt



Unterstützung und Information

LEONA e.V.

Rügener Zeile 64
26388 Wilhelmshaven
Deutschland

Tel +49 (0) 4421 74 86 69
info@leona-ev.de
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

IDEAS

www.idic15.org

Unique nennt die Websites anderer Organisationen um den Familien zu helfen, die nach Informationen suchen. Das bedeutet nicht, dass wir deren Inhalt zustimmen oder Verantwortung dafür übernehmen.

Wenn Sie mehr Informationen möchten, kann Unique Ihnen helfen. Wir können Ihnen individuelle Fragen beantworten und veröffentlichen auch eine ausführliche Broschüre über die Auswirkungen von Idic 15.

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 Dr. Nick Dennis, klinischer Genetiker, Wessex Clinical Genetics Service und von der medizinischen Beraterin von Unique 2004 überprüft. Deutsche Übersetzung: Maria Fytouraki, Überprüfung: Dr. E.M. Strehle, North Tyneside General Hospital, UK; Sabine Lehnert, LEONA.

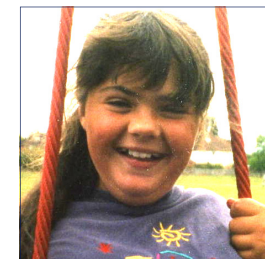
Copyright © Unique 2008

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique™

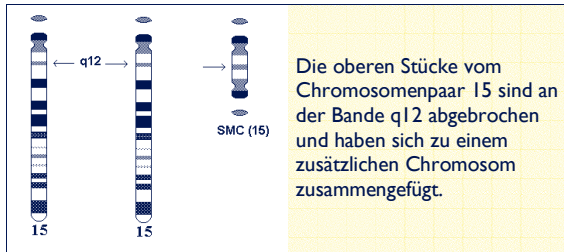
Idic 15



Auch in englischer und französischer Sprache erhältlich

Was ist Idic 15?

Idic 15 ist eine sehr seltene Chromosomenstörung, bei der die Betroffenen zu viel genetisches Material besitzen, normalerweise in jeder Zelle ihres Körpers. Zu den 46 Chromosomen, die jeder Mensch hat, haben sie ein kleines zusätzliches Chromosom, welches aus dem Chromosom 15 entstanden ist. Chromosome treten als Paare auf und das 15er Chromosomenpaar ist normal vorhanden. Das kleine zusätzliche Chromosom besteht in der Regel aus 2 Kopien des oberen Endstückchens des 15. Chromosoms, welche sich spiegelbildlich zusammengefügt haben.



Idic 15 wird auch **SMC 15** genannt. Idic 15 steht für **I**so**d**icentric **15** und SMC 15 bedeutet **S**upernumerary **M**arker **C**hromosom **15** (überzähliges Markerchromosom 15). Ein anderer Name für idic 15 ist inv dup 15 (**I**nversions**d**uplikation **15**).

Die meisten Kinder sind gesund und wachsen wie andere Kinder auf. In der Regel sehen sie auch wie andere Kinder aus. Dies kann bedeuten, dass es eine verzögerte Diagnose gibt, da von vielen Ärzten angenommen wird, dass Kinder mit Chromosomenanomalien ungewöhnlich aussehen.

Gemeinsame Merkmale

Die Auswirkungen von idic 15 sind bei kleinen Kindern schwer vorauszusagen.

- **Ungewöhnliches Sozialverhalten**
- **Ungewöhnliches Verhalten**
- **Muskelschwäche (Hypotonie) bei Säuglingen**
- **Entwicklungsverzögerung bei Säuglingen**
- **Verzögerter Sprachbeginn**
- **Lernschwierigkeiten**

Der Schweregrad der Probleme ist ziemlich unterschiedlich, man weiß aber noch nicht warum. So wie bei jedem Kind, muss auch das Umfeld und der ganze genetische Charakter mitberücksichtigt werden, nicht nur idic 15.

Entwicklung

Verhalten

Die Kinder können sich manchmal in einer Art und Weise verhalten, die in einem starken Kontrast zu ihrer andererseits netten, liebevollen und manchmal scheuen Natur steht. Viele Säuglinge sind ruhig und einige Kinder bleiben zurückhaltend. Aber die meisten Kinder haben Wutausbrüche während welchen sie schwierig, laut, hyperaktiv und manchmal sogar zerstörerisch sind. Hilfreich hierbei können ein fester Tagesablauf, Verhaltenstherapien und gezielt eingesetzte Medikamente sein.

Sozialverhalten

Soziale Kontaktaufnahme ruft oft keine Reaktion bei Säuglingen und Kleinkindern hervor. Die meisten Babys lächeln relativ spät und es kann sein, dass sie keinen Blickkontakt zu Anderen suchen. Bei jüngeren Kindern sind auch andere typische, autistische Merkmale (stereotype Verhaltensweisen, Schwierigkeiten bei Veränderung des Tagesablaufes) zu beobachten. Beides, soziale Ansprechbarkeit und autistische Merkmale verbessern sich je älter die Kinder werden, aber eine Neigung zur Vermeidung des Kontaktes zu anderen Personen bleibt vorhanden.

Lernen

Die meisten Kinder brauchen erhebliche Hilfe beim Lernen. Gewöhnlich fangen sie sehr spät an zu sprechen. Sie sagen ihre ersten Worte ungefähr mit 27 Monaten. Obwohl bei vielen die Sprachentwicklung bis hin zum Sprechen in kurzen Sätzen und einfachen Unterhaltungen fortschreitet, bleibt bei einer kleinen Minderheit die Entwicklung der Verbalsprache aus.

Körperliche Entwicklung

Die Kleinkinder lernen relativ spät sich auf die Seite zu drehen und ihre ersten Schritte machen sie im Durchschnitt kurz vor ihrem zweiten Geburtstag. Obwohl eine gewisse Ungeschicklichkeit besteht, können viele Kinder später rennen, tanzen, springen, Rad fahren, schwimmen und Teamsportarten ausüben.

Wie häufig kommt idic 15 vor?

Idic 15 ist eine von den seltenen Chromosomenstörungen, die relativ häufig vorkommt. Es wird geschätzt, dass von 100 000 Säuglingen 18 betroffen sind. Das bedeutet, dass jedes Jahr etwa 100 Babys in Großbritannien, 126 in Deutschland und 14 in Österreich mit idic 15 geboren werden. Diese Zahlen hören sich zwar viel an, in Wirklichkeit aber ist idic 15 so ungewöhnlich, dass die meisten Ärzte und Kinderärzte noch nie ein betroffenes Kind gesehen haben. Aber *Unique*, *LEONA* und andere Selbsthilfegruppen kennen andere Familien mit betroffenen idic 15 Kindern. Sie bieten Informationen und Unterstützung an und stellen Kontakte her.

Medizinische Beschwerden

- **Neugeborene** Obwohl einige Mütter erfolgreich stillen, haben etwa die Hälfte der Säuglinge Probleme bei der Nahrungsaufnahme. Das hat oft seine Ursache in einem schwachen Saugreflex, Schwierigkeiten beim Koordinieren von Saugen und Schlucken oder beim Reflux. Dies ist eine extreme Form des Aufstoßens, wobei Milch und Magensäure die Speiseröhre wieder hoch kommen. Vorsichtige Lage beim Schlafen, Verdicken der Nahrung sowie säurehemmende Medikamente können beim Reflux hilfreich sein.
- **Epilepsie** Die Hälfte von 2/3 der Kinder erleben Krampfanfälle in verschiedene Formen. Auch das Alter, in dem die Anfälle beginnen, variiert. Bei einigen Kindern beginnt Epilepsie am Anfang der Pubertät oder im frühen Jugendalter. Die Kinder die stärker von idic 15 betroffen sind, neigen dazu Anfälle zu entwickeln, aber dies trifft nicht auf alle zu.
- **Häufige Infektionen** Etwa die Hälfte der Kinder hat häufig Mittelohrentzündungen oder Atemwegsinfekte. Und die Hälfte dieser Kinder braucht Paukenröhrchen um ihre Hörleistung zu verbessern.
- **Strabismus** Strabismus (Schielen) kommt bei circa 40 % der Kinder vor. Bei den meisten Kindern aber verbessert sich das Schielen je älter sie werden, so dass kein operativer Eingriff nötig ist.
- **Essen** Eine kleine Anzahl von Kindern entwickelt (wenn sie das Schulalter erreichen) eine Tendenz zu viel zu essen. Sie stopfen ihren Mund mit Essen voll und können ihren Appetit nicht kontrollieren.
- **Pubertät** Für die Mädchen verläuft die Pubertät manchmal unsanft. Vorzeitige Pubertät (im Alter von 8 Jahren) kam schon vor. Bei anderen Mädchen dagegen begann die Periode normal, dann aber hatten sie für Jahre kaum eine oder überhaupt keine Periode.
- **Gelegentliche Probleme** Die meisten Kinder mit idic 15 kommen gesund zur Welt, aber einige haben (Nabel)Brüche, Hypospadie (die Öffnung des Harnleiters liegt an der Unterseite des Penis), Spitzfuß (Klumpfuß), Lippen- oder Gaumenspalte oder haben eine Rückgratverkrümmung (Skoliose) entwickelt.

