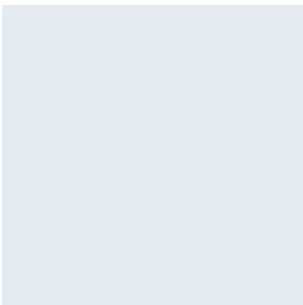
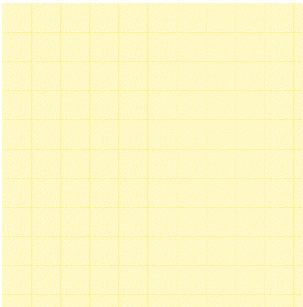


Unique[™]

Deletion 7q36



Auch in englischer Sprache erhältlich

Quellen

Die Informationen in diesem Faltblatt stammen aus Veröffentlichungen der medizinischen Literatur und aus der Datenbank von *Unique*. Zu dem Zeitpunkt, als dieses Faltblatt erstellt wurde, hatte *Unique* 53 Mitglieder mit einer Deletion 7q, davon 35 mit einer einfachen Deletion von 7q, bei der kein anderes Chromosom betroffen war. 20 Mitglieder hatten eine Deletion von Teilen oder des kompletten Bereiches 7q36, von diesen haben im Jahr 2004/05 elf Personen einen detaillierten Fragebogen ausgefüllt.

Informationen, die sich auf Daten von *Unique* beziehen sind im Text mit U gekennzeichnet.

Unique ist den Familien sehr dankbar, die an der Befragung teilgenommen haben.

Hauptmerkmale

Es gibt nicht zwei Kinder, die von einer Chromosomenanomalie genau gleich betroffen sind. Ihr Kind kann nur sehr leichte Merkmale zeigen, die kaum auffallen oder sehr offensichtliche Anzeichen. Einige Menschen haben keine offensichtlichen Merkmale für eine Chromosomenstörung und die meisten *Unique*-Mitglieder wurden nur wegen einer Entwicklungsverzögerung untersucht und nicht wegen medizinischer Probleme. Die im Folgenden genannten Merkmale werden am häufigsten in medizinischen Publikationen genannt und sind vermutlich die Hauptursachen für negative Auswirkungen auf die Gesundheit ihres Kindes oder seiner Entwicklung

- Lernschwierigkeiten, die minimal, leicht oder schwer ausgeprägt sein können
- Fütterungsprobleme
- Hypotonie (Muskelschlaffheit)
- Unterentwicklung des Mittelgesichts, was sich z.B. darin zeigt, dass nur ein Frontschneidezahn vorhanden ist, die Augen eng zusammenstehen, eine deutliche Verengung oder sogar ein Verschluss der hinteren Nasenöffnung und des Rachens (Choanalatresie) oder, noch gravierender, eine Lippenspalte vorliegt
- Unterentwicklung des Kopfes und manchmal des Gehirns. Der Kopf kann sehr klein sein (Mikrozephalie)
- Fehlentwicklung des unteren Endes der Wirbelsäule (Kreuzbein). Fehler in der Struktur von Anus und Rektum (Gesäß) können damit einhergehen, ebenso strukturelle Anomalien der Harnwege und / oder der Nieren
- Anomalien der Sexualorgane (Genitalien) bei Jungen.

Referenzen

Der Text beinhaltet Referenzen zu veröffentlichten Artikeln aus der medizinischen Fachpresse. Der erstgenannte Autor und das Jahr der Veröffentlichung sind angegeben, um ihnen zu ermöglichen, Zusammenfassungen oder die Originalartikel im Internet bei PubMed zu suchen. Wenn Sie es wünschen, können Sie Zusammenfassungen und besonders wichtige Beiträge bei *Unique* erhalten.

Deletionsgrößen

An der *Unique*-Umfrage nahmen elf Mitglieder mit einer Deletion des gesamten Bandes 7q36 oder Teilen davon teil. Neun Personen haben eine größere Deletion, bei der auch die Bande 7q35, 34, 33 oder 32 betroffen sind. Wo es hilfreich sein könnte, sind im Text die Bruchpunkte angegeben.

Erste Anzeichen

Bei den elf *Unique*-Mitgliedern mit einer spezifischen Deletion 7q36 waren die Anzeichen bei der Geburt sehr unterschiedlich und nicht speziell diesem Chromosomenfehler zuzuordnen. Es wurden Fütterungsprobleme, ein Herzfehler und bei einem Jungen ein kleiner Kopf, eine lockere Kopfhaut, nach außen gedrehte Füße und leichte Anomalien der Geschlechtsorgane beschrieben. Zwei *Unique*-Mitglieder zeigten spezifischere Anzeichen, wie etwa Nierenauffälligkeiten und eine Unterentwicklung des Anus. Bei drei *Unique*-Mitgliedern wurde im Säuglingsalter die Diagnose gestellt, weil sie Entwicklungsverzögerungen zeigten. Eine Mutter mit einer Deletion 7q36 hat sich ganz normal entwickelt, war kerngesund und wurde nur diagnostiziert, weil sie ein betroffenes Baby geboren hat.

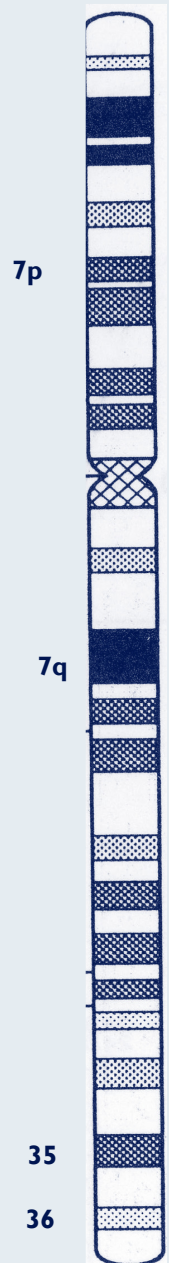
Die Diagnose

Um eine Diagnose zu bekommen, wird eine kleine Blutprobe genommen, aus der die weißen Blutkörperchen vermehrt werden. Aus diesen werden die Chromosomen separiert, die anschließend gefärbt werden, so dass jedes Chromosom ein individuelles Muster durch die unterschiedlich gefärbten Bande erhält. Um ein 7q36-Syndrom zu diagnostizieren, wird das Chromosom mit einer hoch auflösenden Bandierung untersucht, die es erlaubt, dass auch sehr feine Bande gesehen werden und kleine fehlende Stücke identifiziert werden können. Einige Deletionen können trotzdem immer noch unsichtbar sein. Wenn ein Ergebnis falsch aussagt, dass alles in Ordnung ist, kann eine Technik namens FISH (fluoreszierende in situ Hybridisierung) angewandt werden, die speziell auf 7q36 ausgelegt ist. Dieser Test ist in spezialisierten genetischen Zentren verfügbar (Wang 1999; Horn 2004).

Die Schwangerschaft

Für die meisten Menschen in der *Unique*-Befragung war die Schwangerschaft unauffällig und es wurde nichts Ungewöhnliches während der vorgeburtlichen Routineuntersuchungen festgestellt. Zwei Mütter hatten aber wenig Fruchtwasser, zwei Babys waren klein für ihr Alter, ein Baby wurde in der 37. SSW eingeleitet und ein Baby war weniger aktiv als es sein sollte. Eine Frühgeburt ist wahrscheinlich nichts Ungewöhnliches: von sechs Babys mit einer Deletion begrenzt auf 7q36, wurden zwei zu früh geboren, eines in der 32. Schwangerschaftswoche, ein anderes

Chromosom 7



vier Wochen zu früh. Von fünf Babys mit einer Deletion, die über das Band 7q36 hinausging, kam eines fünf Wochen zu früh, ein anderes vier Wochen zu spät (U). Eine Frühgeburt in der 30. Woche wird in der medizinischen Literatur bei einem stark betroffenen Baby beschrieben. Die medizinische Literatur deutet an, dass es Anzeichen während der Schwangerschaft gibt: eine Wachstumsverzögerung und ein besonders kleiner Kopf (Mikrozephalie) sind üblich und bei Babys, bei denen die Auswirkungen auf Gesicht, Gehirn, Kreuzbein oder Nieren und Harnwegesystem schwer sind, müssten die Anomalien schon während der Schwangerschaft feststellbar sein und wahrscheinlich im Ultraschall im 2. Screening während der Schwangerschaft entdeckt werden (Frints 1998; Wang 1999).

Die ersten Wochen nach der Geburt

Die Informationen über die erste Zeit nach der Geburt stammen hauptsächlich aus *Unique*-Erfahrungen, da sich die medizinische Literatur hauptsächlich auf klinische Probleme beschränkt. Bei den Babys mit einer kleinen Deletion auf dem Band 7q36 traten die meisten Probleme in den ersten Tagen nach der Geburt im Bereich der Nahrungsaufnahme auf. Babys mit einer größeren Deletion (die sich bis zum Band 7q32 ausdehnt) haben eher auch Probleme mit der Atmung und haben vermutlich eher niedrige Apgar-Werte (standardisierte Skala von 1 bis 10 über den Zustand des Babys direkt nach der Geburt). Viele Babys waren eher klein und viele Familien beurteilten das Füttern als widerwillig und schwierig. Kein Baby von den *Unique*-Kindern konnte nach der Geburt problemlos und ohne Hilfe gestillt werden. Ein Baby konnte mit Hilfe eines Stillhütchens gestillt werden, ein anderes konnte in liegender Position trinken und hat sich häufig verschluckt, aber andere kamen gut mit einer Flasche zurecht (mit einem speziellen Sauger für Frühgeborene), mit Hilfe einer Spritze oder einer nasalen Magensonde (einem weichen Schlauch, der durch die Nase bis in den Magen geschoben wird). Babys mit größeren Deletionen brauchten häufig Unterstützung bei der Atmung (Sauerstoffvorlage oder Maskenventilation) und drei von fünf Babys verbrachten einige Zeit auf der Intensivstation.

Die Babys waren typischerweise schlaff (hypoton) bei der Geburt und haben nur schwach geschrien. Trotzdem hat kaum eines der Babys typische Zeichen für eine Chromosomenanomalie gezeigt. Ein Junge hat auffällige Genitalien (ein gebogener Penis und eine Hypospadie, wobei die Öffnung für den Urin sich auf der Unterseite des Penis befindet anstatt am Ende), aber ansonsten waren keine auffälligen Merkmale erkennbar. Es kann sein, dass die *Unique*-Kinder besonders leicht betroffen sind, da eine Deletion 7q36 Defekte des Gehirns, der Mundes und des Gaumens, des unteren Rückens und der Wirbelsäule verursachen kann, wie sie unter dem Punkt Hauptmerkmale beschrieben werden. Diese wären bei der Geburt bereits offensichtlich.

Auswirkungen auf das Wachstum

Wie viele andere Kinder mit einer Chromosomenstörung werden manche Babys mit einer Deletion 7q36 relativ klein geboren, wachsen langsamer und bleiben als Kind und als Erwachsener klein. Trotzdem ist dies nicht allgemein gültig und obwohl die medizinische Literatur eine kleine Körpergröße als typisch für Menschen mit einer Deletion 7q36 beschreibt, sind unter den *Unique*-Mitgliedern Menschen mit durchschnittlicher oder sogar überdurchschnittlicher Körpergröße. Kleinere

Körpergrößen traten eher bei Kindern auf, die eine größere Deletion über das Band 7q36 hinaus hatten. Das Bild ist sehr unterschiedlich bei Kindern mit einer Deletion, die nur das Band 7q36 betrifft. Während einige Kinder normale oder überdurchschnittliche Körpergröße haben, gibt es andere, die sehr klein sind.

Uniques Informationen über die Körpergröße von Erwachsenen sind begrenzt, aber ein junger Mann mit einer Deletion 7q34 hat seine endgültige Körpergröße von 1,47m mit 13 Jahren erreicht und wiegt jetzt 40kg. Die meisten Unique-Kinder waren außerdem dünn (Horn 2004; U).

Auswirkungen auf die Nahrungsaufnahme

Es scheint so, als ob Fütterungsprobleme sehr verbreitet sind. Alle Unique bekannten Familien haben von Fütterungsproblemen in den ersten Lebensmonaten berichtet und bei den meisten Familien haben sich die Schwierigkeiten durch die Kindheit hindurch manchmal bis in das Erwachsenenalter fortgesetzt. Die Babys, die am wenigsten betroffen scheinen, sind meistens widerwillig gegenüber dem Stillen an der Brust oder trinken sehr langsam, etwa 25 ml Milch pro Stunde. Ein Baby mit einer kleinen Deletion auf dem Band 7q36 trank nur immer in kleinen Portionen und ließ sich sehr leicht ablenken. Einigen Babys fiel es schwer, an der Brust oder mit einem normalen Sauger zu trinken. Sie brauchten entweder einen angepassten Sauger (für Frühchen) oder ein Stillhütchen. Einige Babys überstanden die anfänglichen Probleme und konnten anschließend viele Monate gestillt werden. Viele Familien berichteten, dass ihre Kinder mit einem schwachen Saug- und Schluckreflex geboren wurden und diejenigen, bei denen der Reflex zu schwach war, wurden zu Beginn mit Muttermilch oder Flaschenmilch über eine Spritze oder Sonde gefüttert. Eine kleine Anzahl Kinder musste durch eine Dauersonde gefüttert werden, die durch die Haut direkt in den Magen führt, aber dies ist in den meisten Fällen nicht notwendig. Die meisten Familien berichteten auch von starkem Verschlucken, Würgen und Erbrechen, das über das Säuglingsalter hinausging. Feste Nahrung wurde von den Familien ab dem 4. Lebensmonat eingeführt, allerdings gab es Verzögerungen beim Kauen, so dass die Babys püriertes oder zerdrücktes Essen länger brauchten als andere Babys, teilweise lange bis in die Kinderzeit oder länger (Young 1984; U). Diese stark verbreiteten Probleme in der Nahrungsaufnahme zeigen aus Sicht von Unique, dass man bereits früh an diese Probleme herangehen sollte und den Familien vorausschauende

Was Familien sagen ...

“Selbst im Alter von fünf Jahren bevorzugt Megan Essen, dass nicht zu dick oder stückig ist und sie neigt dazu, es herunterzuschlucken, ohne es richtig zu kauen, dann verschluckt sie sich meistens - del 7q36

“Mit 19 scheint Andrew kein Hungergefühl zu haben, er hat Schwierigkeiten zu kauen und zu schlucken. Er isst nur weiches Essen wie Getreidebrei oder Pudding und niemals Fleisch, Obst und Gemüse. Obwohl wir viele Leitlinien aus der Ergotherapie befolgen, isst er nicht selbständig - del 7q34

Was Familien sagen ...

- “Hale hat sein erstes Wort mit 14 Monaten gesprochen und mit zwei Jahren hatte er ein Vokabular von 100 Worten. Er versteht nicht viel, aber benutzt schwere Wörter in 6- oder 10-Wort-Sätzen, ohne groß darüber nachzudenken. Er kann eine lange Konversation wiederholen, die er gehört hat, ohne ihren Sinn zu verstehen. Er spricht schnell und nicht sehr deutlich, da er einige Probleme mit der Aussprache hat - 5 Jahre, del 7q36.2
- “Saffron, 7, beteiligt sich an der Konversation und hat kein Problem mit den Lauten der Sprache, kann aber keine Logik erkennen oder Geschichten interpretieren - del 7q36
- “Melissa klopft, zieht, gestikuliert, lautiert, nimmt guten Augenkontakt auf und verfolgt alles gut - 8 Jahre, del 7q32
- “Mit neun Jahren wird Erins Wortschatz enorm groß, sie testet neue Wörter und gebraucht lange, vollständige Sätze - del 7q32
- “Jessica versteht alles und kann ‚Mama‘ sagen, aber sie hat Schwierigkeiten mit der Aussprache. Sie benutzt verschiedene Kommunikationsmittel wie die Gebärdensprache und computergestützte Kommunikationsmittel - 9 Jahre, del 7q33
- “Lukas hat Artikulationsprobleme, aber man versteht ihn meistens. Er hat ein bilaterales Lispeln, eine lange Zunge und versetzte Kieferknochen, was bestimmte Bewegungen und Laute schwer, wenn nicht sogar unmöglich macht. Er kann lange Sätze bilden, aber seine Grammatik ist meistens nicht richtig - 13 Jahre, del 7q36
- “Wenn wir Andrew nicht verstehen, ist er beharrlich und versucht andere Wege, um sich verständlich zu machen. Seine Aussprache ist hypernasal und er kann kein s oder f bilden, er hat Probleme mit Wörtern, die auf g enden - 19 Jahre, del 7q34

Unterstützung bei der Fütterung angeboten werden sollte, ebenso wie Unterstützung durch eine logopädische Therapie oder Ernährungsberatung durch Spezialisten.

Auswirkungen auf Sprache und Kommunikation

Alle Kinder aus der *Unique*-Befragung zeigten Sprachverzögerungen, aber die Bandbreite im Sprachgebrauch war sehr weit. Allgemein kann man sagen, dass die Kinder ein starkes Kommunikationsbedürfnis haben, so dass sogar die Kinder, die keine Sprache entwickelten, viele verschiedene Wege fanden, um zu kommunizieren.

Obwohl ein allgemeiner Trend zu größeren Sprachproblemen bei Kindern mit größeren Deletionen besteht, war dies nicht einheitlich und einige Kinder mit großen Deletionen konnten gut sprachlich kommunizieren. Im Allgemeinen scheinen Kinder, bei denen die Deletion auf 7q36 beschränkt ist, weniger Probleme zu haben, eine flüssige Sprache zu entwickeln und einige benutzten sogar ein großes Vokabular mit komplexem Satzbau, obwohl auch dies nicht einheitlich war.

Die Sprachfähigkeit entwickelte sich langsamer als bei anderen Kindern und die Familien berichteten, dass sich die Sprache sogar noch im späten Teenageralter entwickelte. Meistens ist das Sprachverständnis eines Kindes besser als seine Fähigkeit, sich auszudrücken, aber in ein oder zwei Fällen sprechen die Kinder so flüssig, dass es über ihr Sprachverständnis täuscht.

Einige Menschen mit einer Deletion 7q36 haben verengte Strukturen im Mittelgesicht, Mund, Nase und Kehle. Dies kann zu einem hohen Gaumen

führen und die erzeugten Laute undeutlich machen, meistens führt dies zu einer nasalen Aussprache. Zusätzlich können Kinder mit einer schwachen Muskelkontrolle von Gesicht und Zunge Probleme damit haben bestimmte Sprachlaute zu bilden.

Auswirkungen auf das Lernen

Die Auswirkungen auf das Lernen sind breit gefächert. *Unique* hat ein Mitglied mit einer kleinen Deletion auf dem Band 36, das nicht betroffen ist, ist, obwohl ihre Tochter, die scheinbar die gleiche Deletion hat, leichte Lernschwierigkeiten hat.

Bei anderen schwanken die Auswirkungen zwischen leichten und schweren Lernproblemen, wobei eine mögliche Tendenz dazu besteht, dass die Lernschwierigkeiten mit der Größe der Deletion zunehmen. Es wurde bisher keine formelle Studie durchgeführt, die sich mit der Lernfähigkeit oder Lernbehinderung von Kindern mit einer Deletion 7q36 beschäftigt, so dass diese Ergebnisse allein auf den Erfahrungen von *Unique* beruhen.

Viele Kinder haben im Allgemeinen eine freundliche Natur, die ihnen hilft, das Beste aus ihren Lernmöglichkeiten zu machen, und einen Sinn für Humor, der ihre persönlichen Beziehungen verbessert. Viele Familien sprechen von einem guten oder sehr guten Gedächtnis der Kinder, wobei vor allem ein sehr gutes Erinnerungsvermögen für Geräusche und Melodien gemeint ist.

Schulische Berichte schreiben von Wissbegier und einer Neugier auf Zusammenhänge. Was die schulischen Fähigkeiten angeht, so lernen viele Kinder zu lesen, obwohl die Worterkennung sehr begrenzt ist und das Schreiben ebenso wie der Gebrauch eines Computers sehr eingeschränkt ist, besonders bei Kindern, bei denen die Deletion über die Bande 7q33 und 7q32 hinausgeht.

Schule

Bei den *Unique*-Familien ist es so, dass Kinder mit größeren Deletionen auf 7q36 am ehesten auf Förderschulen für Lernbehinderte gehen, während Kinder mit kleineren Deletionen ihre schulische Laufbahn auf einer normalen Schule mit zusätzlichem Förderunterricht beginnen, obwohl es möglich ist, dass sie später auf eine Förderschule wechseln müssen. Alle Kinder außer einem haben eine schriftliche Einschätzung ihres Förderbedarfs, die unterstützt wird durch eine Beurteilung, einen Bericht oder einen individuellen Lehrplan.

Sprachtherapie

Jedes *Unique* bekannte Kind hat, unabhängig davon, wie leicht es betroffen ist, Logopädie bekommen, um soziale und kommunikative Fähigkeiten, Lauterzeugung, Muskeltonus, Sprachaufbau, Verständnis und sequentielles Gedächtnis sowie Fütterungsprobleme zu verbessern. Die Kinder haben sehr unterschiedlich intensive oder andauernde Therapien bekommen, so dass es unmöglich ist, Schlussfolgerungen zu der Effektivität einzelner Therapien zu ziehen.

Was Familien und Schulen sagen

...

7q36 plus: Kinder mit einer größeren Deletion

“Melissa genießt es, zur Schule zu gehen und strampelt oft mit den Beinen oder macht glückliche Geräusche, wenn sie in die Klasse kommt. Sie macht bei allen Sachen mit großem Enthusiasmus mit und hat eine sehr neugierige Natur. Dies ist besonders deutlich, wenn sie irgendwohin krabbelt, um den Inhalt von Taschen und Boxen zu untersuchen. Melissa hat einen wunderbaren Sinn für Humor und oft beginnt sie, einfach zu kichern. Dies passiert zum Beispiel beim Geräusch eines Spielzeugs oder einer besonderen Bewegung, aber oft wissen wir nicht, warum sie lacht. Melissa hat ihren Pinzettengriff verbessert und kann nun auch mit drei Fingern greifen - 8 Jahre, del 7q32qter

“Erin hat einen bestimmten Grad der Worterkennung erreicht, obwohl sie nicht lesen kann. Mit neun Jahren hat sie gelernt, ihren Namen in Großbuchstaben zu schreiben (rückwärts) und seitdem sie 8 ist, benutzt sie eine Tastatur und eine Maus. Ihre Zielstrebigkeit, ihr Enthusiasmus, ihr Lerneifer und ihre Freude, Gelerntes zu zeigen, helfen ihr weiter zu lernen - 9 Jahre, del 7q32qter

“Jessica erkennt ihren eigenen Namen und andere Lieblingswörter (wie ‚Scoobydoo‘) und obwohl sie nicht schreiben kann, versucht sie es immer mit computerunterstützter Kommunikation - 9 Jahre, del 7q33

“Andrew kann seinen Namen in sehr großen Buchstaben schreiben, obwohl er meistens das n oder d vergisst. Er benutzt gerne eine Tastatur, bildet aber keine Wörter damit. Er kann einzelne Wörter von Packungen lesen oder Gebrauchsanleitungen auf Packungen und Dosen, wobei er optische Hinweise nutzt. Mit Unterstützung kann er zählen. Wegen seinem außergewöhnlichen Gedächtnis kann er über Ereignisse sprechen, die Jahre zurück liegen, und beginnt immer mit den Worten ‚Weißt du noch, Mama...‘ - kurz vor der Schulentlassung, del 7q34

Allgemeine Mobilität

Nahezu jedes Kind in der *Unique*-Befragung war in irgendeiner Form verzögert beim Beginn des Sitzens, des Krabbelns und Laufens, aber die Bandbreite in der Mobilität war sehr weit. Die Ausnahmen waren das Mutter-Tochter-Paar mit der gleichen kleinen Deletion auf 7q36, die keine Verzögerungen in der Mobilitätsentwicklung hatten. Im Allgemeinen kann man sagen, dass Kinder mit größeren Deletionen scheinbar größere Verzögerungen in der Entwicklung der Mobilität und einen schwächeren Muskeltonus (Schlaffheit) haben, Unterstützung benötigen und Gehhilfen brauchen.

Das Muster ist jedoch nicht einheitlich und mindestens ein Kind mit einer großen Deletion 7q36 ist sehr aktiv und sportlich, er kann einen Ball genau schießen, einen Ball und eine Frisbeescheibe werfen und spielt Swingball, um die Auge-Hand-Koordination zu verbessern.

Bei Kindern, bei denen der untere Bereich der Wirbelsäule (Kreuzbein) durch die Deletion betroffen ist, können besondere Schwierigkeiten in der Mobilität und dem Gleichgewicht auftreten, was sie tollpatschig scheinen lässt, besonders, wenn sie sich schnell bewegen. Trotzdem wird in den *Unique*-

Was Familien und Schulen

sagen ...

7q36: Menschen mit einer Deletion am Ende des langen Arms von Chromosom 7

“*Hale ist sehr musikalisch und erinnert sich an Hunderte Lieder. In den meisten anderen Bereichen ist er verzögert und obwohl er Buchstaben kennt, kann er bisher nicht lesen. Er kann ein O und ein H malen - 5 Jahre, del 7q36.2*

“*Megan ist sehr musikalisch und kann viele erkennbare Melodien summen. Sie hat ein gutes Gedächtnis und da sie sehr willensstark und lernbegierig ist, fällt ihr das Lernen leichter - 5 Jahre, del 7q36*

“*Amy lernt sehr konzentriert und hat ein sehr gutes Gedächtnis, besonders was das Merken von Namen und Liedtexten angeht. Sie kennt die Buchstaben des Alphabets und ihren Klang und begann mit Büchern für Leseanfänger im Alter von 6½ Jahren. Sie kann ihren Namen und den ihrer Schwester schreiben und eine Tastatur und eine Computermaus benutzen, um Computerspiele zu spielen - 6½ Jahre, del7q36.1q36.3*

“*Saffron liest einfache Wörter und kann ihren Namen und alltägliche kurze Wörter schreiben seit sie sieben ist. Ihr Gedächtnis ist nicht ihre Stärke, aber sie lernt gut mit Hilfe von Bildern - 7 Jahre, del 7q36*

“*Hanna hat Schwierigkeiten mit dem Lesen und der Lautwiedergabe, aber sie begann mit dem Lesen mit 7 und mit dem Schreiben mit sechs Jahren. Sie ist gut im künstlerischen Bereich - 10 Jahre, del 7q36q36*

“*L. ist entwicklungsmäßig auf dem Stand eines Fünf- oder Sechsjährigen. Er begann im Alter von 9 Jahren zu lesen und benutzte ein Sichtleseprogramm (Edmark) und kann jetzt mehr als 112 Wörter durch das Ansehen lesen, obwohl er noch nicht das gesamte Alphabet beherrscht. Er kann seinen Namen schreiben, einen Teil seiner Adresse abschreiben und einen Computer benutzen, Er hat eine gute visuelle Unterscheidung - 13 Jahre, del 7q36.1→q36.3*

Erfahrungen nur von einem Kind mit einer sakralen Agenesie (Fehlbildung der unteren Wirbelsäule, siehe Seite 12) gesprochen, das mobil ist, wenn auch im Alter von fünf Jahren etwas unbeholfen. Es ist unsicher, ob kleine Defekte in der Entwicklung des Endbereiches der Wirbelsäule die Mobilität ganz leicht beeinflussen oder nicht.

Im Durchschnitt begannen die Kinder zwischen vier und zwölf Monaten herumzurollen, allein zu sitzen zwischen 10 und 20 Monaten, zu krabbeln oder zu robben zwischen dem ersten und zweiten Geburtstag, allein zu laufen zwischen 18 Monaten und viereinhalb Jahren, zu rennen zwischen zwei und acht Jahren und Treppen zu steigen ab dem Alter von drei Jahren. Zwei *Unique*-Mitglieder mit großen Deletionen liefen auch mit acht oder neun Jahren nicht.

Therapien

Allen *Unique*-Familien, die detaillierte Informationen zur Befragung beisteuerten, wurde Physiotherapie angeboten, um die Mobilität, das Gleichgewicht, die Kraft und die Koordination zu verbessern. Bei den meisten Kindern war die Physiotherapie notwendig zwischen dem Babyalter und den späten Grundschuljahren, Die Ergebnisse waren unterschiedlich, aber meistens zufriedenstellend.

Was Familien sagen ...

“ Andrew ist immer mit ausgestreckten Händen gelaufen und hält immer noch die Unterarme ausgestreckt mit nach unten gerichteten Handflächen. Er hat einen unregelmäßigen und breiten Gang und läuft leicht nach rechts. Wenn er draußen ist, hakt er sich gerne unter. Er liebt Wasser und Schwimmen und in den letzten zwei, drei Jahren hat er begonnen, mit einem Fußball zu spielen. Er liebt es, auf der Stelle zu tanzen und spielt Basketball, hat aber nur eine kurze Aktivitätsspanne - 19 Jahre

Der Gebrauch der Hände

Die meisten Kinder zeigten Verzögerungen in der Benutzung der Hände bei Alltagsaktivitäten, wie dem Essen und dem Anziehen, Computerspielen oder anderen Spielen. Das typische Bild zeigt Verzögerungen in der Koordination bei einigen Kindern einhergehend mit Schwierigkeiten durch eine Muskelschwäche (Hypotonie). Deutlich verzögert ist der Zeitpunkt bei den Kindern, an dem sie beginnen selbst zu essen und einen Stift zum Schreiben zu benutzen.

Normalerweise sind sie dafür früher erfolgreich im Schreiben mit einer Tastatur. Ältere Kinder, die es gelernt haben, sich selbst anzuziehen, kommen kaum mit Verschlüssen wie Knöpfen oder Reißverschlüssen klar.

Generell kann man aber sagen, dass es keine Probleme zu sein scheinen, die spezifisch für eine Deletion 7q36 sind, sondern auf die allgemeine Verzögerung in der feinmotorischen Steuerung zurückzuführen sind. Allerdings hat ein Junge mit einer Deletion 7q34 ein fehlendes Gelenk am Daumen und einen leichten Tremor (Zittern) im rechten Arm.

Der größte Teil der Kinder bekam Ergotherapie oder hatte die Möglichkeit, in der frühen Kindheit an einem vorschulischen Förderprogramm teilzunehmen, das bis zum Alter von fünf oder sieben Jahren ging. Die meisten Eltern empfanden die Therapie als hilfreich, obwohl sie die Probleme nicht behoben hat und eine Familie sagte, dass die Therapie gar nicht hilfreich war.

Die Hautfarbe

Es wurde behauptet, dass Kinder mit einer Deletion 7q36 eine andere Hautfarbe als der Rest ihrer Familie haben. Ein Viertel der *Unique*-Familien hat diese Beobachtung bestätigt und in diesen Fällen hatten die Kinder mit einer Deletion 7q36 eine hellere Hautfarbe als die anderen Familienmitglieder.

Die Pubertät

Das Ergebnis aus der kleinen Gruppe der *Unique*-Mitglieder ist, dass die Pubertät früh beginnt, aber normal verläuft. Bei zwei Jungen traten die ersten Zeichen der Pubertät mit elf und zwölf Jahren auf (im Vergleich zu 13 Jahren bei ihren Brüdern) und ein Mädchen hatte eine verfrühte sexuelle Entwicklung mit sechs Jahren.

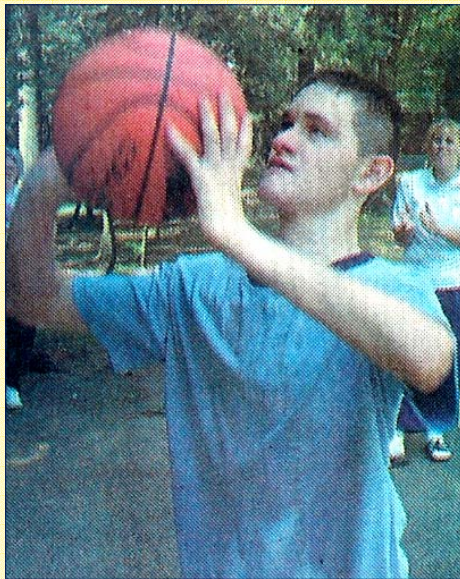
Medizinische Probleme

■ Holoprosenzephalie (HPE)

Das Fehlen des so genannten Sonic Hedgehog (SHH) Gens auf 7q36 hängt zusammen mit einer Entwicklungsstörung, die sich Holoprosencephalie nennt und auch als HPE bekannt ist. Hierbei sind das Gehirn und oft auch der zentrale Bereich des Gesichtes betroffen. Die Auswirkungen reichen von kaum bemerkbar bis zu sehr schwer. Eine milde Form von HPE zeigt sich z.B. in nur einem Frontschneidezahn oder anderen Abnormalitäten im Bereich der Oberkieferzähne, ein extrem kleiner Kopf (Mikrozephalie), eng stehende Augen, enger Nasen- und Rachenraum oder eine Gaumenspalte und kein Geruchssinn. In der schwersten Form kommt es vor, dass das Gehirn sich nicht in zwei Hälften geteilt hat, was sich auf die Gehirnfunktionen negativ auswirkt. Viele Kinder mit HPE, die eine terminale Deletion 7q haben, zeigen nur milde Auswirkungen, am charakteristischsten ist die Mikrozephalie, die oft erst nach der Geburt auffällt (Benzacken 1997; Horn 2004; U).

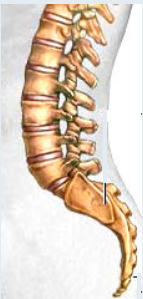
Wenn der Chromosomentest ihres Kindes zeigt, dass das SHH-Gen fehlt, sollte bei ihrem Kind ein CT (Computertomographie) oder MRT (Magnetresonanztomographie) durchgeführt werden. Die Erfahrungen der *Unique*-Mitglieder zeigen, dass nur ein Kind von einer Veränderung des Gehirns betroffen war, obwohl die meisten der Kinder eine Mikrozephalie (ein auffällig kleiner Kopf und ein kleines Gehirn) hatten.

Das Kind mit einer ungewöhnlichen Gehirnstruktur hat sich seitdem für die sehr große Deletion sehr gut entwickelt. Ein Kind der *Unique*-Befragung hat eine Gaumenspalte und drei weitere haben einen sehr hohen Gaumen. Diese Merkmale sind typisch für Kinder mit einer Chromosomenanomalie und können die Sprache beeinflussen (eine nasale Aussprache), das Gehör (Flüssigkeit im Mittelohr) und das Füttern.



**Sommerfreizeit, 12 Jahre alt,
Deletion 7q36.1-36.3**

Das Kreuzbein ist eine schildförmige Knochenstruktur am Ende der Wirbelsäule, die mit dem Steißbein (Coccyx) verbunden ist.



■ Kreuzbeindefekte

Bei ihrem Kind sollte eine Untersuchung des Beckens mittels Röntgen oder einem anderen bildgebenden Mittel durchgeführt werden wenn eine Deletion 7q36 diagnostiziert wurde, weil die Entwicklung des Kreuzbeins beeinträchtigt sein kann. Das *HLXB9* homeobox Gen (welches zwischen dem *SHH*-Gen und dem Telomer (Ende) des Chromosoms sitzt) beeinflusst die Entwicklung des Gewebes, das aus der Schwanzknospe des Embryos entsteht. Das Nichtvorhandensein des *HLXB9* Gens allein kann einen Zustand verursachen, den man Currarino Syndrom nennt (kaudales Regressionssyndrom oder ererbte sakrale Agenesie), bei dem die unteren Knochen des Kreuzbeins und das Steißbein sich nicht richtig entwickeln. Bei Kindern mit einer größeren Deletion 7q36 kann auch anderes Gewebe, das sich aus der embryonalen Schwanzknospe gebildet hat, betroffen sein, wie der Anus, das Rektum, die Sexualorgane, die Harnwege und die Blase.

Neben dem Fehlen der unteren Knochen des Kreuzbeines, sind die häufigsten Merkmale chronische Verstopfung, Zystenwachstum, Fettansammlungen oder andere Massen nahe dem Kreuzbein und die Entwicklung einer Meningozele, vergleichbar einem Spina-bifida-Defekt (offener Rücken) auf der Innenseite der Wirbelsäule. Probleme mit den Nieren und dem Harnwegssystem betreffen ungefähr einen von drei Menschen und noch weniger entwickeln einen Darmverschluss als Babys oder haben ein angewachsenes Rückenmark. Wenn das Rückenmark betroffen ist, steigt die Gefahr einer Meningitis und strukturelle Defekte in Anus und Rektum können Infektionen begünstigen. Die Schwere der Symptome schwankt stark, sogar unter Familienmitgliedern und ein Drittel aller Personen mit diesem Syndrom und viele *Unique*-Mitglieder haben keine offensichtlichen Anzeichen. In der Tat ist es so, dass bei vielen Menschen mit fehlenden Kreuzbeinknochen dies nie diagnostiziert wird, wenn keine anderen Probleme auftauchen, obwohl Sekundäreffekte wie schwere Verstopfung oder Harnwegsinfekte häufig sind (Wang 1999; Belloni 2000; Lynch 2000; Horn 2004; U).

■ Nieren, Blase und das Harnwegssystem

Bei ihrem Kind sollte eine Ultraschalluntersuchung des Nierensystems gemacht werden, besonders, wenn es bereits einen Harnwegsinfekt hatte. Dadurch kann sichergestellt werden, dass Fehlbildungen der Nieren, Fisteln (unerwartete Verbindungskanäle zwischen den Hoden und dem Harnwegssystem), Blockierungen oder Harnrückfluss (Urin

fließt zurück zu den Nieren anstatt zur Blase) entdeckt werden und ggf. Antibiotika gegeben werden können, um Infektionen vorzubeugen, die eventuell auch die Nieren schädigen können.

Die Varianten der Anomalien, die bei Kindern mit Deletionen 7q3 festgestellt wurden, reichen von Verengungen der Verbindungen (Ureteren) zwischen den Nieren und der Blase zu Anschwellungen der Verbindungen durch Engstellen im weiteren Verlauf der Harnwege. Da Harnwegsinfekte relativ häufig bei Kindern mit Deletionen 7q3 sind, ist es wichtig, hier besonders aufmerksam zu sein. Die Symptome eines Harnwegsinfektes sind bei ganz kleinen Kindern unspezifisch, aber jedes Kind mit einem unklaren Fieber oder mehr als der üblichen Lustlosigkeit sollte einem Arzt vorgestellt werden (Lurie 1990).

■ **Verstopfung**

Viele Kinder mit Chromosomenstörungen haben Verstopfung, teils weil sie oft nur kleine Mengen essen und trinken und weil sie weniger aktiv sind als andere Kinder. Verstopfung war bei Kinder mit Deletion 7q36 in der *Unique*-Befragung nicht viel häufiger als bei anderen Kindern mit Chromosomenanomalien, aber sie kann sehr stark und lang andauernd sein und ein hoher Anteil der Kinder benötigte dauerhaft laxierende (abführende) Medikamente, die vom Arzt verschrieben wurden. Einige Kinder mit Engstellen im Rektum und Anus brauchten eine Dilatation, ein Verfahren, um den Enddarm zu weiten und einige Kinder benötigten diese Behandlung mehrmals. Einläufe sind auch häufiger notwendig, dabei wird der Darminhalt entleert.

Toilettentraining

Die Kinder werden meist spät trocken, sowohl tagsüber als auch nachts. Ein Zustand, der als neurogene (oder neuropathische) Blase bezeichnet wird, wobei die Blase nicht richtig funktioniert und nicht normal entleert werden kann, soll mit 7q3 Deletionen verbunden sein. Bei einigen Kindern ist das Gefühl für eine gefüllte Blase beeinträchtigt. Während einige Kinder mit sechs oder sieben Jahren tagsüber trocken werden, kann nächtliches Einnässen bis in das Teenageralter dauern (Wang 1999; U).

■ **Genitalbereich (bei Jungen)**

Leichte Anomalien am Penis und den Genitalien sind sehr typisch für Jungen mit Chromosomenschäden, sie kommen aber auch bei Jungen mit normalen Chromosomensätzen vor.

Die Auffälligkeiten bei Jungen mit einer Deletion 7q36 betreffen nicht alle Jungen und neben einem sehr kleinen Penis, der gebogen sein kann, können fast alle Anomalien durch leichte operative Eingriffe korrigiert werden. Die Öffnung am Penisende kann an der Unterseite sein (Hypospadie) und einer oder beide Hoden können nicht in die Hodensäcke gewandert sein (Hodenhochstand). Die sofortige Konsequenz bei der Geburt ist, dass ein Junge mit einer Hypospadie nicht beschnitten werden sollte, da die Vorhaut bei der Operation der Hypospadie benötigt wird (Bernstein 1980; Warburg 1995; U).

■ **Kiefer und Zähne**

Ein sehr milder Grad von Holoprosencephalie (S. 11) kann einen engen Oberkiefer verursachen, einen sehr hohen Gaumen und typischerweise einen einzelnen zentralen Schneidezahn oder andere Defekte in der Zahnreihe des Oberkiefers, die Unterkieferzähne sind weitaus seltener betroffen. Die *Unique*-Befragung zeigte eine große Bandbreite an Zahnproblemen, wie nicht zusammenpassende Kiefer, ungleiches Zahnwachstum, einen spitzen Frontschneidezahn, vier verschmolzene Frontschneidezähne, kreuz und quer stehende Zähne, eine Wurzel, aus der zwei getrennte Milchzähne wachsen, genauso wie sehr frühes und sehr spätes Ausfallen der ersten Zähne. Zusätzlich hatte ein Kind extremen Kariesbefall und mit 19 Jahren nur noch 11 bleibende Zähne (Horn 2004; U).

■ **Kalte Hände und Füße**

Mehr als die Hälfte der befragten Familien berichteten, dass typisch für ihre Kinder war, dass sie extrem kalte Extremitäten hatten, besonders kalte Hände. Während dies bei manchen Kindern auf die geringe Aktivität zurückzuführen ist, ist es nach *Unique*-Erfahrung untypisch und *Unique* empfiehlt den Familien aufmerksam zu sein und sensibel gegenüber den Ursachen.

Viele Kinder mit Chromosomenanomalien haben auffällig geformte Zehen, Daumen oder Finger. Einige Menschen mit Deletionen 7q36 können Schwimmhäute zwischen den Zehen haben, besonders zwischen der zweiten und dritte Zehe, oder Zehen, die verkrümmt sind oder übereinander liegen und begradigt werden müssen. Zwei Familien berichteten, dass ihr Kind einen sehr großen dicken Zeh hat und die Daumen ebenfalls betroffen waren. Bei einem Kind fehlt das letzte Gelenk am Daumen. Drei Familien berichteten von Plattfüßen.

■ **Gelenke**

Lockere und leicht ausrenkbare Gelenke sind ein häufiges Merkmal von Chromosomenanomalien, besonders, wenn eine

Hypotonie (Muskelschlaffheit) vorliegt und werden von etwa der Hälfte der befragten 7q36-Familien berichtet. Hüften, Schultern, Fußgelenke, Ellenbogen und Finger sind betroffen, aber nur ein Kind entwickelte eine Hüftgelenkdysplasie, die so schwer war, dass sie behandelt werden musste. Einige Kinder mit flexiblen Fußgelenken haben orthopädische Unterstützung gebraucht, aber Familien mit älteren Kindern haben berichtet, dass sich der Zustand mit der Zeit verbessert. Die meisten Kinder haben keine besondere Behandlung oder Operation benötigt.

■ Herz

Etwa eine Person von fünf mit einer Deletion 7q36 wird mit einem Herzproblem geboren. Dies beinhaltet Ventrikelseptumdefekte (VSD, Löcher in der Herzscheidewand) und Anomalien der Blutgefäße, die zum Herzen hin oder vom Herzen weg führen. Bei *Unique* haben drei Familien von einem VSD berichtet, einer hatte einen doppelten Ausgang an der rechten Herzkammer (eine komplexe Anomalie des Blutflusses aus den Herzkammern), während ein anderes Kind eine Zyste an der linken Herzkammer hatte. Kleine Löcher können im Laufe der Zeit zuwachsen, aber bei zwei *Unique*-Mitgliedern war eine Operation notwendig. Beide Kinder sind gesund und haben sich nach der OP gut entwickelt (Tiller 1988; U).



Augen und Sehvermögen

■ Ptosis / Augenlidlähmung

Von mehr als der Hälfte der Kinder mit einer Deletion 7q36 wird berichtet, dass sie ein verdecktes oberes Augenlid (Ptosis) an einem oder beiden Augen hatten und von den *Unique*-Familien berichten ein Drittel davon. Trotzdem hing das Augenlid nicht so über den Augen, dass es die Sicht beeinträchtigt hätte und *Unique* ist kein Kind bekannt, dass deswegen operiert werden musste. Man nimmt an, dass eine solche Augenlidlähmung ein Anzeichen für eine leichte Form von HPE ist. In der medizinischen Literatur wird der Fall eines Kindes beschrieben, das neben einer Ptosis auch eine Blepharophimose und einen Epicanthus inversus (die Öffnung der Augen ist klein und eine Hautfalte bedeckt den Innenwinkel des Auges) hatte (Warburg 1995; Horn 2004; U).

■ Schielen

Schielen (Strabismus) kommt häufig bei Kindern mit Chromosomenanomalien vor und wird von einem Viertel der *Unique*-Familien mit 7q36 Deletionen berichtet, in zwei Fällen mussten operative Korrekturen durchgeführt werden.

■ Weitsichtigkeit

Die Hälfte der befragten *Unique*-Familien berichtete, dass ihr Kind so stark weitsichtig war, dass es eine Brille brauchte, obwohl kleine Kinder sich oft dagegen sträuben, die verschriebenen Brillen zu tragen!

■ Strukturelle Anomalien des Auges

Ein Kolobom am Sehnerv, eine schwere Mikrophthalmie (kleine Augen) und ein großes Kolobom an der Netzhaut, was angeborene Blindheit verursacht, wurden bei einem Kind mit einer Deletion 7q34qter beschrieben. Ein Kolobom ist ein Entwicklungsdefekt (Taysi 1982; Reynolds 1984).

Verhalten

Der allgemeine Eindruck von Kindern mit einer Deletion 7q36 ist, dass sie freundliche, soziale Menschen sind und dies bringt ihnen Vorteile in der Schule und auch im späteren Leben. Einige Familien berichten, dass ihr Kind besser mit Erwachsenen als mit Kindern umgehen kann und dass ihnen hin und wieder auffällt, dass ihr Kind sich in ungewohnten Situationen zurückzieht. Die Familien bemerken ebenfalls einen starken Drang zu Dickköpfigkeit, der sich zu einem herausfordernden Verhalten entwickeln kann.

Was Familien sagen ...

- “ A würde sich selbst als glücklich, launisch, schüchtern, freudig, freundlich, gutherzig, sensibel, aggressiv und nervös bezeichnen. Er wird ärgerlich, wenn es nicht nach seiner Nase geht und spuckt, schimpft, tritt, haut und schlägt Türen. Er hat meistens eine freundliche Natur, ist aber nicht sehr sozial. Er liebt vor allem erwachsene Gesellschaft und hat große Probleme mit ungewohnten Situationen. Zu Beginn ist er schüchtern, aber es geht ihm gut, wenn die Leute ihn anlächeln. Jeder, der die Stirn runzelt oder ein trauriges Gesicht macht, verunsichert ihn. Uns wurde in den letzten Jahren des Öfteren gesagt, dass er in das autistische Spektrum fällt. Er hat ein erstaunlich gutes Erinnerungsvermögen und erinnert sich an Dinge, wie Heckenscheren oder Rasenmäher. Er bedeckt seine Augen oder Ohren mit den Händen, wenn er aufgeregt ist und zittert vor Aufregung. Er starrt auf das Kopfhhaar oder Beinhaare, wenn er die Person gut kennt und macht fremdartige aber zufriedene Geräusche - 19 Jahre*
- “ L ist ein sehr glückliches, fürsorgliches Kind, das jeden liebt und von jedem geliebt wird. Er hat leicht zwanghaft/impulsive Tendenzen, leichtes Wiederholungsverhalten, eine 45-Sekunden-Aufmerksamkeitsspanne und eine sehr hohe Schmerzschwelle. Er begann mit drei Jahren Ritalin zu nehmen, wechselte zu Concerta, dann Adderall und ist nun medikamentenfrei, aber seine Wahrnehmung hat sich sehr verbessert - 13 Jahre*
- “ H hat manchmal ein sehr herausforderndes Verhalten und ist fixiert auf Kleidung und Spielen - 10 Jahre*
- “ J ist frustriert, wenn sie es nicht schafft, sich mitzuteilen und kann kneifen, beißen und an ihrem eigenen oder fremden Haaren ziehen. Sie hasst es, wenn sie in ihren Autositz gesetzt wird und kämpft gegen alles an - 9 Jahre*
- “ M ist gelassen und zufrieden, wenn es ihr gut geht, aber kann herausforderndes Verhalten bei fremden Leuten zeigen - 8 Jahre*
- “ A kann Fremden gegenüber überfreundlich sein, so dass sie immer unter der Aufsicht eines Erwachsenen stehen muss - 6 Jahre*
- “ M kann sehr liebenswürdig und freundlich sein, ist aber sehr zielstrebig und kann schreien und weinen, wenn sie ihren Willen nicht bekommt. Sie hat gerade angefangen zu beißen - 5 Jahre*
- “ H ist freundlich, hat aber schlechte Laune. Er hat schlechte soziale Fähigkeiten und hängt sich an Erwachsene, die er nicht kennt - 5 Jahre*
- “ D ist sehr freundlich und sozial, es ist eine Freude ihn irgendwo mit hin zu nehmen, egal für wie lange - 3 Jahre*

Kann es wieder vorkommen?

Die Möglichkeit, wieder ein Kind zu bekommen, dass von einer Deletion 7q3 betroffen ist, hängt vom Ergebnis des Chromosomentests der beiden Eltern ab. Wenn sie über eine weitere Schwangerschaft nachdenken, sollten sie dies mit ihrem genetischen Berater diskutieren und die Vor- und Nachteile einer pränatalen Diagnose abwägen.

In den meisten Fällen sind die Chromosomensätze der beiden Elternteile normal. Es ist dann am wahrscheinlichsten, dass die Deletion 7q3 per Zufall entstanden ist, als die Zellteilung stattgefunden hat. In diesem Schritt ist die Eizelle oder das Spermium entstanden, aus denen später das Kind wurde. Die Deletion könnte aber auch im frühen Zellteilungsstadium nach der Empfängnis aufgetreten sein.

Wenn der Test zeigt, dass einer der Elternteile einen auffälligen Chromosomensatz hat, haben diese ein deutlich erhöhtes Risiko, wieder ein Kind mit dieser Chromosomenanomalie zu bekommen. Es besteht eine geringe Möglichkeit, dass bei einigen Menschen die Deletion während der Bildung der Zellen auftrat, aus denen später Eizelle oder Spermium entstanden. Dies kann einem Zustand erzeugen, den man gonadalen Mosaikzustand nennt, es gibt also normale und unnormale Zelllinien. Wenn dies auftritt, besteht eine geringe Wahrscheinlichkeit, dass Eltern mit einem nach einem Bluttest scheinbar gesunden Chromosomensatz, ein weiteres betroffenes Kind bekommen.

Es wird von einem Fall berichtet, in dem eine Mutter eine so kleine Deletion hatte, dass sie nicht unter dem Mikroskop zu erkennen war, diese an einen Sohn weiter vererbte. Die Mutter hatte kleinste Anzeichen von HPE, aber der Sohn hatte eine Gesichtsspalte (Wilson 2005).

Ursachen

Veränderungen in der Chromosomenstruktur wie bei einer Deletion 21q treten am häufigsten auf während der Zellteilungen, die zur Bildung von Eizelle und Spermium führen. Jeder Arm von jedem der 46 Chromosomen teilt sich längs in zwei Bänder auf und wird nur noch am Zentromer zusammengehalten, dem Punkt an dem der kurze und der lange Arm des Chromosoms zusammengehalten werden. Die Chromosomen arrangieren sich dann selbst in 23 Paare, wobei die Paare längs nebeneinander liegen. Eine Ausnahme bilden die Geschlechtschromosomen X und Y, die an den Enden verbunden sind.

Die Chromosomenpaare ‚erkennen‘ einander, weil sie gleich sind. Dennoch besteht die Gefahr, dass die DNA eines Chromosoms

der DNA an einem anderen Ort sehr ähnelt, so dass die Chromosomenpaare nicht richtig nebeneinander liegen. Dann werden Segmente der DNA ausgetauscht in einem Prozess, der sich ‚crossing-over‘ (Rekombination) nennt, wobei die Chromosomenbänder an diesen Kreuzungspunkten (bekannt als Chiasmata) zusammengehalten werden. Deletionen entstehen mit hoher Wahrscheinlichkeit während dieses Prozesses, wenn die Chromosomen sich falsch nebeneinander aufreihen. Dann kann ein ungleicher Cross-over bedeuten, dass sich eine Schleife bildet, deren Material verloren geht (interstitielle Deletion) oder dass Material am Ende des Chromosoms verloren geht, wobei das Ende dann so abheilt (terminale Deletion). Diese Neuaneordnungen kommen bei Chromosomen als Teil der Evolution vor. Sie betreffen Kinder auf der ganzen Welt und mit jedem möglichen Hintergrund. Sie treten genauso bei Tieren und Pflanzen auf. Es besteht also kein Grund, anzunehmen, dass Ihr Lebenswandel diese Neuaneordnung verursacht hat.

Chromosomenanomalien können als Folge einer Neuaneordnung der Chromosomen eines Elternteils entstehen oder rein zufällig, so dass das betreffende Kind die erste Person in einer Familie mit dieser Anomalie ist. Die einzige Möglichkeit herauszufinden, ob die Anomalie ererbt oder neu (dies wird *de novo* genannt) ist, ist die Durchführung eines Chromosomentests der beiden Elternteile, dessen Ergebnis sie sich von einem Genetiker oder genetischen Berater erklären lassen sollten.

In einigen Fällen enthüllt der Test eine strukturelle Neuaneordnung der elterlichen Chromosomen, die aber balanciert ist, so dass das komplette Chromosomenmaterial vorhanden ist, und die Eltern sind dann meistens vollkommen gesund. Gelegentlich kann die Neuaneordnung die gleiche wie bei ihrem Kind sein und auch hier kann der Elternteil gesund sein.



6 Jahre alt, Deletion 7q36.1-36.3

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

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



Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischer Diagnostik, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Wir glauben, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Die genetischen Informationen wurden überprüft von Professor Jean-Pierre Fryns, Zentrum für Humangenetik Leuven, Belgien und der leitenden medizinischen Beraterin von Unique Professor Maj Hulthen, Professorin für medizinische Genetik, Universität Warwick, 2005.

Deutsche Übersetzung von Leonie Steens, überprüft durch Dr. Eugen-Matthias Strehle, Consultant Paediatrician, North Tyneside General Hospital, United Kingdom und Sabine Lehnert, LEONA.

Copyright © Unique 2009