Understanding chromosome disorders

Unique

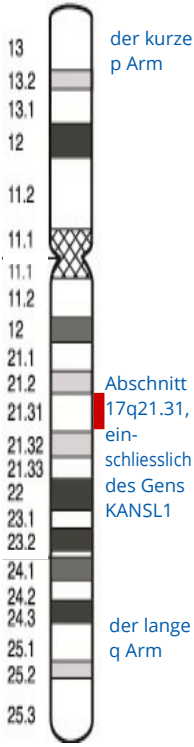
Das KDV-Syndrom

Früher bekannt als das 17q21.31 Mikrodeletions-Syndrom

rarechromo.org

Das KDV-Syndrom

Das KDV-Syndrom ist eine seltene genetische Veranlagung, die durch den Verlust eines Teils des Chromosoms 17 (eine 17q21.31 Mikrodeletion), einschließlich des Gens KANSL1, oder durch eine Veränderung des KANSL1 Gens verursacht wird. Diese genetischen Veränderungen verursachen eine Entwicklungsverzögerung, Lernschwierigkeiten und manchmal Gesundheitsschäden. Die einzelnen Patienten unterscheiden sich jedoch im Grad der Betroffenheit und auch bezüglich anderen Auswirkungen.
Das KANSL1 Gen befindet sich auf dem langen Arm des Chromosoms 17. Chromosomen sind die Strukturen im Kern der Körperzellen, die die genetische Information tragen und dem Körper mitteilen, wie er sich entwickeln und wie er funktionieren soll. Sie treten in Paaren auf, jeweils ein Teil stammt von jedem Elternteil, und sind durchnummeriert von 1 bis 22 (ungefähr vom größten bis zum kleinsten). Das 23. Paar sind die Geschlechtschromosomen: XX für weibliche und XY für männliche Personen. Jedes Chromosom hat einen kurzen (p) Arm und einen langen (q) Arm. Das KANSL1 Gen befindet sich auf dem langen Arm des Chromosoms 17, an der Stelle 17q21.31. Bis 2012 wurde das KDV Syndrom 17q.21.31 Mikrodeletions-Syndrom genannt.



Chromosom 17q und genetische Tests

Man kann Chromosomen nicht mit dem bloßen Auge sehen, färbt und vergrößert man sie jedoch unter dem Mikroskop, kann man erkennen, dass jedes ein eigenständiges Muster von hellen und dunklen Streifen hat. Jeder Streifen enthält Millionen von Basenpaaren an DNA. Basenpaare sind die Bausteine in der DNA, die die Enden der „Stufen“ der leiterähnlichen Struktur formen und aus denen die Gene bestehen.

Eine Technik, die als vergleichende genomische Hybridisierung bekannt ist (array CGH), kann den Verlust kleinster Stücke an DNA eines Chromosoms oder die Veränderung eines bestimmten Gens anzeigen. Mit dieser Methode können Laborgenetiker sehen, ob die 17q21.31 Region, einschließlich des KANSL1 Gens, fehlt. Eine andere Methode, bekannt als FISH, kann ebenfalls genutzt werden, um zu zeigen, dass DNA fehlt, jedoch decken diese Techniken nicht kleinste Veränderungen im KANSL1 Gen auf. Um kleine Veränderungen im KANSL1 auf Basenpaarebene zu identifizieren, wird eine Technik genutzt, die als DNA Sequenz Analyse bekannt ist .
Das KANSL1 Gen befindet sich zwischen den Basenpaaren 44,107,282 und 44,302,733 auf dem Chromosom 17. Diese Zahlen entstammen dem Menschlichen Genom-Modell 19. Das menschliche Genom wird laufend mit neuesten Informationen aktualisiert und jede neue Version nennt man „Modell“. In jedem Modell können sich die Basenpaare minimal verändern. Das neuste Modell, hg 19, stammt vom Februar 2013. Verwirrenderweise wird das hg19 manchmal als Genome Referenz

Quellen Die Informationen in dieser Broschüre stammen von Infos der Website www.18q21; von Artikeln aus der medizinischen Literatur; und von der Datenbank von Unique (Varela 2006; El-Chehadeh-Djebbar 2011; Wright 2011; Terrone 2012; Unique). Anhand des erstgenannten Autors und des Publikationsdatums können Sie im Internet auf der Homepage von PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) nach Zusammenfassungen oder Originalartikeln suchen. Als diese Broschüre geschrieben wurde, hatte Unique 51 Mitglieder mit dem Koolen-De Vries Syndrom.

Konsortium menschliches Genom 37, GRCh37, bezeichnet. Im vorherigen Modell hg18 wurde KANSL1 zwischen den Basenpaaren 41,463,129 und 41,658,510 gefunden.

Das Koolen de Vries Syndrom ist selten. Es wird geschätzt, dass maximal ein Baby von 16.000 diesen Defekt hat.

Genetische Testergebnisse

Das KDV-Syndrom wird auf der Grundlage eines genetischen Tests diagnostiziert. Ein Microarray Testergebnis (array CGH) kann z.B. folgendermaßen aussehen:

46,XX.arr 17q21.31(43568123-44236497)x1 (hg19)

46 die Anzahl an Chromosomen in jeder Zelle

XX die beiden Geschlechtschromosomen: XX für das weibliche, XY für das männliche Geschlecht

arr der genetische Test erfolgte durch Microarray

17q21.31 die fehlende DNA befindet sich in der Region 17q21.31

(43568123-44236497)x1 die DNA fehlt zwischen den Basenpaaren 43,568,123 und 44,236,497. Zieht man die zweite Zahl von der ersten ab, ergibt das 668,374. Das ist die Anzahl der fehlenden Basenpaare, ungefähr 0.67Mb. 1Mb entspricht einer Million Basenpaaren.

(hg19) die Basenpaar-Nummern beziehen sich auf das menschliche Genom Modell 19.

Ein FISH Testergebnis würde wie folgt aussehen:

46,XY.ish(17)(q21.31q21.31)(RP11-656014 und RP5-843B))dn

46 die Anzahl an Chromosomen in jeder Zelle

XY die Geschlechtschromosomen: XX für das weibliche, XY für das männliche Geschlecht

.ish der Test erfolgte durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, um die Anzahl Kopien bestimmter Abschnitte der Chromosomen zu überprüfen

del es fehlt genetisches Material

(17) das Material fehlt am Chromosom 17

(q21.31q21.31) sowohl der Anfangs- als auch der Endpunkt des fehlenden Materials liegen in der Bande 17q21.31

(RP11-656014 und RP5-843B) die Codes für die bestimmten Abschnitte des Chromosoms 17, die durch den FISH-Test untersucht wurden

dn lat. Abkürzung für *de novo*, eine genetische Veränderung, die nicht vererbt wurde, sondern neu entstanden ist

Die DNA Sequenz Analyse würde wie folgt aussehen:

Eine heterozygote pathogene Mutation im KANSL1 G GEN (NM_1193466.1):C.985_986DEL(P.(LEU329FS))

Was sollte nach der Diagnose geschehen?

Wenn jemand mit dem KDV-Syndrom diagnostiziert wurde, wird empfohlen, eine Reihe weiterer relevanter Tests durchzuführen. Diese Tests zeigen, ob jemand verschiedene Eigenschaften des Syndroms hat und in welcher Stärke sie auftreten.
Die Tests beinhalten: eine Beurteilung der Entwicklung, der Nahrungsaufnahme, der Sprache und des Gehörs, einen Nierenultraschall und eine Abklärung des Herzens. Ist der Kopf eines Kindes ungewöhnlich klein (Mikrozephalie) und/oder hat es Anfälle, wird eine Untersuchung des Gehirns mittels CT/MRT empfohlen. Werden Anfälle vermutet, sollte ein EEG (Elektroenzephalogramm / Aufzeichnung der elektrischen Aktivität des Gehirns) gemacht werden und die Überweisung an einen Neurologen erfolgen. Ist ein Kind besonders klein für sein Alter, wird empfohlen, es auf einen Mangel an Wachstumshormonen zu testen.

Die häufigsten Erscheinungen beim KDV-Syndrom

- Säuglinge sind schlaff
- Säuglinge haben Probleme mit der Nahrungsaufnahme. Sie sind möglicherweise für eine bestimmte Zeit auf eine Magensonde angewiesen.
- Kinder beginnen spät, den Kopf zu halten, zu sitzen, aufzustehen, zu krabbeln und zu gehen
- Kinder beginnen spät zu sprechen und haben Schwierigkeiten, alle Laute auszusprechen.
- Kinder brauchen Hilfe beim Lernen. Einige Kinder werden in Regelklassen unterrichtet, andere profitieren vom Unterricht in einer Schule für Kinder mit besonderen Bedürfnissen.
- Kinder und Erwachsene sind normalerweise freundlich und kollegial.
- Kinder und Erwachsene haben besondere Gesichtszüge, vor allem eine birnenförmige Nase mit einem knolligen Ende und ein langes Gesicht. Die typischen Gesichtszüge sind bei Säuglingen und Kleinkindern möglicherweise noch nicht ausgeprägt.

Säuglinge sind sehr schlaff

Babies haben einen geringen Muskeltonus (Hypotonie), was sie schlaff macht. Dies hat verschiedene Folgen, einschließlich Schwierigkeiten beim Saugen und später bei der deutlichen Aussprache. Der Muskeltonus verbessert sich mit dem Alter, aber ein geringer Tonus kann bleiben und spätere weitere Einschränkungen mit sich bringen, wie z.B. eine Skoliose. Frühe Massnahmen wie Physiotherapie und Tonusübungen sind wichtig.

Säuglinge haben Probleme mit der Nahrungsaufnahme. Sie brauchen womöglich eine Zeitlang eine Magensonde

Neugeborene können manchmal nicht richtig ansetzen oder nur schwach saugen, sodass sie ihren Nahrungsbedarf nicht decken können. Abgepumpte Muttermilch und energiereicher Muttermilchersatz können über eine Sonde durch die Nase verabreicht werden, bis die Babies stark genug sind, um direkt von der Brust oder Flasche zu trinken.

“ Sie konnte nach der Geburt weder von der Brust noch von der Flasche trinken. Zuerst trank sie abgepumpte Muttermilch von einem Löffel, später wurde sie mit einer Flasche gefüttert. Mit fünf Jahren trank sie immer noch aus einer Babyflasche und wurde mit einem Löffel gefüttert. Sie würgt oft und benötigt daher Nahrung, die leicht zu kauen und zu schlucken ist, und wenn man nicht aufpasst, hat sie zu viel im Mund und beginnt zu husten. Obwohl sie gross ist, is sie dünn und bekommt immer noch ein ergänzendes Präparat gegen die Mangelernährung. ”

Babies beginnen spät, ihre Köpfe zu halten, zu sitzen, zu stehen und zu laufen

Die Körperkontrolle (Grobmotorik) entwickelt sich langsamer und später als erwartet als bei Kindern ohne das Syndrom. Die meisten Kinder laufen um ihren 2. Geburtstag, einige nicht vor ihrem 4. Geburtstag. Fast 2 von 3 Kindern haben biegsame Gelenke, was zu den Schwierigkeiten beiträgt, die sie bei der Kontrolle ihrer Körperbewegungen haben. Ein früher Eingriff durch Physiotherapie, Ergotherapie und andere Therapieformen wie etwa Wassertherapie ist wichtig. Kinder sind möglicherweise auf spezielle Sitze, Gehhilfen, Schuhe oder einen Rollstuhl für ausser Haus angewiesen.

Die Feinmotorik (der Gebrauch und die Koordination der Hände) ist ebenfalls beeinträchtigt und die Hände der Kinder wirken besonders schwach. Eines von drei Kindern hat unterentwickelte Handmuskeln.

“ Mit fünf Jahren waren ihre Hände so schwach, dass sie keine normale Schere benutzen konnte und Mühe damit hatte, Stifte zu halten. Sie benutzte Flaschen mit Henkel, spezielle Scheren, mit Schaumstoff ummantelte Stifte und geschwunges, leicht zu greifendes Besteck. ”

Kinder beginnen spät zu sprechen und haben Probleme mit der Aussprache

Die Sprache und die Aussprache sind besonders beeinträchtigt. Die sprachliche Ausdrucksfähigkeit (das Sprechen) scheint mehr beeinträchtigt zu sein als das Sprach-Verständnis. Verständliche Wörter werden erst in einem Alter zwischen 2 und 5 Jahren gesprochen. Davor kommunizieren die Kinder durch Gesten, Körpersprache, den Gesichtsausdruck oder Geräusche. Manche Kindern lernen eine eingeschränkte Zeichensprache und viele nutzen Piktogramme und Computer-Touchscreens zur Kommunikation. Im Teenager-Alter können einige Kinder kurze Sätze sprechen.
Kinder können nicht alle Laute aussprechen, weil sie Probleme haben, Bewegungen mit ihrem Gesicht zu machen und zu koordinieren. Dies nennt man oromotorische Dyspraxie und sie ist ein typisches Merkmal des Syndroms.

“ Sie hat Schwierigkeiten mit allen Lauten und spricht die Wortendungen aus, sagt zum Beispiel aa für Papa. Sie kommuniziert durch Singen, Stossen und Ziehen, mit Gebärden, Geräuschen, durch Berühren, Küssen, Umarmen und über die Haare streicheln. Sie versteht mehr als sie mitteilen kann. ” – 5 Jahre

Kinder brauchen Hilfe beim Lernen. Einige Kinder werden in der Regelschule unterrichtet, andere profitieren von einer Förderung in einer Schule für Kinder mit speziellen Bedürfnissen.

Kinder profitieren von einem frühzeitigen Eingreifen und der Unterstützung beim Lernen, wobei die Menge der benötigten Hilfe vom Einzelfall abhängt. Wir gehen bis jetzt davon aus, dass Menschen mit dem Syndrom eine schwache bis mäßige Lernschwäche haben, aber manche auch eine starke. Mindestens ein Erwachsener hat Durchschnittsnoten in mehreren Klassenarbeiten erreicht.

Kinder und Erwachsene sind in der Regel freundlich und kooperativ

Kinder und Erwachsene mit dem KDV-Syndrom benehmen sich anständig, sind sozial, freundlich, glücklich und liebevoll. Wie bei anderen Patienten mit Entwicklungsrückständen, wurden jedoch auch Probleme beschrieben wie Autismus, Konzentrationsschwierigkeiten, Ängste und Passivität. Die positiven Merkmale scheinen diese Berichte jedoch zu überwiegen.

“ Sie ist mitfühlend und fürsorglich, hat einen starken Willen, ist liebevoll, nett, mutig, gibt nicht auf und ist meist fröhlich. ”

Kinder und Erwachsene haben erkennbare Gesichtsmerkmale, insbesondere eine birnenförmige Nase mit einer knolligen Spitze und einem langen Gesicht. Diese Merkmale müssen nicht unbedingt bereits bei Babies und Kleinkindern erkennbar sein.

Kinder und Erwachsene mit dem Syndrom sehen sich untereinander ähnlicher als ihrer Familie. Typischerweise haben Kinder und Erwachsene eine ausgeprägte Nase mit einer breiten Spitze – oft als birnenförmig bezeichnet. Andere typische Merkmale sind eine hohe oder breite Stirn, ein langes Gesicht, kleine Hautfalten an den inneren Augenwinkeln, die nach oben zeigen können, große Ohren, die abstehen können, und einen schmalen oder hohen Gaumen. Die Haarfarbe oder–struktur kann ungewöhnlich sein im

Vergleich zur Familie und die Augen können blass oder blau sein. Über die Zeit hinweg können sich die Gesichtsmerkmale leicht vergröbern.

Wachstum

Mehr als ein Viertel der Babies werden klein geboren und sind leicht. Die Kopfgröße ist jedoch groß im Vergleich zum Gewicht und zur Länge. In den ersten Tagen, wenn das Füttern schwierig ist, kann das Wachstum stocken, aber es normalisiert sich meist. Mit der Zeit kann das Wachstum wieder aufholen, aber 1 von 5 Kindern bleibt klein im Vergleich zu anderen Familienmitgliedern und manche sind extrem klein.

Medizinische Bedenken

Viele Kinder und Erwachsene haben keine wichtigen Geburtsfehler. Allerdings werden über 70% der Jungen geboren, ohne dass ihre Hoden bereits im Hodensack sind. Das kann sich später von alleine regulieren, ansonsten können die Kinder operiert werden.
Untersucht man das Gehirn von Menschen mit dem KDV-Syndrom mitteils einem MRI oder CT, weist mehr als die Hälfte strukturelle Anomalien auf. Bei etwa einem Drittel der Fälle, sind die flüssigkeitsgefüllten Ventrikel vergrößert. Etwas weniger häufig, aber dennoch bei 1 von 4 Personen, ist die Entwicklung des Nervengewebes, welches die zwei Gehirnhälften verbindet, vollständig oder teilweise gestört (Balken-Agenesie oder -Dysgenesie). Ihr Neurologe wird Sie über die Auswirkungen davon aufklären.
Rund 4 von 10 Babies werden mit einem Herzfehler geboren. Meistens ist das ein Loch zwischen den oberen Herzkammern (Vorhofseptumdefekt) oder den unteren Herzkammern (Ventrikelseptumdefekt). Probleme mit den Klappen, die den Blutfluss durch das Herz regulieren, kommen ebenfalls vor. Wie man an das Problem herangeht, kommt auf die Schwere des Fehlers an und kann eine Überwachung und operative Korrektur beinhalten.
Ungefähr 1 von 3 Babies hat Probleme mit den Nieren oder dem Harnsystem. Dazu gehören vergrößerte Nieren (Hydronephrose), Nierenreflux, bei dem Urin von der Blase in die Nieren zurückfliesst und zu einer Vernarbung führen kann; Vergrößerung des Nierenbeckens, wo sich der Urin sammelt (Pyelektasie); und Verdoppelung eines Teils der Niere und des Abflusssystems. Manche Babies haben auch wiederholt eine Harnwegsinfektion und bekommen womöglich eine prophylaktische Antibiotikumbehandlung verschrieben.
1 von 5 Kindern wird mit einer Hüftdysplasie (einer Fehlstellung des Hüftgelenks) geboren, wobei durch Ruhigstellung durch Schienen oder Verband die Entwicklung des Hüftgelenks verbessert werden soll. Fast genauso viele Babies werden mit einer Wirbelsäulenverkrümmung geboren oder entwickeln diese. Die Verkrümmung kann seitwärts (Skoliose), vorwärts (Kyphose) oder rückwärts (Lordose) auftreten. Dies erfordert Beobachtung, Physiotherapie und in manchen Fällen ein Korsett oder eine Operation.

3 Jahre

Ungewöhnliche Eigenschaften der Hände und Füße kommen oft bei Menschen mit einer Chromosomerkrankung vor. Viele dieser Eigenschaften sind nur kosmetisch oder eine Folge des geringen Muskeltonus und fast 1 von 3 Babies wird mit einer Fußdeformation geboren, bei der die Füße repositioniert werden müssen, um das Gehen zu erleichtern.

Gesundheit und Wohlbefinden

Während Kinder und Erwachsene mit dem KDV-Syndrom für gewöhnlich gesund sind, kommen oft Anfälle vor. Allerdings können diese mit Medikamenten einfach kontrolliert werden und bei manchen Kindern wachsen sie sich aus. Wiederholte Entzündungen, einschließlich der Bronchien, sind bei Vorschulkindern oft mühsam, nehmen aber ab dem Alter von 5 Jahren ab.

Ungefähr 1 von 3 Kindern mit dem Syndrom ist ungewöhnlich weitsichtig, was mit einer Brille korrigiert werden muss, während ein weiterer Drittel der Kinder schielt (Strabismus), was normalerweise ebenfalls korrigiert werden sollte. Die Unique bekannten Fälle lassen vermuten, dass auch Kurzsichtigkeit vorkommt.

Wie konnte das passieren?

In den meisten Familien ist die Person mit dem KDV-Syndrom die einzige Person mit dem Verlust des 17q21.31 Bereichs oder der Veränderung des KANSL1. Dies lässt annehmen, dass es sich um ein neues Ereignis handelt, das aus dem Nichts entstanden ist. Der genetische Fachbegriff dafür ist de novo (dn). Der einzige Weg, um sicherzugehen, ist ein genetischer Test beider Eltern.

Wenn man die DNA der Eltern eines Kindes mit dem Syndrom untersucht, stellt man bei einem Elternteil oder beiden Eltern eine Variante des Chromosoms 17 fest, in dem ein kleines Stück, das ungefähr 1 bis 1,5 Mal so groß wie das fehlende Stück ist, um 180 Grad gedreht daliegt. Dies nennt man Inversion. Menschen mit dieser Variante des Chromosoms 17 sind vollkommen gesund und normal entwickelt. In manchen Teilen der Welt – Island, Europa und dem Nahen Osten – hat 1 von 5 Menschen diese Variante. Sie kommen dort so häufig vor, dass Wissenschaftler glauben, die Chromosomenvariante hat ihnen einen Vorsprung in der Evolution verschafft.

Bruder und Schwester

Aber während Menschen mit der Chromosomenvariante in manchen Teilen der Welt sehr häufig vorkommen, kommen Menschen mit der 17q.21.31 Mikrodeletion, die das KDV-Syndrom verursacht, sehr selten vor. Also muss irgendetwas anderes und sehr Ungewöhnliches den Verlust verursacht haben, und trotz vieler plausibler Theorien weiß niemand, was es ist.

Sicher ist aber, dass man als Elternteil nichts tun kann, um das zu verhindern. Es sind keine Umwelt-, Diät- oder Lebensstilfaktoren bekannt, die nach dem gegenwärtigen Wissensstand das KDV-Syndrom verursachen. Es gibt nichts,was ein Elternteil während oder vor der Schwangerschaft getan haben könnte, was schliesslich zum KDV-Syndrom führte.

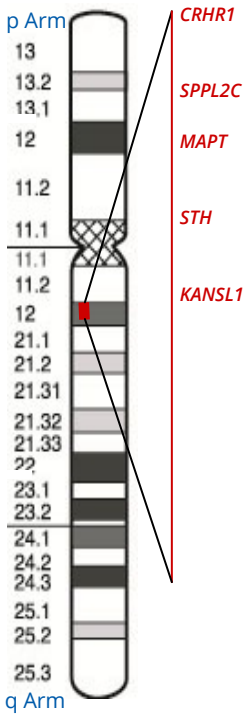
Kann es nochmal passieren?

Es ist sehr ungewöhnlich, dass man mehr als ein Kind mit dem KDV-Syndrom bekommt, aber es kann nicht ausgeschlossen werden. Ihr Genetiker kann Sie dabei über Ihr persönliches Risiko beraten. In einer Familie mit einem erkrankten Kind ist es möglich, vor der Geburt des nächsten Kindes Tests durchzuführen und Ihr Genetikspezialist kann dies mit Ihnen besprechen. Es gibt nur zwei Fälle, die bekannt sind, in denen 2 Kinder einer Familie das KDV-Syndrom bekommen haben. Bei diesen Fällen hatte jeweils ein Elternteil nur bei einem

kleinen Anteil aller Körperzellen eine Deletion im 17q21.31-Bereich. Genetiker nennen das Mosaizismus, und das kann alle Körperzellen betreffen oder nur die Zellen, aus denen später die Eizellen der Mutter oder die Spermienzellen des Vaters entstehen. In beiden Familien fehlte der Mutter bei einigen Zellen der 17q21.31-Bereich, aber er hätte auch beim Vater fehlen können. Beide Mütter sind normal entwickelt und es gab keinen Grund, Mosaizismus zu vermuten, bis sie zwei erkrankte Kinder hatten.
Eltern mit einem erkrankten Kind möchten womöglich auf Mosaizismus untersucht werden und Ihr Genetikzentrum wird Ihnen mitteilen, ob dies möglich ist. Wenn es möglich ist, wird ein Bluttest und möglicherweise auch ein Abstrich der Wangenschleimhaut gemacht, um an Zellen aus dem Inneren der Wange zu gelangen. Wenn diese Tests einen Mosaizismus bestätigen, können die Eltern bei zukünftigen Schwangerschaften pränatale Tests durchführen lassen.

Gene

Es wurde bewiesen, dass eine Veränderung im KANSL1 ausreichend ist, um das KDV-Syndrom zu verursachen. Der fehlende 17q21.31 Bereich beinhaltet mindestens vier weitere Gene: CRHR1, SPPL2C, MAPT und STH. Welche Rolle diese Gene bei der Krankheit spielen, ist nicht bekannt. KANSL1 kommt in jedem menschlichen Gewebe vor einschließlich dem zentralen Nervensystem. Das KANSL1 Protein agiert mit anderen Proteinen in einem Komplex, der als NSL-Komplex bekannt ist und in der Entwicklungsgeschichte stark konserviert ist. Das bedeutet, dass der Proteinkomplex bereits bei anderen, weniger komplexen Organismen vorhanden war, etwa in Fruchtfliegen (Drosophila), was darauf hinweist, dass er wichtige Funktionen hat. Das NSL-Komplex enthält neben anderen Proteinen die Acetyltransferase KAT8, welche die Umsetzung eines Gens in sein jeweiliges Produkt beeinflusst, indem sie die Proteine verändert, die die DNA verpacken und sortieren. Mit anderen Worten: KANSL1 und der NSL -Komplex sind wichtig für die Funktionskontrolle des genetischen DNA-Codes. Der Komplex erlaubt also (oder erlaubt nicht) die Aktivierung der genetischen Information in bestimmten Teilen der DNA.



Andere Gene, die normalerweise fehlen. Welche Rolle sie für das KDV-Syndrom spielen, ist nicht bekannt.

Das KANSL1 Protein agiert mit anderen Proteinen zusammen im NSL-Komplex, um die Funktion des genetischen Codes (DNA) zu kontrollieren.

Chromosome 17

Ein Grund ist, dass ältere Menschen mit dem Syndrom womöglich nie einen neuen genetischen Test durchführen ließen und somit nicht diagnostiziert wurden. Ein weiterer Grund ist, dass die Wahrscheinlichkeit, Kinder zu haben, für Erwachsene mit Lernschwierigkeiten kleiner ist als für Erwachsene ohne Lernschwierigkeiten. Wir wissen bis jetzt nicht, ob das Koolen de Vries Syndrom die Fruchtbarkeit beeinträchtigt.

Zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieser Informationsbroschüre war das älteste Unique-Mitglied mit dem Koolen de Vries Syndrom 25 Jahre alt. Die älteste bekannte Person mit diesem Syndrom ist ein Erwachsener in den Dreißigern, aber es gibt sicherlich noch ältere, welche noch keine Diagnose haben.

Unterstützung und Information

Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Rd West, Oxted,
Surrey RH8 9EE, Großbritannien
Tel: +44 (0) 1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

LEONA e.V.
Kreihnbrink 31
30900 Wedemark
Deutschland
Tel: +49 (0) 5130 37 49 92
info@leona-ev.de
www.leona-ev.de

Treten Sie Unique bei, um sich mit anderen Familien zu vernetzen und Informationen und Unterstützung zu erhalten
Unique ist eine gemeinnützige Organisation, die keine staatliche Unterstützung erhält und sich nur durch Spenden finanziert. Wenn möglich, unterstützen Sie uns doch mit einer Spende über unsere Website www.rarechromo.org

Auf Facebook gibt es verschiedene Gruppen:
Koolen de Vries Syndrome - 17q21.31 Microdeletion Syndrome Support Group
oder Chromosome 17 Disorders
oder Chromo 17 Europe - Koolen-De Vries Syndrome/17th Chromosome conditions
zudem:
www.17q21.com oder www.17q21.net; die Website für das von Dr. David Koolen geführte 17q21.31 Forschungsprojekt
www.chromo17europe.webs.com
http://health.groups.yahoo.com/group/familyofchromosome17disorders

Unique führt die Webseiten anderer Organisationen auf, um Familien zu helfen, die Informationen und Unterstützung suchen. Unique bestätigt aber nicht die Richtigkeit des Inhalts dieser Seiten und ist auch nicht dafür verantwortlich.
Diese Broschüre ist kein Ersatz für eine persönliche medizinische Beratung. Betroffene Familien sollten in allen Fragen zu genetischer Diagnostik, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Arzt konsultieren. Wir glauben, dass diese Informationen die besten sind, die zum Zeitpunkt der Veröffentlichung erhältlich waren. Die Informationen wurden zusammengestellt durch Unique (PM) und überprüft von Dr. David Koolen, Department of Human Genetics, Nijmegen, Netherlands. Deutsche Übersetzung: Ingun Sauer, Erika Hatt , und Giillian Brunt; überprüft von Katharina Dellai-Schöbi.
Copyright © Unique 2013 Übersetzung Copyright © Unique 2018 (CA)

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413