

Stichting Steun 22q11

Stichting Steun 22Q11 is opgericht door ouders van een kind met het 22q11 syndroom en wordt ondersteund door een medische adviesraad. Het doel van de Stichting is om meer bekendheid te genereren en informatie te verstrekken. Elk jaar worden er diverse lotgenotendagen, evenementen en studiedagen georganiseerd. Daarnaast verspreiden we het jaarmagazine 'over leven met 22q11' en ons informatieboek met flyers. Onze informatieve documentaire is te zien op ons YouTube kanaal: Stichting Steun 22Q11. Daarnaast zal de Stichting zoveel mogelijk proberen om onderzoek te stimuleren. Met uw hulp als donateur kunnen we dit belangrijke werk voortzetten. Voor meer informatie kunt u terecht op onze website of een mail sturen naar info@steun22q11.nl. De Stichting vertegenwoordigd zowel het 22q11 deletie syndroom als de 22q11 duplicatie.



Hoe kan je helpen?

Kijk voor meer informatie en de voordelen op onze website.



Lidmaatschap
Oudervereniging



Donateur
'Steunpilaar van de Stichting'



Club van 100
'Vriend van de Stichting'



Eenmalige
Donatie



←
SCAN DE
QR-CODE

Stichting Steun 22Q11

Frontstraat 2
5405 PB Uden
06 - 208 289 02
info@steun22q11.nl

IBAN: NL59 RABO 0356 0821 13
BIC: RABONL2U

RSIN 854165307
KvK 61013471



Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

STICHTING
STEUN 
22Q11

Want onbekend
maakt onbegrepen

steun22q11.nl




Het 22Q11 syndroom is niet in een hokje te plaatsen



Want onbekend
maakt onbegrepen

steun22q11.nl

STICHTING
STEUN 
22Q11

22q11.2 DUP

22q11.2 duplicatie syndroom (22q11DupS) wordt gekenmerkt door een aangeboren verandering in het genetisch materiaal (DNA). Mensen met 22q11DupS hebben een stukje van één van de twee chromosomen 22 te veel. Deze 'duplicatie' betreft een deel van de lange ('q') arm van het chromosoom in de regio aangeduid met '11.2'. De naam 22q11DupS staat voor de verschijnselen die worden gezien bij mensen met deze genetische verandering. 22q11DupS moet niet worden verward met 22q11 deletie syndroom, waarbij er juist een stuk chromosoom 22 te weinig is, maar waarbij ook deels dezelfde verschijnselen kunnen worden gezien.

Mensen met het 22q11.2 duplicatie syndroom (22q11DupS) hebben een extra stukje genetisch materiaal op de lange arm van chromosoom 22. Nog onduidelijk is hoeveel mensen met 22q11DupS geboren worden en wat de precieze oorzaak is van deze verandering in het erfelijk materiaal. De verschijnselen die mensen kunnen hebben verschillen sterk tussen mensen met 22q11DupS onderling en kunnen afwezig of heel mild zijn. Bij de verschijnselen die zich kunnen voordoen is er een overlap met het 22q11 deletie syndroom, waarbij hetzelfde stukje genetisch materiaal ontbreekt. De verschijnselen zijn wel vaak milder van aard.

De kans dat het syndroom wordt doorgegeven aan een kind is 50% bij elke zwangerschap. Van tevoren is niet te voorspellen of de gevolgen voor een kind met 22q11DupS mild of ernstig zullen zijn of dat het kind helemaal geen kenmerken hiervan heeft.



WAT JE NIET ZIET ZIJN DE KENMERKEN DIE HET LEVEN MET HET 22Q11 SYNDROOM ZO UITDAGEND MAKEN.

Ook binnen één familie komt 22q11DupS regelmatig vaker voor en kan het syndroom zich heel verschillend uiten. 22q11DupS komt evenveel voor bij jongens en meisjes. Vergeleken met het 22q11.2 deletie syndroom is er nog weinig wetenschappelijk onderzoek verricht bij mensen met 22q11DupS.

22q11DupS kan zich op verschillende manieren uiten. Voorbeelden hiervan zijn problemen op sociaal gebied en/of binnen het autisme spectrum en lichamelijke gezondheidsproblemen. Een deel hiervan is aanwezig tijdens de geboorte, een deel ontstaat op jonge leeftijd en een deel doet zich voor op latere leeftijd. Niet alle gezondheidsproblemen geven direct symptomen of klachten. Daarom worden preventieve controles geadviseerd in alle levensfasen. De controles die worden geadviseerd zijn – voor nu - dezelfde als bij mensen met 22q11 deletie syndroom.

Voorbeelden van verschijnselen die kunnen voorkomen

- Aangeboren aandoeningen van b.v. het hart of de nieren
- Laag calciumgehalte in het bloed
- Voedingsproblemen op de jonge kinderleeftijd
- Lage spierspanning met trage motorische ontwikkeling
- Afweerstoornissen
- Leerproblemen
- Verhoogd risico op ontwikkelingsstoornissen waaronder autisme, ADHD
- Epileptische aanvallen
- Aandoeningen van de zintuigen (b.v. gehoorverlies)
- Laag aantal bloedplaatjes
- Laag aantal witte bloedcellen
- Aandoeningen van de wervelkolom (m.n. van de halswervels en de rug)