

Unsere Aufgabe



Stärkung von Familien



Optimierung der klinischen Versorgung



Aufbau und Förderung der Forschung



Sammeln von Spenden und Fördergeldern



Nationale und internationale Vernetzung



Öffentlichkeitsarbeit zum besseren Verständnis des Syndroms

in Kooperation
mit der  Dup15q
Alliance

Kontakt

Dup15q e.V.

Sitz: Hofheim a.T.

kontakt@dup15q.de

www.dup15q.de

 [dup15qeV](https://www.facebook.com/dup15qeV)

 [dup15q_ev](https://www.instagram.com/dup15q_ev)

 [dup15qe.v.67](https://www.youtube.com/channel/UCv15q67)

 [dup15q e.V.](https://www.linkedin.com/company/dup15q-e.v.)



Spendenkonto

Dup15q e.V.

IBAN: DE39 5085 0150 0028 0181 85

BIC: HELADEF1DAS

PayPal: spenden@dup15q.de



Dup15q e.v. 
Deutschland Österreich Schweiz



15q11.2-q13.1 Multiplikationen

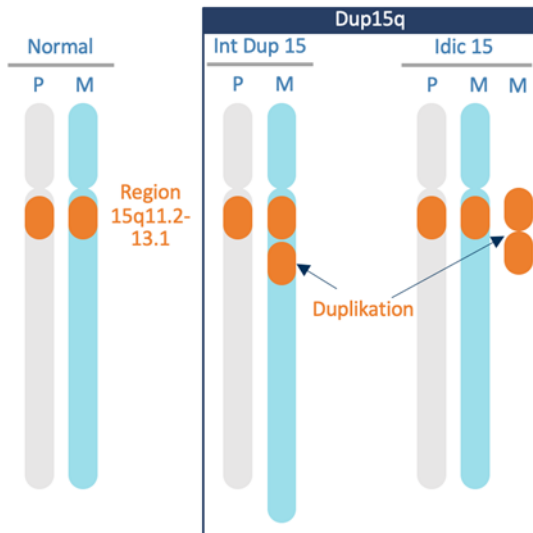
Verein zur Stärkung
betroffener Familien,
Förderung von Forschung und
Öffentlichkeitsarbeit

Das Dup15q Syndrom

Das „Chromosom 15q11.2-q13.1 Duplikations-Syndrom“ ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die schätzungsweise bei einem von 15.000 Neugeborenen auftritt.

Ein instabiler Bereich des q-Arms von Chromosom 15, die „Prader-Willi-/ Angelman-Syndrom-kritische Region“, wurde dabei mindestens einmal zusätzlich kopiert. Die Verdopplung muss die Region q11.2-13.1 enthalten, um als Dup15q Syndrom identifiziert zu werden. Sie kann aber auch über diese Banden hinausgehen.

Auch wenn eine Vererbung prinzipiell möglich ist, führt überwiegend eine spontane Neuordnung der Erbinformation in der mütterlichen Eizelle zur Entstehung.



Die Symptome

Dup15q umfasst als Syndrom eine Reihe von Symptomen. Diese können individuell sehr unterschiedlich ausfallen.

Bei Auftreten der folgenden Auffälligkeiten sollte Dup15q mit in Betracht gezogen werden:

Körperliche Merkmale

- > Hypotonie
- > Wachstumsstörung
- > Strabismus

Entwicklungsstörungen

- > Feinmotorik
- > Grobmotorik
- > Sprachverzögerung
- > Lernschwierigkeiten
- > Kognitive Behinderung
- > Sensorische Verarbeitungsstörung
- > Autismus-Spektrum-Störung / Autismus Symptomologie
- > Verhaltensprobleme
- > ADHS
- > Angststörung
- > Schlafstörung

Medizinische Auffälligkeiten

- > Epilepsie: häufig BNS Anfälle (auch West-Syndrom) / Lennox-Gastaut-Syndrom
- > Gastrointestinale Probleme (Reflux, Obstipation, Einhalten)
- > Erhöhtes SUDEP Risiko
- > Exzessive Beta-Aktivität (20-30 Hz) im EEG
- > GABA-Rezeptor Funktion gestört

Die Diagnose

isodizentrisches Chromosom 15 (Idic 15)

interstitielle Triplikation

interstitielle Duplikation (Int Dup 15)



partielle Tetrasomie 15q

invertierte Duplikation 15

partielle Trisomie 15

überzähliges Markerchromosom 15 (SMC15)

Dup15q

Das seltene Vorkommen, die unspezifischen Symptome, die Vielzahl an Namen und die nicht routinemäßige genetische Analyse erschweren den Weg zu einer Diagnose. Doch nur diese hilft bei einem maßgeschneiderten und vorausschauenden Umgang mit der Erkrankung.

Die Behebung der genetischen Ursache durch eine Gentherapie wird auf absehbare Zeit nicht möglich sein. Jedoch können durch verschiedene Therapien die Symptome behandelt und die Teilhabefähigkeit am Leben erheblich gesteigert werden.