

Klinische Genetica

Autosomaal dominante overerving

U bent (of uw kind is) doorverwezen naar de polikliniek Klinische Genetica. Tijdens de eerste afspraak legt een klinisch geneticus of een genetisch consulent u uit welke rol erfelijkheid binnen uw familie speelt, voor het krijgen van een bepaalde erfelijke aandoening.

Tijdens deze afspraak komt het begrip autosomaal dominante overerving ter sprake. In deze folder staat de uitleg die u heeft gekregen zo duidelijk mogelijk beschreven, zodat u dit thuis kunt nalezen.

Inleiding

Het lichaam van een mens is opgebouwd uit miljarden cellen. Bijna al deze cellen hebben een kern, in de kern bevinden zich chromosomen. Chromosomen bestaan voor een groot gedeelte uit DNA. Het DNA is onderverdeeld in genen. Ieder gen bevat de informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap (bijvoorbeeld de oogkleur). Een mens heeft in elke lichaamscel 46 chromosomen. Deze chromosomen zijn verdeeld in 23 paren, genummerd 1 tot en met 22. Het 23e paar noemen we de geslachtschromosomen. De geslachtschromosomen van een vrouw bestaan uit twee dezelfde chromosomen (XX), de zogenaamde X-chromosomen. De geslachtschromosomen van een man bestaan uit twee verschillende chromosomen (XY), een X- en een veel kleiner Y-chromosoom.

Bij de voortplanting geven de vader en de moeder van elk paar van hun chromosomen één chromosoom aan hun kinderen door, dus één 1, één 2, één 3 etc. Bij de bevruchting komen die chromosomen weer samen en heeft het kind van elk chromosoom er weer twee: één van vader en één van moeder.

Autosomaal dominante overerving

Autosomaal betekent dat de aanleg (het gen) voor de aandoening op een chromosoom ligt dat niet betrokken is bij het bepalen van het geslacht, dus chromosoom 1 tot en met 22. Een autosomaal dominante aandoening komt dus meestal even vaak voor bij mannen als bij vrouwen. En zowel mannen als vrouwen kunnen de aanleg doorgeven.

Dominant wil zeggen dat de aanleg voor de aandoening sterker is (domineert) dan de normale aanleg. Iemand die een aanleg voor een autosomaal dominante aandoening van één van zijn ouders heeft gekregen, zal meestal in meerdere of mindere mate verschijnselen van die aandoening krijgen.

Onderstaande uitleg maakt de erfelijkheid duidelijk:

o = normale aanleg

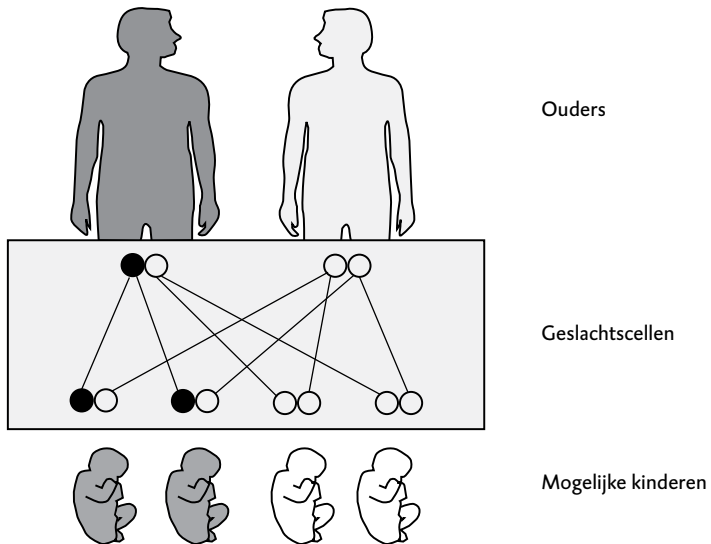
• = aanleg voor de aandoening

Iemand die de aanleg voor de aandoening niet heeft (oo), heeft van beide ouders via de geslachtscellen, een normale aanleg gekregen, namelijk een chromosoom met de normale aanleg van de moeder (= o) en een chromosoom met de normale aanleg van de vader (= o).

Iemand met de aandoening (•o), heeft van één van beide ouders een chromosoom met de normale aanleg (o) en van de andere ouder een chromosoom met de aanleg voor de aandoening (•) gekregen. Omdat de aanleg voor de aandoening sterker is dan de normale aanleg, komt deze aandoening op den duur meestal tot uiting.

Als iemand met de aandoening een kind krijgt, geeft hij òf de normale aanleg (o) òf de aanleg voor de aandoening (•) door. De kans op het doorgeven van de normale aanleg (o) is even groot als de kans op het doorgeven van de aandoening (•), namelijk 50%. Als de andere ouder de aandoening niet heeft, dan krijgt het kind van

die andere ouder de normale aanleg. We vatten dit als volgt in een schema samen (zie figuur 1):



Figuur 1, autosomaal dominante erfelijkheid

Een kind van iemand met een autosomaal dominante aandoening heeft dus een kans van 1 van 2 (= 50%) om de aanleg voor die aandoening te krijgen. Deze kans geldt bij elke zwangerschap opnieuw. In welke mate de verschijnselen van de aandoening naar voren zullen komen is niet te voorspellen. Iemand die de aanleg voor de aandoening niet heeft, heeft ook geen verhoogde kans om die aanleg aan zijn of haar kinderen door te geven.

Bijzondere situaties

Als iemand een autosomaal dominante aandoening heeft, en allebei de ouders hebben de aandoening niet, en de aandoening komt ook verder niet in de familie voor, dan kan dat verschillende oorzaken hebben:

- Bij één van de ouders is, bij de vorming van een geslachtscel, een verandering (nieuwe mutatie) in de normale aanleg opgetreden. Door deze verandering bevat de geslachtscel de aanleg voor de aandoening. Als deze geslachtscel betrokken is bij de bevruchting, krijgt het kind als eerste in de familie de erfelijke aandoening. Nieuwe mutaties zijn zeldzaam. De kans op herhaling bij een volgend kind is dan niet verhoogd.
- Eén van de ouders is, zonder daar verschijnselen van te hebben, gedeeltelijk drager van de erfelijke aanleg voor de aandoening. Iemand die gedeeltelijk drager is, heeft naast cellen met een normale erfelijke aanleg ook cellen met de aanleg voor de aandoening. We spreken dan van een mozaïek. De herhalingskans is dan afhankelijk van het aantal geslachtscellen met de aanleg voor de aandoening.
- Eén van de ouders heeft de aanleg voor de aandoening wel, maar heeft er geen verschijnselen van gekregen (“overgeslagen generatie”), de kans dat kinderen de aanleg hebben gekregen blijft dan 50%.

Vragen

Als u na het lezen van deze brochure vragen heeft, kunt u op werkdagen tussen 9.00 en 17.00 uur contact opnemen met de sectie Klinische Genetica, het telefoonnummer is (050) 361 72 29.

Aanvullende informatie

Op de onderstaande websites kunt u meer informatie lezen over erfelijkheid.

www.nav-vkgn.nl Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica
en Vereniging Klinische Genetica Nederland

www.erfelijkheid.nl

