

**Klinische Genetica**

# **Autosomaal recessieve overerving**



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

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

## **Inleiding**

Het lichaam van een mens is opgebouwd uit miljarden cellen. Bijna al deze cellen hebben een kern, in deze 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. 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 de vader en één van de moeder.

## Autosomaal recessieve overerving

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

Recessief wil zeggen dat de aanleg voor de aandoening zwakker is dan de normale aanleg. Autosomaal recessieve erfelijkheid is als het ware een 'verborgen vorm' van overerven. Twee ouders die zelf gezond zijn kunnen een kind krijgen met een recessieve aandoening. Zelfs als die aandoening verder niet in de familie voorkomt.

Onderstaande uitleg maakt de erfelijkheid duidelijk:

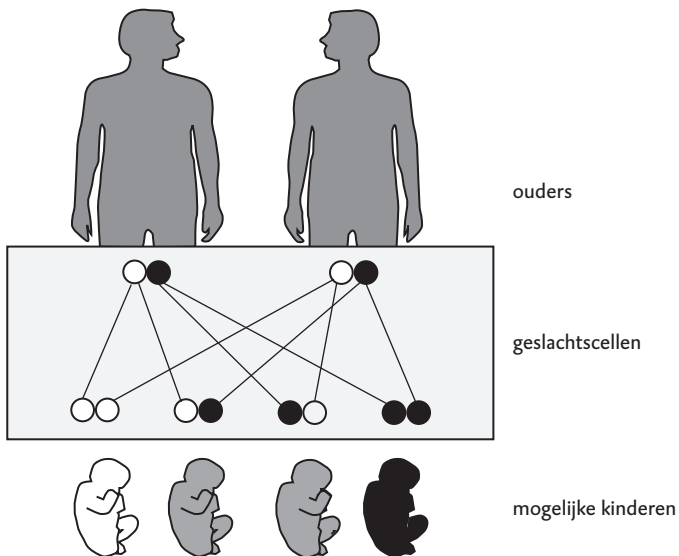
○ = normale aanleg

● = aanleg voor de aandoening.

Een kind met een autosomaal recessieve aandoening heeft van iedere ouder een geslachtscel met de aandoening (●) gekregen. Het kind heeft de aanleg voor de aandoening dus in tweevoud (●●). De ouders hebben naast de aanleg voor de aandoening een sterkere normale aanleg (○), waardoor ze zelf geen last van de aandoening hebben. De ouders worden in dit geval wel de dragers van de aanleg voor die aandoening genoemd (○●).

Er zijn veel aandoeningen die autosomaal recessief overerven. Ieder mens is wel drager van de aanleg voor één of meer autosomaal recessief aandoeningen. Meestal heeft dat geen gevolgen voor de kinderen. Pas als de ouders beiden drager zijn van dezelfde aanleg hebben zij een kans van 1 van 4 (= 25%) op een kind met de aandoening. Aan de andere kant hebben zij ook een kans van 3 van 4 (= 75%) op een kind dat de aandoening niet heeft. Deze kansen gelden voor elk kind opnieuw.

## Autosomaal recessieve overerving



Figuur 1. Autosomaal recessieve overerving

Gezonde broers en zussen van iemand met de aandoening hebben een kans van 2 van 3 (= 67%) om drager te zijn. De kans dat hun partner ook drager is, is gelijk aan de kans die iedereen daarop heeft. Die kans is veel kleiner, vaak niet groter dan 1 op 100 (1%). Voorwaarde hierbij is wel dat de partner geen familie is en de aandoening niet in de familie van de partner voorkomt.

Daarom hebben gezonde broers en zussen van iemand met de aandoening meestal een kleine kans om een kind te krijgen met de aandoening. Als iemand met een autosomaal recessief overervende aandoening zelf kinderen krijgt, dan zal hij of zij altijd de aanleg voor de aandoening doorgeven. Maar ook hier geldt, dat als de partner geen familie is en de aandoening niet in de familie van de partner voorkomt, de kans op het krijgen van een kind met dezelfde erfelijke aandoening meestal gering is.

Partners die familie van elkaar zijn, hebben een verhoogde kans op het krijgen van een kind met een autosomaal recessief erfelijke aandoening.

## **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 een medewerker van de sectie Klinische Genetica. Telefoonnummer is (050) 361 72 29.

### **Aanvullende informatie**

Op de onderstaande websites kunt u meer informatie lezen over erfelijkheid

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)

Vereniging Klinische Genetica Nederland

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)



