

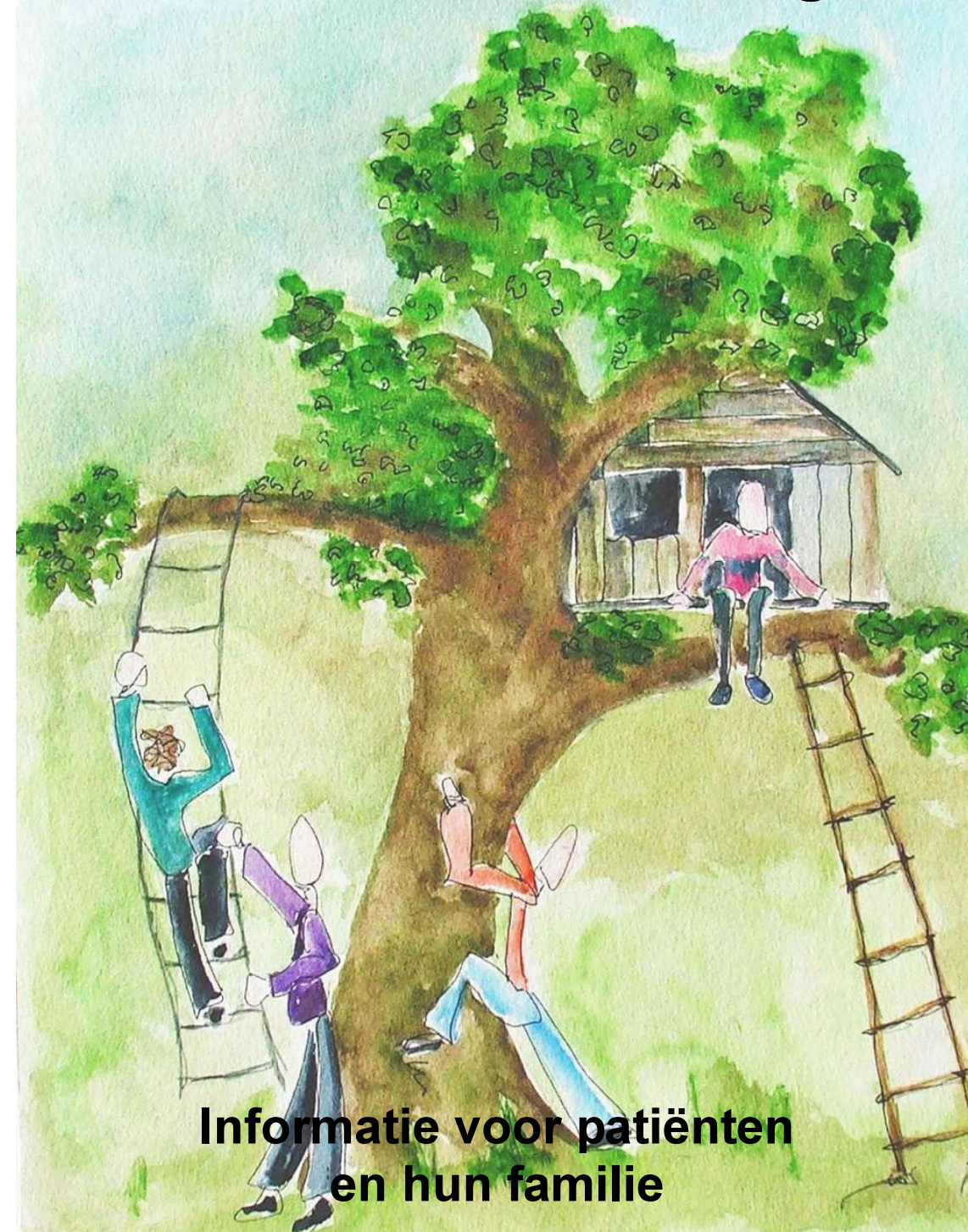
# Dominante overerving

Aangepaste informatie van folders geproduceerd door 'Guy's and St Thomas' Hospital' en 'Londen Genetic Knowledge Park', aangepast volgens hun kwaliteitsnormen.

Januari 2008

Gesteund door EuroGentest, NoE ("Network of Excellence") contract nr.512148, gesteund door EU-FP6

Illustraties: Rebecca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com



**Informatie voor patiënten  
en hun familie**

## Dominante overerving

Hierna vindt u informatie over dominante overerving: wat is het en hoe wordt dit overgeërfd. Om dominante overerving beter te begrijpen, is het nuttig om meer te weten over genen en chromosomen.

### Genen en Chromosomen

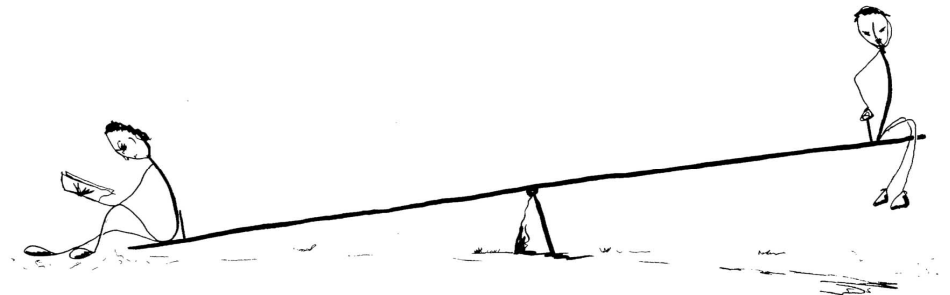
Ons lichaam bestaat uit miljoenen cellen. Praktisch alle cellen bevatten een volledig stel genen. Genen gedragen zich als een een geheel van instructies, ze controleren onze groei en ook hoe ons lichaam werkt. De genen zijn verantwoordelijk voor heel wat van onze kenmerken zoals kleur van de ogen, bloedtype of lichaamslengte. We hebben duizenden genen. We erven 2 kopieën van de meeste genen, één kopie van de moeder en één kopie van de vader. Dit is de reden waarom we vaak dezelfde kenmerken hebben als onze ouders.

De genen bevinden zich op kleine draadvormige structuren, die de chromosomen worden genoemd. In de meeste van onze cellen hebben we 46 chromosomen. We erven 23 chromosomen van de moeder en 23 van de vader. We hebben dus 2 stellen van 23 chromosomen, of 23 paren.

Soms is er een verandering (mutatie) in één kopie van een gen, waardoor dit gen niet goed meer werkt; defect is. Deze verandering kan een genetische afwijking veroorzaken omdat dit gen niet meer de juiste instructies doorgeeft aan het lichaam.

Centrum Medische Genetica - Universiteit Antwerpen  
[http://webh01.ua.ac.be/cmug/home\\_boven.htm](http://webh01.ua.ac.be/cmug/home_boven.htm)  
Tel. +32 (0) 3 820 25 70

Institut de Pathologie et de Génétique - Loverval  
[www.ipg.be](http://www.ipg.be)  
Tel. +32 (0) 71 44 71 81



### Orphanet

Website met informatie over zeldzame ziekten, klinische proeven, medicijnen en links naar hulpverenigingen in Europa.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### EuroGentest

Website met informatie over genetische testen en links naar hulpverenigingen in Europa.

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

### Of de genetische afdeling in jouw lokale ziekenhuis:

Université de Liège – Ulg

[www.genetique-hum-ulg.be](http://www.genetique-hum-ulg.be)

Tel. +32(0)4 366 81 45

Universiteit Gent - UG

<http://medgen.ugent.be/CMGG/home.php>

Tel. +32(0)9 240 36 03

Université Libre de Bruxelles - ULB

[www.ulb.ac.be/erasme/fr/services/medicaux/genmed/index.htm](http://www.ulb.ac.be/erasme/fr/services/medicaux/genmed/index.htm)

Tel. +32 (0)2 555 31 11

Vrije Universiteit Brussel - VUB

[www.az.vub.ac.be/AZlabogids/qbl/genetica.htm](http://www.az.vub.ac.be/AZlabogids/qbl/genetica.htm)

Tel. +32 (0)2 477 60 71

Université Catholique de Louvain - UCL

[www.uclouvain.be](http://www.uclouvain.be)

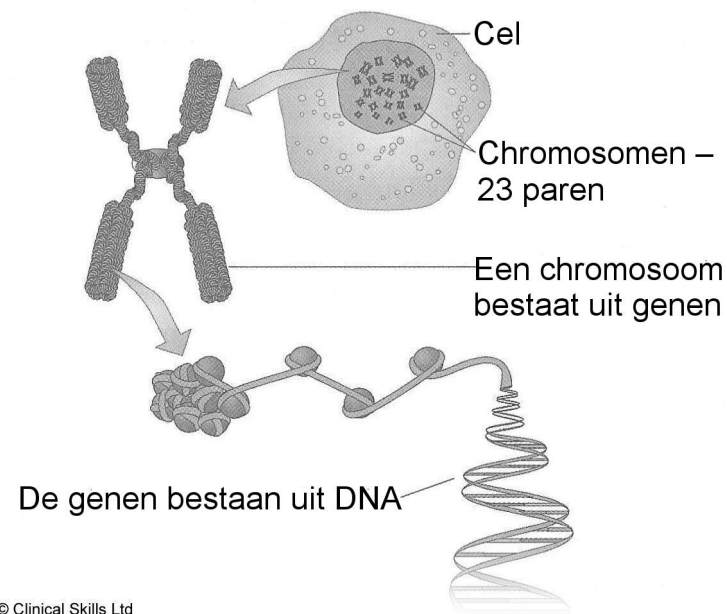
Tel. +32 (0)10 47.21.11

Centrum Menselijke Erfelijkheid – Katholieke Universiteit Leuven

<http://organigram.kuleuven.be/5/50000622e.htm>

Tel. +32 (0)16 345899

### Afbeelding 1: Genen, Chromosomen en DNA



© Clinical Skills Ltd

### Wat is autosomale dominante overerving?

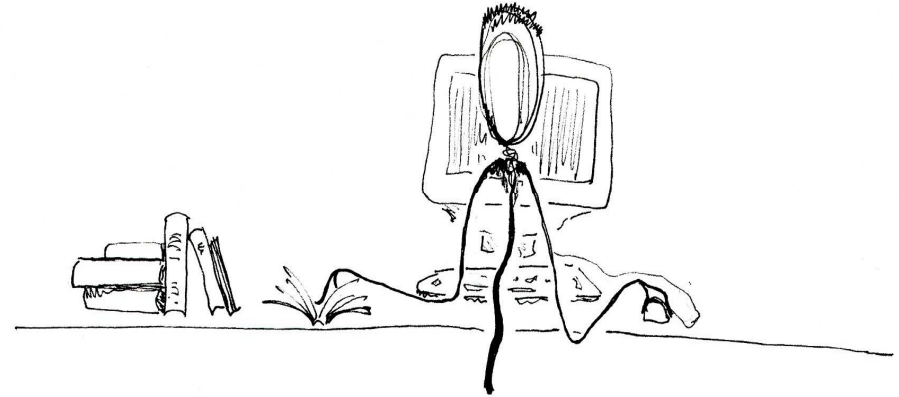
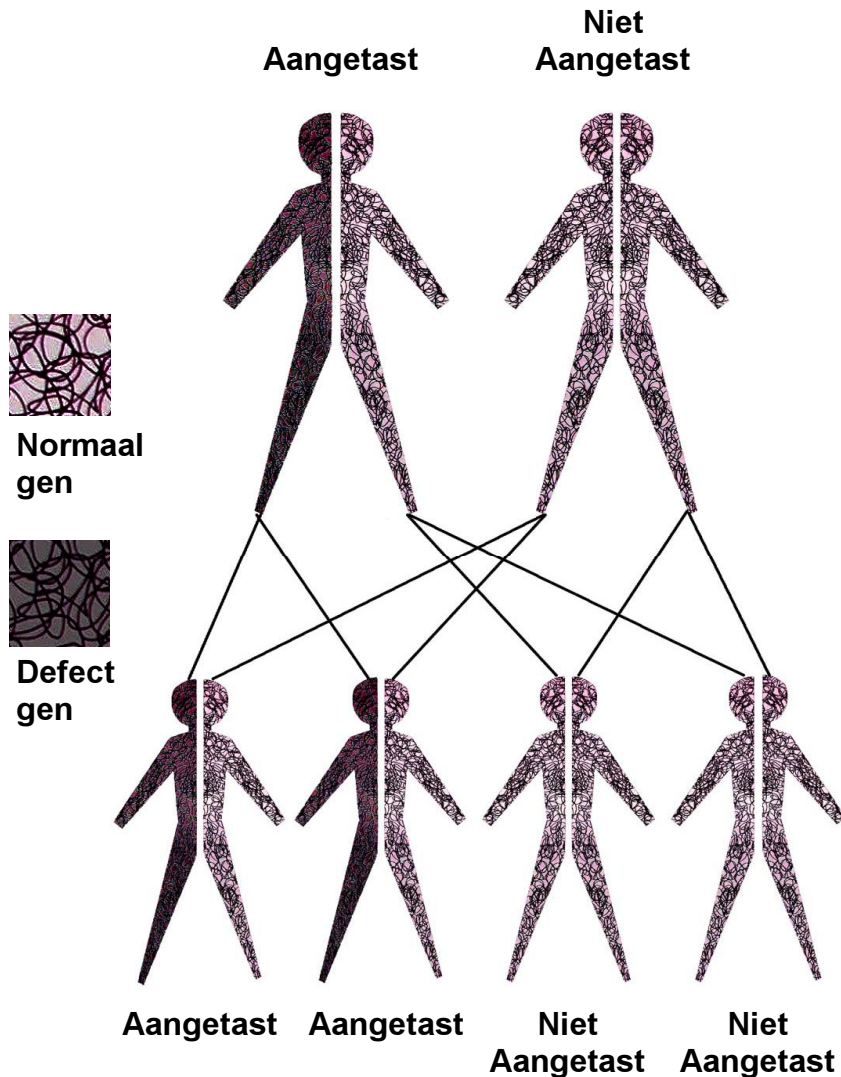
Sommige aandoeningen worden in een familie op een dominante manier doorgegeven. Dit betekent dat een persoon één normale kopie erft van een gen, en één veranderde (gemuteerde), defecte kopie. Het defecte gen is echter dominant over de andere, correct werkende kopie, waardoor iemand een genetische afwijking krijgt. Welke genetische aandoening dit is, hangt af van welke instructies dat specifieke, nu veranderde gen aan het lichaam moest geven.

Sommige dominante, genetische aandoeningen manifesteren zich van bij de geboorte. Bij anderen kan zich dit pas manifesteren op volwassen leeftijd. Deze worden de “late vorm” van deze aandoeningen genoemd. Voorbeelden van dominante

genetische aandoeningen zijn polycystische nierziekte en de ziekte van Huntington.

## Hoe worden dominante genen overgeërfd?

Abbeelding 2: Hoe dominante genen van ouder naar kind gaan



Dit is enkel een korte inleiding over dominante overerving. Meer informatie kan u vinden bij:

**Erfocentrum** - Een Nederlandse website met informatie voor patiënten over alle aspecten omtrent erfelijkheid.

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

Tel. +31(0)35 602 7173

**LUSS** - Ligue des Usagers des Services de Santé

[www.luss.be](http://www.luss.be)

Tel. +32 81 744 428

**VPP** - Vlaams Patiënten Platform vzw

Een onafhankelijke koepelorganisatie van meer dan 82 patiëntenverenigingen uit Vlaanderen die streeft naar een toegankelijke zorg op maat voor de patiënt en zijn omgeving.

[www.vlaamspatiëntenplatform.be](http://www.vlaamspatiëntenplatform.be)

Tel. +32 16 230 526

**BOKS** - Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met stofwisselingsziekten

[www.boks.be](http://www.boks.be) Tel. +32 3 775 4839

- Een defect gen kan niet worden gecorrigeerd – dit is voor het leven.
- Een defect gen is niet iets dat men zomaar “overdraagt” aan iemand anders. Men kan dus zonder problemen bijvoorbeeld bloedgever zijn.
- Mensen voelen zich vaak schuldig wanneer een genetische aandoening in de familie voorkomt. Het is belangrijk om weten dat niemand hier schuld treft en niemand iets heeft gedaan waardoor dit kon gebeuren.



Wanneer één van de ouders een defect gen heeft, dan geven de ouders ofwel een normaal ofwel een defect gen door aan hun kind. Elk kind heeft dus 50% kans (1 op 2) om het defecte gen te erven en ook de aandoening te krijgen.

Er is ook 50% kans (1 op 2) dat een kind een normale kopie van het gen zal erven, wat betekent dat het kind de aandoening niet overerft en deze ook niet kan doorgeven aan zijn of haar kinderen.

**Deze mogelijke uitkomsten gebeuren willekeurig. De kansen blijven dezelfde bij elke zwangerschap en zijn hetzelfde voor jongens en meisjes.**

### **Hoe komt het dat een genetische aandoening soms blijkbaar een generatie overslaat?**

Sommige dominante genetische aandoeningen kunnen familieleden op een zeer verschillende manier treffen. Dit wordt een variabele expressie genoemd. Dit betekent niet dat een aandoening een generatie overslaat, maar sommige mensen hebben zulke milde symptomen dat het lijkt alsof ze de aandoening niet hebben. Sommige mensen weten zelfs niet dat ze de aandoening hebben.

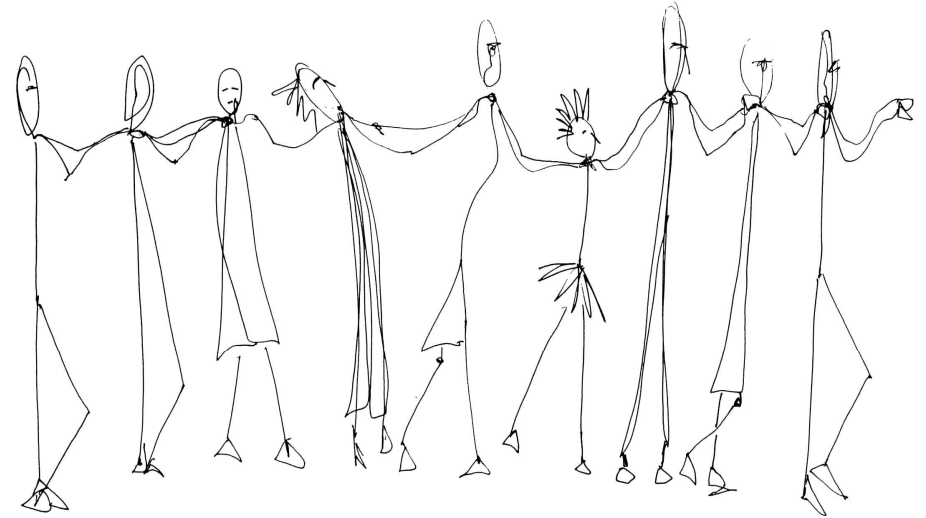
Bij aandoeningen die zich pas op latere leeftijd manifesteren (zoals erfelijke borstkanker of de ziekte van Huntington) kan het zijn dat een persoon overlijdt als gevolg van iets dat niets met de aandoening te maken heeft. Dit op een moment dat de ziekte nog niet zichtbaar was of er nog geen correcte diagnose was gesteld. De ouders hebben dan wel de aandoening eventueel al doorgegeven aan hun kinderen.

## Wat als een kind de eerste persoon in een familie is met de aandoening?

Soms is een kind dat geboren wordt met een dominante genetische aandoening de eerste persoon in die familie met deze afwijking. Dit kan gebeuren als een gen-mutatie voor de eerste keer plaatsvindt, en dit in de ei- of zaadcel waarmee het kind wordt gemaakt. Wanneer dit gebeurt, zijn de ouders niet aangetast en is het onwaarschijnlijk dat de ouders nog een ander kind zullen krijgen met de aandoening. Bespreek in ieder geval altijd de risico's met uw arts. Het kind dat de aandoening wel heeft, kan echter het defecte gen wel doorgeven aan haar of zijn kinderen.

## Testen tijdens de zwangerschap

Voor sommige dominante genetische aandoeningen is het mogelijk om tijdens de zwangerschap een test te doen om na te gaan of de baby de aandoening heeft overgeërfd (voor meer informatie, zie de folders over vruchtwaterpunctie en vlokentest). Bespreek dit met de arts.



## Andere familieleden

Wanneer er in de familie een dominante genetische aandoening wordt vastgesteld, wenst u dit misschien te bepreken met andere familieleden. Deze informatie kan nuttig zijn om bij andere familieleden een diagnose te stellen. Dit kan belangrijk zijn voor familieleden die kinderen hebben of wensen in de toekomst.

Sommige mensen vinden het moeilijk om andere familieleden te informeren over een genetische aandoening, uit angst dat de familie zich zorgen zal maken. Soms heeft men ook contact verloren met bepaalde familieleden en vindt men het moeilijk contact met hen te zoeken. Genetici hebben heel wat ervaring met families in die situaties en kunnen vaak helpen bij de discussies met andere familieleden.

## Te onthouden

- Eén kopie erven van het gemuteerde, defecte gen is reeds voldoende om de aandoening te hebben (50% kans). Dit gebeurt willekeurig, kan bij elke zwangerschap gebeuren en is hetzelfde voor jongens en meisjes.