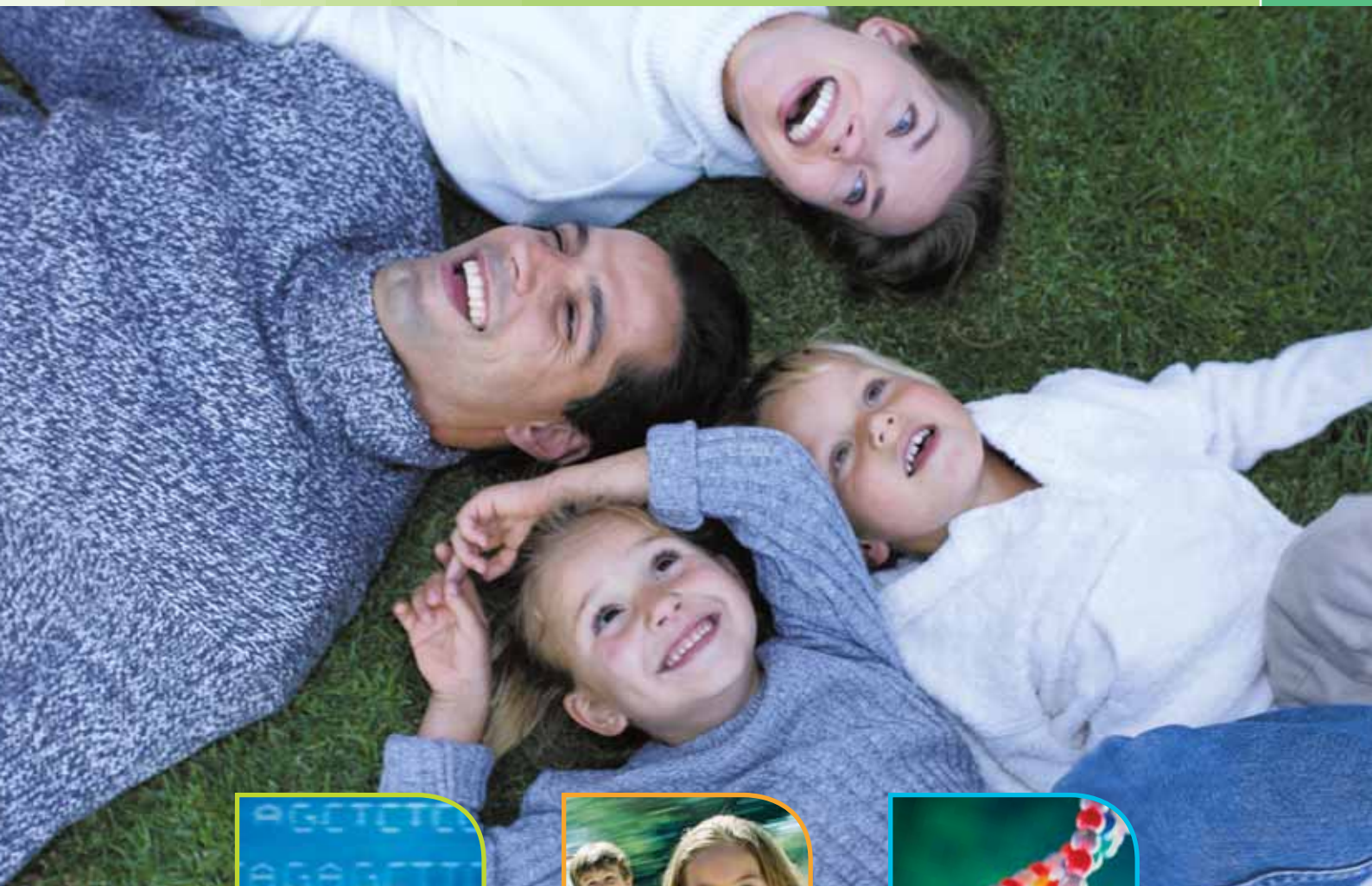


# Erfelijkheid bij de mens: aan genen zijde



VIB is een interuniversitair non-profit-onderzoeksinstituut in de levenswetenschappen. Meer dan 1000 wetenschappers en technici verrichten er basisonderzoek naar de moleculaire mechanismen die instaan voor de werking van het menselijk lichaam, planten en micro-organismen. Dankzij een hechte associatie met vier Vlaamse universiteiten - UGent, K.U.Leuven, Universiteit Antwerpen en Vrije Universiteit Brussel - en een stevig investeringsprogramma bundelt VIB de krachten van 65 onderzoeksgroepen in één instituut. Hun onderzoek heeft als doel nieuwe kennis te verwerven die het inzicht in de moleculaire mechanismen van het leven fundamenteel verbeteren. Met zijn beleid van technologietransfer wil VIB deze kennis omzetten in producten ten dienste van de consument en de patiënt. Daarnaast informeert VIB de Vlaamse bevolking over de ontdekkingen en ontwikkelingen in de levenswetenschappen. Via een breed gamma aan wetenschappelijk onderbouwde informatiedragers en 'communicatieve' activiteiten is het een volwaardig kenniscentrum geworden dat de diverse aspecten van de biotechnologie in de levenswetenschappen belicht.



[www.vib.be](http://www.vib.be) • [info@vib.be](mailto:info@vib.be)

2007, achtste druk, herziene uitgave

M. Decruyenaere  
G. Evers-Kiebooms  
J-P. Fryns  
E. Legius  
M. Welkenhuysen  
Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, K.U. Leuven

een **kijk** op

# Erfelijkheid bij de mens



## Het zit in de genen

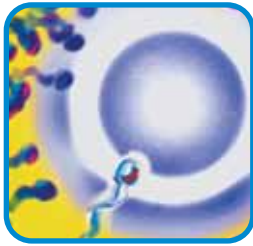
Wie we zijn, zit voor een groot deel al van voor onze geboorte in ons. De erfelijke informatie die we van onze ouders kregen, bepaalt immers een deel van onze eigenschappen. Dit gaat om uiterlijke of karakteriële kenmerken, maar soms ook om aandoeningen.

Deze brochure geeft informatie over genetische ziekten, genetische risico's en genetische tests. Tegelijkertijd besteedt de brochure aandacht aan de psychosociale en ethische aspecten van de erfelijkheidsproblematiek.



## Het prille begin

Het is moeilijk te geloven dat een bevruchte eikel kan uitgroeien tot een menselijk lichaam dat bestaat uit duizenden miljarden cellen. Elke cel heeft zijn eigen taak, denk maar aan een spiercel of zenuwcel.



Alles begint op het moment dat een van de miljoenen zaadcellen erin slaagt binnen te dringen in de eikel. Na de samensmelting van zaaden eikel, komt ook hun erfelijk materiaal samen.

En zo bevat de bevruchte eikel 46 chromosomen, 23 afkomstig van de eikel van de moeder en 23 van de zaadcel van de vader.

De overgang van één tot miljarden cellen is het gevolg van opeenvolgende celdelingen. Bij elke deling splitst een cel zich in twee dochtercellen. Deze twee cellen zijn identiek aan elkaar, én aan de oorspronkelijke cel die zich gedeeld heeft.

Vóór elke celdeling wordt het erfelijk materiaal verdubbeld en tijdens de celdeling verdeeld over de twee dochtercellen. Iedere dochtercel krijgt bij de deling dus weer 46 chromosomen mee. En zo gaat het ook bij de volgende celdelingen, zodat alle cellen dezelfde erfelijke informatie bevatten. Er vormt zich geleidelijk een embryo dat zich meestal in het begin van de tweede week innestelt in de baarmoeder. Daar kan het nieuwe leven verder groeien....

De verdubbeling tijdens een celdeling is eigenlijk een kopieerreactie. Dit is goed te vergelijken met een hele lange tekst overtypen. Soms gaat het fout bij dit typen: er wordt een letter te veel of te weinig geplaatst, of er komt een verkeerde letter op een bepaalde plaats. Zulke fouten kunnen er ook bij het kopiëren van erfelijke informatie insluipen, en dit op elk moment van de ontwikkeling van een baby.

## DNA-genen-chromosomen



In de kern van een cel zit bijna al het erfelijke materiaal, het **DNA**. Dit DNA bevat de informatie voor de kenmerken van een organisme.

Tijdens de celdeling is het DNA in de kern zichtbaar onder de vorm van **chromosomen**. Mensen hebben 46 chromosomen in hun cellen, gerangschikt in 23 paren van 2 chromosomen. Zo'n paar chromosomen bevat één chromosoom afkomstig van de moeder en één van de vader. Hierdoor bezitten mensen bijna alle erfelijke informatie in tweevoud, de helft gekregen van de moeder en de andere helft van de vader. Dit kan alleen maar omdat geslachtscellen, in tegenstelling tot de andere cellen, slechts 23 chromosomen bevatten. Bij de bevruchting smelt het DNA van zaadcel en eikel samen, waardoor de bevruchte eikel opnieuw 46 chromosomen heeft.

Elk chromosoom bevat een hele reeks **genen** met de informatie voor onze erfelijke eigenschappen. Een gen is een stuk DNA met informatie voor een bepaalde eigenschap. Soms zijn er meerdere genen nodig voor één eigenschap. Een mens heeft ongeveer 25 000 genen in elk van zijn cellen. Van elk van deze genen heeft hij én een exemplaar van zijn moeder, én een exemplaar van zijn vader gekregen.

*Meer over DNA, genen en chromosomen lees je in de VIB-brochure 'Wat is biotechnologie?'*








## Goede en slechte veranderingen

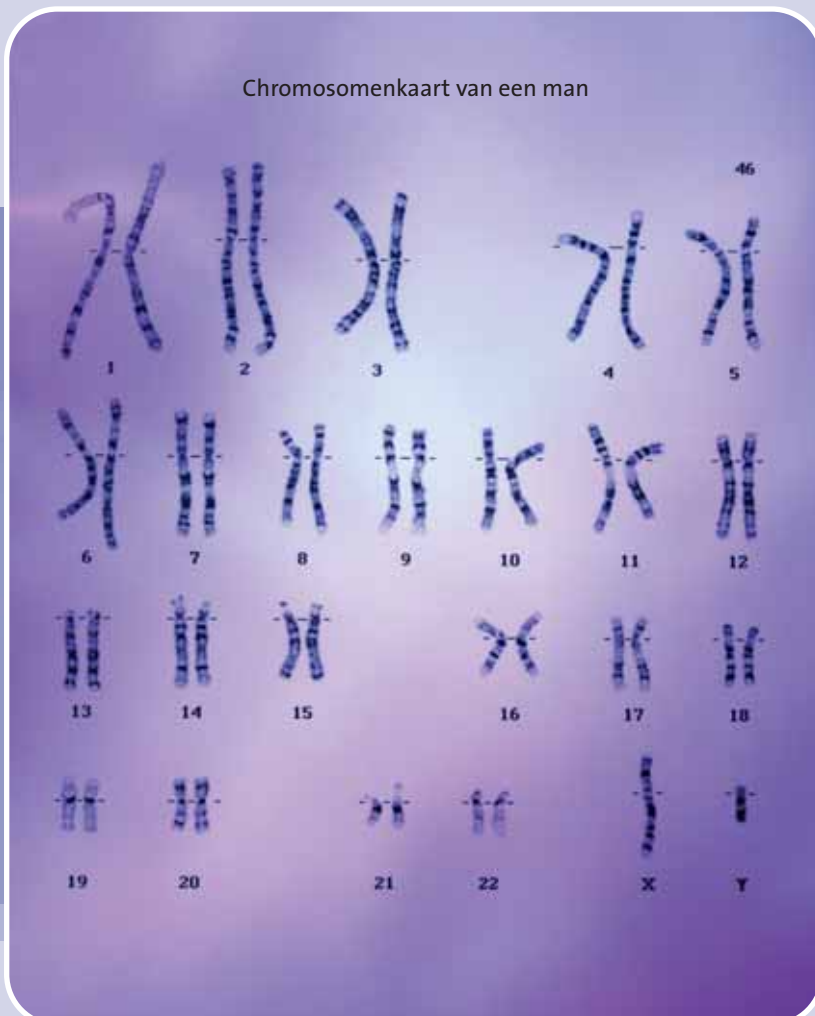
Erfelijke informatie kopiëren en doorgeven, gebeurt al miljarden jaren. Je kreeg zelf je DNA van je ouders, die het op hun beurt van hun ouders kregen, enzovoort. Bij het miljoenen en miljoenen maal doorgeven van DNA zijn er dan ook heel wat veranderingen opgetreden. Vele van die veranderingen waren positief en hebben er in de loop van de evolutie toe geleid dat de mens geworden is wie hij vandaag is.

Maar deze veranderingen kunnen ook negatieve gevolgen hebben. Ze leiden dan bijvoorbeeld tot een miskraam of een kind met een handicap. Zo heeft ongeveer 3% van alle pasgeborenen een aangeboren afwijking. Dat het proces meestal goed verloopt, mogen we een wonder van de natuur noemen.

De medische wetenschap heeft al vele DNA-afwijkingen in kaart gebracht. Die afwijkingen kunnen heel divers zijn: **een chromosoom** te veel of te weinig, een fout in **één gen** of een combinatie van afwijkende **genen en omgevingsfactoren**. De methode om zulke aandoeningen op te sporen en de manier om ermee om te gaan, verschillen van type tot type.

chromosoom	1 gen	genen en omgeving
		

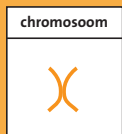
Chromosomenkaart van een man



Chromosomen zijn zichtbaar onder de microscoop. Gerangschikt op grootte geven ze een **chromosomenkaart**. De 46 chromosomen van de mens zijn opgedeeld in 23 chromosomenparen, waarvan één paar geslachtschromosomen. Daar zie je het verschil tussen mannen en vrouwen: een vrouw heeft 2 X-chromosomen, een man een X- en een Y-chromosoom.

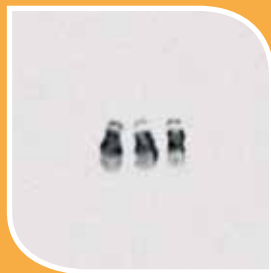
## Een Chromosomale afwijking: het downsyndroom

Sommige afwijkingen zijn zichtbaar op het niveau van de chromosomen. Er zijn veel types chromosoomafwijkingen. De meest gekende is ongetwijfeld het downsyndroom, ook wel mongolisme genoemd. Ongeveer 1 op 1000 borelingen wordt hiermee geboren.



### 3 chromosomen 21

Mensen met het downsyndroom hebben drie chromosomen 21 in de plaats van twee. In 95% van de gevallen hebben de ouders wel een normaal aantal chromosomen en is er geen duidelijk aanwijsbare oorzaak voor de afwijking bij het kind.

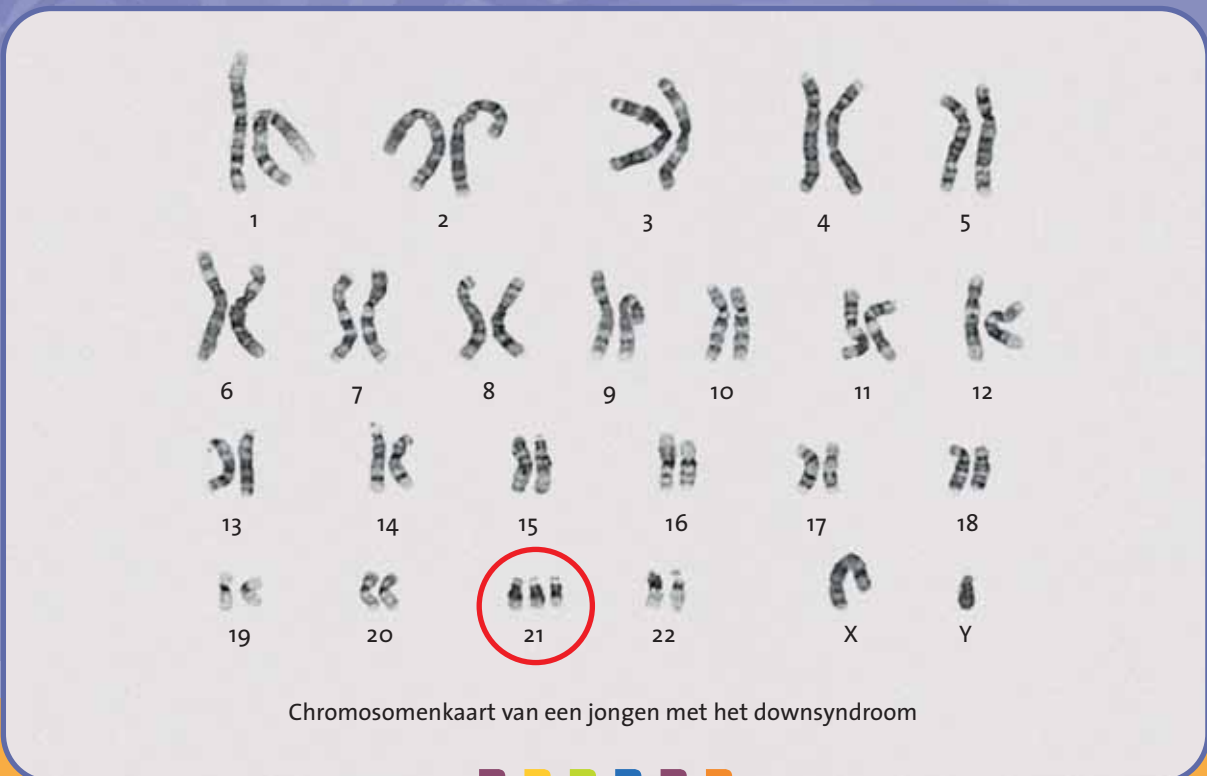


### Specifieke gemeenschappelijke kenmerken, maar toch uniek

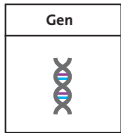
Mensen met het downsyndroom hebben specifieke lichamelijke en verstandelijke kenmerken. Ze hebben vaak een dikke en uitpuilende tong, een korte nek, een scheve oogstand, een breed en vlak aangezicht, een korte neus, een smal en hoog verhemelte en korte, brede handen met korte vingers. Ze hebben vaker last van hartafwijkingen en longinfecties. Hierdoor ligt het sterftecijfer in het eerste levensjaar veel hoger dan bij andere kinderen. Personen met het downsyndroom vertonen ook een matige tot ernstige mentale achterstand.

Ook al hebben alle personen met eenzelfde handicap of aandoening bepaalde gemeenschappelijke kenmerken, toch verschillen ze net zoveel van elkaar als gezonde mensen. Iedereen is en blijft een uniek individu.

21 21 21



# Genen in de fout



Naast afwijkingen die zichtbaar zijn op de chromosomenkaart zijn heel wat afwijkingen het gevolg van een fout op een dieper niveau, namelijk een fout in de genen. Er zijn meer dan 10 000 afwijkingen bij de mens gekend waarbij één enkel gen betrokken is, en zelfs nog meer waarbij meerdere genen een rol spelen.

Afwijkingen als gevolg van een fout in één gen kunnen onderverdeeld worden in verschillende types:

## Autosomaal of geslachtsgebonden

De 46 chromosomen in onze cellen bevatten het DNA dat we van onze ouders geërfd hebben. We hebben één paar geslachtschromosomen en de 22 andere paren noemt men lichaamsbepalende chromosomen of autosomen. Als het afwijkende gen op het X- of het Y-chromosoom ligt, gaat het om een **geslachtsgebonden aandoening**. In de andere gevallen spreekt men van een **autosomale aandoening**.

## Dominant of recessief

Heel wat ziekten komen pas tot uiting als het afwijkende gen op beide chromosomen van een chromosomenpaar aanwezig is, zowel dat afkomstig van de vader als dat afkomstig van de moeder. In dit geval spreken we van een **recessieve aandoening**.

Soms echter kan een gen dat slechts afwijkt op een van de twee chromosomen van een chromosomenpaar al een ziekte veroorzaken. Hier spreken we over een **dominante aandoening**.

Enkele voorbeelden van erfelijk overdraagbare aandoeningen illustreren de verschillen in voorkomen en aanpak.



recessief

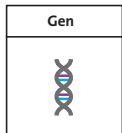
geslachtsgebonden

dominant

autosomaal



## De ziekte van Huntington



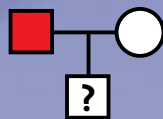
De ziekte van Huntington komt pas tot uiting op volwassen leeftijd, meestal tussen de 35 en de 50 jaar. Bij deze ziekte sterven zenuwcellen in bepaalde gebieden van de hersenen langzaam en vroegtijdig af. Dit leidt tot lichamelijke symptomen, zoals onwillekeurige bewegingen en slik- en spraakstoornissen. Bovendien krijgen de patiënten te maken met veranderingen in karakter, psychiatrische problemen en mentale achteruitgang die kan leiden tot dementie. De ziekte van Huntington leidt dus tot een **langzame lichamelijke en geestelijke aftakeling** met ernstige gevolgen voor patiënt en naaste familie. Zowel de uitingsvorm als het begin en de duur van de ziekte vertonen grote verschillen. Er bestaat **geen genezende behandeling**, maar aangepaste medicatie en goede opvang kunnen de levenskwaliteit van deze patiënten wel wat verbeteren. 7 tot 10 op 100 000 mensen lijden aan deze ziekte.

### De genetische oorzaak is gekend

De ziekte van Huntington is een gevolg van een fout in het huntingtine-gen op chromosoom 4. Deze fout zorgt ervoor dat een belangrijke groeifactor zijn werk niet kan doen en een deel van de hersenen afsterft.

### Hoe verloopt de overerving?

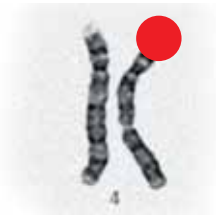
Stel, je bent de zoon van een vader met de ziekte van Huntington en een gezonde moeder. Een schematische stamboom geeft jouw gezinssituatie als volgt weer: een lege cirkel stelt een gezonde vrouw voor, je moeder. Ze is verbonden met haar man, jouw vader, die wordt voorgesteld als een vierkant. Omdat hij ziek is, is het vierkant ingekleurd. Samen zijn ze verbonden met jou, de zoon. Omdat je niet weet of je later ook de ziekte zal krijgen, staat er een vraagteken in jouw vierkant.



Je bent 20 jaar en je hebt je vader gezond gezien tot een tiental jaren geleden; toen begon hij langzaam af te takelen.

### Welke kans heb jij om de ziekte te krijgen?

Je vader heeft op één chromosoom 4 (**autosomaal**, want het verantwoordelijke gen ligt op een lichaamschromosoom) het afwijkende huntingtine-gen.

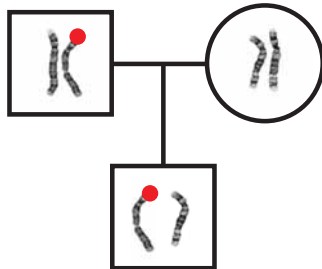


De ziekte is **dominant** en komt dus tot uiting bij je vader al heeft hij nog een gezond gen op het andere chromosoom 4. Je moeder heeft op beide chromosomen 4 het gezonde gen. In de bevruchte eikel waaruit jij voortgekomen bent, was één chromosoom 4 afkomstig van je moeder en één chromosoom 4 van je vader.

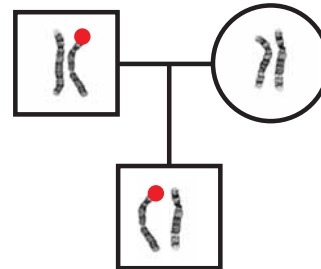




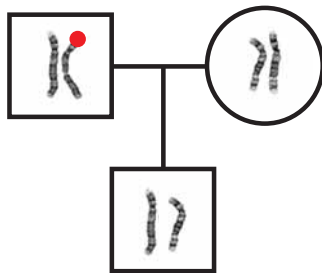
Er zijn bij iedere zwangerschap vier verschillende combinaties mogelijk.



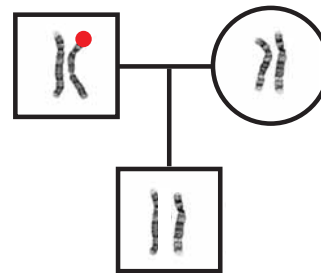
1. het zieke gen van de vader plus het gezonde gen van de moeder



2. het zieke gen van de vader plus het andere gezonde gen van de moeder



3. het gezonde gen van de vader plus het gezonde gen van de moeder



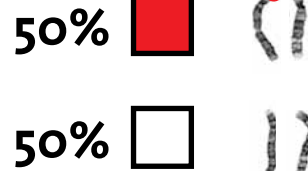
4. het gezonde gen van de vader plus het andere gezonde gen van de moeder

Bij de eerste twee mogelijkheden krijg je het zieke gen van je vader en zal je op latere leeftijd ziek worden. Bij de laatste twee mogelijkheden krijg je twee gezonde genen van je ouders en zal je de ziekte van Huntington niet krijgen. Je hebt dus 1 kans op 2 kans om de ziekte te krijgen. Hetzelfde geldt voor je broer en zus. Enkel als je het afwijkende gen hebt meegekregen, kan je het ook doorgeven aan je kinderen. Bij iedere zwangerschap heb je opnieuw 50% kans op een kind dat de ziekte zal krijgen.

Door een predictieve test via DNA-onderzoek van jouw bloed kan je te weten komen of je het zieke gen hebt geërfd van je zieke ouder. Is dit niet het geval, dan weet je dat jouw eigen toekomst en die van jouw kinderen vrij zal zijn van de ziekte. Maar wat als je het

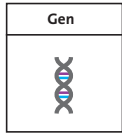
afwijkende gen wel hebt? Wat als je met zekerheid weet dat je later deze ziekte, waarvoor geen behandeling bestaat, zal krijgen?

De motieven om een predictieve test te laten uitvoeren, verschillen van persoon tot persoon. Voor sommigen biedt de test een goede uitweg, anderen willen liever niet weten of ze later al dan niet ziek zullen worden. Dit brengt ons midden in het debat over de persoonlijke keuzevrijheid en het respect voor de wens om het niet te willen weten. Meninge n zullen daarover verschillen.



Risico bij autosomaal dominante overerving

## Mucoviscidose



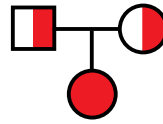
Mucoviscidose, taaislijmziekte of kortweg muco genoemd, is de meest voorkomende erfelijke ziekte bij kinderen in de Westerse wereld en treft 3 op 10 000 kinderen. Het is een ernstige ziekte waarbij het slijm of mucus dat door de slijmklieren wordt afgescheiden, abnormaal dik en taai is. Van bij de geboorte kunnen patiëntjes zware **problemen** hebben met **ademhaling** en **spijsvertering**. Het kleverige slijm vernauwt de kleinere luchtwegen, waardoor ademen heel moeilijk wordt. Om deze problemen tegen te gaan, besteden mucopatiënten dagelijks heel wat uren aan therapie en oefeningen. Dan nog krijgen ze vaak chronische bronchitis of longontstekingen. Soms is er zelfs een longtransplantatie nodig. Het taai slijm leidt ook tot stoornissen in de spijsvertering. De lichamelijke klachten van de ziekte kan men enigszins verminderen of uitstellen door een aangepast dieet en goede medische begeleiding. Ondanks de vorderingen in de behandeling, sterven nog steeds veel mucopatiëntjes voor ze volwassen zijn.

### De genetische oorzaak is gekend

Mucoviscidose is een gevolg van een fout in het CFTR-gen op chromosoom 7. Dit gen is essentieel om het transport van water en zout in en uit cellen te regelen. Bij mucoviscidose ontbreekt CFTR of werkt het slecht, waardoor dit transport verstoord is en er taai slijmen ontstaan.

### Hoe verloopt de overerving?

Mucoviscidose is een van de ziekten die pas tot uiting komen als zowel vader als moeder een chromosoom met het afwijkende gen hebben doorgegeven. Als de ouders naast het afwijkende gen ook een normaal gen hebben, worden zij zelf niet ziek. Ze zijn symptoomloze dragers. Men spreekt dan van een **autosomaal recessieve aandoening**.

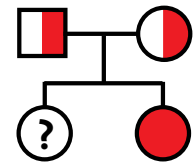


5% van de Belgen zijn symptoomloos drager van mucoviscidose.

In de stamboom wordt een symptoomloze drager voorgesteld door een half ingekleurd vierkantje. Maar bij het kind dat op beide chromosomen het afwijkende gen heeft, komt de ziekte wel tot uiting (volledig ingekleurde cirkel in stamboom).

Wij zijn allemaal, jij dus ook, symptoomloze dragers van een aantal recessief overerfbare aandoeningen. Er rijst alleen een probleem als jouw partner symptoomloze drager is van hetzelfde afwijkende gen. Die kans is groter als een ziekte vaak voorkomt of als jij en jouw partner bloedverwanten zijn.

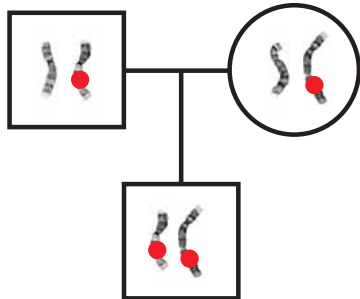
### Welke kans heb jij om symptoomloos drager te zijn?



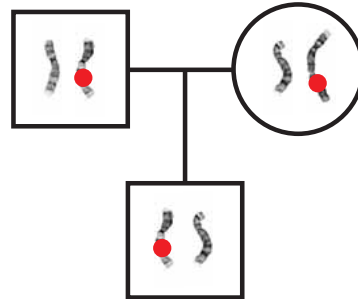
Stel dat je een zusje hebt met mucoviscidose. Het is een erfelijke ziekte, dus hoe komt het dat zij het wel heeft en jij niet? En als je later kinderen krijgt, kunnen die de ziekte dan ook hebben? Je stamboom kan er als volgt uitzien: je zusje heeft muco (een ingekleurde cirkel); je ouders hebben de ziekte niet, maar zijn symptoomloze dragers (halfingekleurde vakjes); jij bent een gezond meisje, maar ben je ook een symptoomloze drager? (lege cirkel met vraagteken)

Het afwijkende gen voor mucoviscidose ligt op chromosoom 7. Je zusje heeft op elk van haar chromosomen 7 het afwijkende gen, waardoor ze de ziekte heeft. Ze heeft één chromosoom 7 met het afwijkende gen van je vader geërfd, en één chromosoom 7 met het afwijkende gen van je moeder. Vermits je ouders ook een chromosoom 7 met een gezond gen hebben, hebben ze geen mucoviscidose en zullen ze later de ziekte ook niet krijgen. Ze zijn wel symptoomloze drager en kunnen het afwijkende gen aan hun kinderen doorgeven.

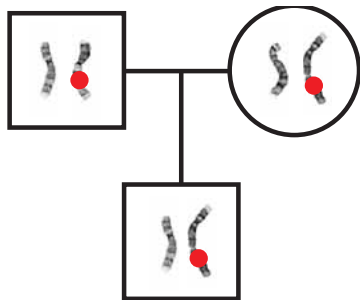
Wat gebeurt er nu bij het samensmelten van een zaadcel en een eikel van symptoomloze dragers van mucoviscidose zoals je ouders? Bij iedere zwangerschap zijn er vier mogelijkheden:



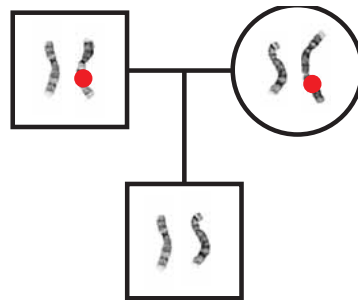
1. het zieke gen van de vader plus het zieke gen van de moeder: kind met muco



2. het zieke gen van de vader plus het gezonde gen van de moeder: symptoomloze drager



3. het gezonde gen van de vader plus het zieke gen van de moeder: symptoomloze drager



4. het gezonde gen van de vader plus het gezonde gen van de moeder: noch ziek, noch symptoomloze drager.

Bij iedere zwangerschap is er 1 kans op 4 (25%) om een kind met muco te krijgen, zoals je zusje. Er zijn 2 kansen op 4 (50%) dat het kind symptoomloze drager is, zoals je ouders. In 1 op 4 gevallen (25%) heeft het kind op beide chromosomen 7 het gezonde gen. Het kind is niet ziek en ook geen symptoomloze drager.

En wat ben jij: een symptoomloze drager met één afwijkend gen of heb je beide gezonde genen meegekregen? DNA-onderzoek kan dit voor je vaststellen. Dit drageronderzoek kan eventueel ook bij jouw partner of toekomstige partner gebeuren, zodat jullie de kansen kunnen inschatten op de geboorte van een mucokind.

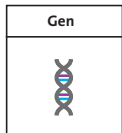
25%  

50%  

25%  

Risico bij autosomaal recessieve overerving.

## Het fragile-X-syndroom



Het fragile-X-syndroom is een van de belangrijkste oorzaken van **mentale handicap**. Het is een erfelijke aandoening die veel vaker voorkomt bij jongens dan bij meisjes. De aandoening treft 1 op 4000

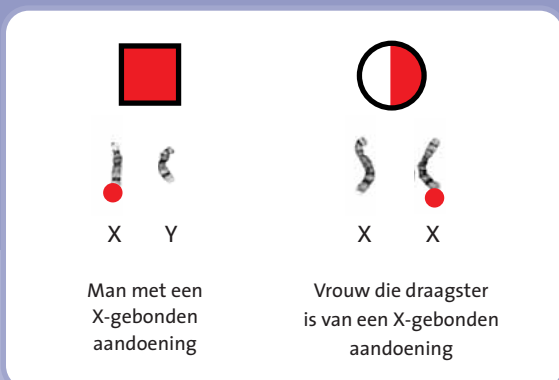
jongens en 1 op 8000 meisjes. Jongens met het fragile-X-syndroom hebben specifieke uiterlijke kenmerken gemeen, zoals een lang gezicht met een grote kin, afstaande oren en een hoog voorhoofd. Als kind hebben zij vaak gedragsproblemen en soms zijn ze overbeweeglijk, onrustig en onhandig. Ze zijn meestal mentaal gehandicapt, maar de graad van handicap verschilt van persoon tot persoon. De gedragsproblemen verminderen vanaf de puberteit, de mentale handicap blijft.

### De genetische oorzaak is gekend

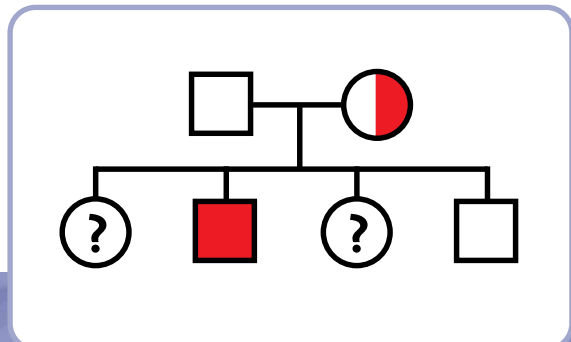
Een fout in het FMR1-gen op het X-chromosoom ligt aan de basis van het fragile-X-syndroom. Deze fout verstoort de normale ontwikkeling van de hersenen en het zenuwstelsel.

### Hoe verloopt de overerving?

Dit syndroom is een voorbeeld van een aandoening waarbij afwijkingen op het X-chromosoom verantwoordelijk zijn. De meeste van deze **X-gebonden afwijkingen** worden **recessief** overgeërfd. Bij vrouwen zorgt de aanwezigheid van een normaal gen op het tweede X-chromosoom ervoor dat de aandoening meestal niet, of in veel mindere mate, tot uiting komt. Vrouwen met een recessief afwijkend gen op een van de twee X-chromosomen zijn dus meestal symptoomloze draagster van deze aandoening. Omdat mannen slechts één X-chromosoom hebben (naast een Y-chromosoom), hebben zij, naast het afwijkende gen, geen gezond gen meer. Daarom komt de recessief X-gebonden aandoening bij hen wel tot uiting.



Stel dat je een jonge vrouw van een jaar of twintig bent en je een broer hebt met het fragile-X-syndroom. Jijzelf, jouw zus en andere broer zijn normaal begaafd. Je moeder heeft een zus en twee broers, waarvan één mentaal gehandicapt is. Je vraagt je af of er een risico bestaat dat je kinderen zullen krijgen met een gelijkaardige mentale handicap.



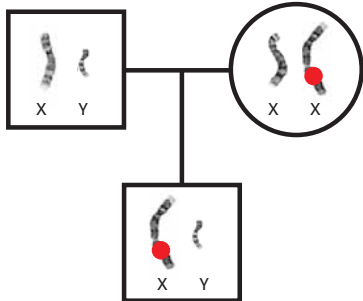
De overerving van het fragile-X-syndroom gaat als volgt: je vader die gezond is, heeft een normaal X- en een normaal Y-chromosoom (leeg vierkantje). Je moeder heeft op een van de twee X-chromosomen het afwijkende gen. Zijzelf heeft geen symptomen door de aanwezigheid van een gezond gen op haar andere X-chromosoom (halfingekleurde cirkel).

### Welke kans heb jij om de ziekte te krijgen of symptoomloze drager te zijn?

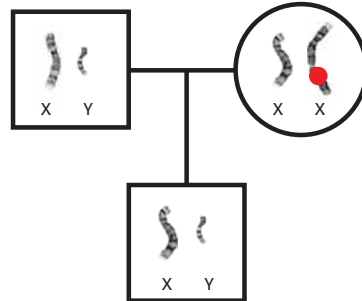
Wat kan er nu gebeuren als een zaadcel van jouw vader en een eicel van jouw moeder samensmelten? Bij iedere bevruchting geeft jouw vader zijn X-chromosoom of zijn Y-chromosoom door. Je moeder geeft steeds één X-chromosoom door; het X-chromosoom met het normale gen of het X-chromosoom met het afwijkende gen.



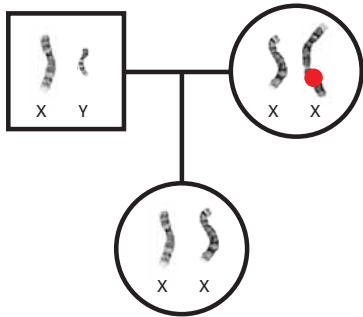
Bij iedere zwangerschap zijn er vier combinaties mogelijk:



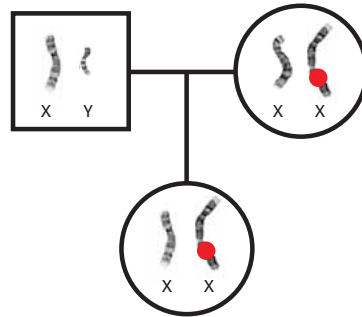
1. het Y-chromosoom van de vader plus het X-chromosoom met het fragiele-X-gen van de moeder: zoon met het fragiele-X-syndroom



2. het Y-chromosoom van de vader plus het gezonde X-chromosoom van de moeder: zoon zonder het fragiele-X-syndroom die geen draager is



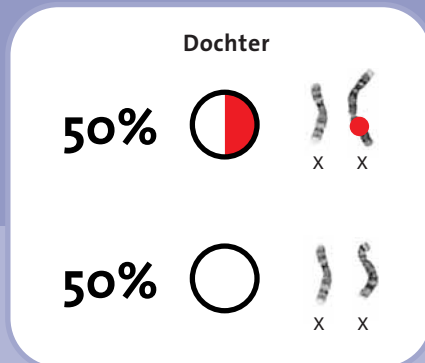
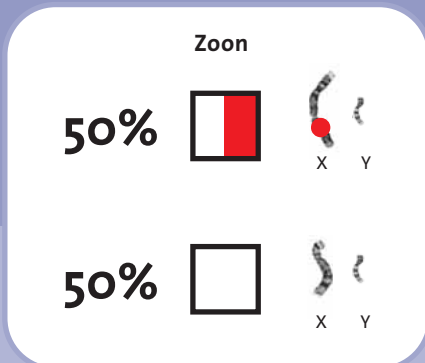
3. het X-chromosoom van de vader en het gezonde X-chromosoom van de moeder: dochter die geen draagster is



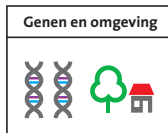
4. het X-chromosoom van de vader en het X-chromosoom met het fragiele-X-gen van de moeder: dochter die wel draagster is

Bij iedere zwangerschap ziet de situatie er voor jouw ouders als volgt uit: als ze een zoon ter wereld brengen, hebben zij 50% kans op een gezonde zoon en 50% kans op een zoon met het fragiele-X-syndroom. Als zij een dochter ter wereld brengen, hebben zij 50% kans op een gezonde dochter die geen draagster is en 50% kans op een (gezonde) dochter die wel draagster is (met een X-chromosoom met het afwijkende gen) en die bijgevolg kan doorgeven aan haar kinderen.

Maar hoe zit het nu met jou en jouw zus? Zijn jullie draagster van het afwijkende gen of niet? Door een DNA-test te laten uitvoeren kan je een antwoord krijgen op deze vraag. Als daaruit zou blijken dat je draagster bent, dan zit je in dezelfde situatie als jouw moeder. Je kan dan de gevolgen voor zwangerschappen bespreken met een erfelijkheidsdeskundige.



## Multifactorieel bepaalde aandoeningen



Voor heel wat andere aandoeningen zit de oorzaak niet enkel in het erfelijke materiaal, maar ze ontstaan door een samenspel van erfelijke factoren en invloeden

vanuit de omgeving. Bij zo'n multifactoriële overerving spelen meerdere genen én omgevingsfactoren een rol. Voorbeelden hiervan zijn een open rug, een gespleten verhemelte en een klompvoet.

## Voor de geboorte



### Prenatale diagnose

Bij een verhoogd risico op een genetische afwijking, bijvoorbeeld wanneer de zwangere vrouw ouder is dan 35 of wanneer er een

erfelijke ziekte in de familie voorkomt, kan men de foetus tijdens de zwangerschap onderzoeken. Deze prenatale onderzoeken, met enig risico, gebeuren alleen als er een verhoogde kans bestaat op een ernstige erfelijke aandoening.

Door middel van een vruchtwaterpunctie in de 14de of 15de zwangerschapsweek kan men eventuele afwijkingen ontdekken. Met een echografie bepaalt men de meest geschikte plaats voor de punctie. Door een dunne naald door de buikwand heen in het vruchtwater te brengen, zuigt men vruchtwater op. Dit vruchtwater bevat cellen van de foetus, waarop tests gedaan kunnen worden, zoals een chromosomen- of een DNA-onderzoek.

Een alternatief is de vlokentest die enkele weken vroeger in de zwangerschap al kan. De afname van de vlokken gebeurt ook onder echografische begeleiding. Deze vlokken bevatten cellen van de foetus die ook gebruikt kunnen worden voor chromosomen- of DNA-onderzoek. Zo kan men bijvoorbeeld het downsyndroom of mucoviscidose al in de 10de of de 11de zwangerschapsweek vaststellen.

### Pre-implantatie genetische diagnose

Met een recentere technologie kan men al vóór de inplanting van een embryo bepalen of het drager is van een genetische aandoening. Hiervoor is een invitrobevruchting nodig. Men brengt zaadcel en eikel samen in een proefbuis en stimuleert de bevruchte eikel om te delen. Uit de verzameling cellen die hieruit ontstaat, worden één of liefst twee cellen geïsoleerd om tests op uit te voeren. Na de diagnose brengt men meestal één of twee embryo's zonder de aandoening in in de baarmoeder van de vrouw. Omdat de genetische test gebeurt vóór de inplanting van het embryo, spreekt men van **pre-implantatie genetische diagnose**.

### Goed geïnformeerd

Het is heel belangrijk dat de partners vooraf, liefst vóór de zwangerschap, goed ingelicht zijn over de beperkingen en de gevolgen van dit soort onderzoek. Ze kunnen dan zelf een weloverwogen beslissing nemen.



Deze tests vertellen ook niet alles. Heel wat ziekten en afwijkingen kan men er niet mee opsporen.

## Erfelijke risico's: psychologische, sociale en ethische implicaties

Erfelijke risico's horen bij het leven. Geleidelijk aan verwerven we meer inzicht in deze risico's. Ook zijn er meer mogelijkheden voor de diagnose en de preventie ervan. Zo krijgen we steeds meer controle en kunnen we keuzes maken over zaken die vroeger volledig aan onze controle ontsnapt. Dit betekent een confrontatie met beslissingen waarop we vaak weinig zijn voorbereid. Meestal houden deze keuzes een grote verantwoordelijkheid in en gaan ze gepaard met aanzienlijke psychologische druk.

### Genetische centra

Voor alle vragen en problemen die verband houden met erfelijkheid kan men terecht in de genetische centra van de universitaire ziekenhuizen. Deze centra organiseren erfelijkheidsraadplegingen om mensen te informeren en te helpen om zelf een doordachte beslissing te nemen. Steeds vaker worden koppels hierbij ook psychosociaal begeleid. De klemtoon kan hierbij liggen op de emotionele verwerking van het erfelijke risico of op de ondersteuning bij moeilijke beslissingen. Hierbij gaat ook aandacht naar de opvang van kinderen met een zeldzame erfelijke ziekte en de ondersteuning van de ouders bij de opvoeding. Zo willen de genetische centra er voor zorgen dat personen met een handicap of een erfelijke aandoening, elk met hun unieke eigenheid, zo goed mogelijk kunnen functioneren in de samenleving. Tegelijkertijd proberen ze het leed veroorzaakt door erfelijke aandoeningen, te verzachten.

### Rol van de maatschappij?

Maar ook ieder van ons kan hierbij een rol spelen. Wij zijn trouwens allemaal drager van een aantal afwijkende erfelijke kenmerken. Ongeveer 3% van de bevolking wordt geboren met een handicap of erfelijke ziekte. Deze mensen en hun familieleden hebben alle hulp en steun nodig die de andere 97% van de samenleving kan opbrengen.

Willen we dit? Vinden wij dit leven met een handicap de moeite waard, of vinden wij het geen leven? Wordt onze samenleving rijker als handicaps er niet meer zouden zijn, of juist armer? Welke rol en betekenis zullen de nieuwe mogelijkheden voor diagnose en preventie hebben? Zullen we leven in een samenleving waarin we onze eigen keuzes

kunnen maken en onze eigen verantwoordelijkheid opnemen? Antwoorden op deze vragen en meningen zullen verschillen. De toekomst zal leren wat mogelijk is, maar wij zijn het die de toekomst maken.

### Rol van de wetenschappers?

Het onderzoek naar erfelijk overdraagbare aandoeningen staat niet stil. Wetenschappers trachten de genetische oorzaak te achterhalen en proberen de achterliggende biologische processen bloot te leggen. Dit wetenschappelijk onderzoek is het essentiële startpunt voor de ontwikkeling van nieuwe diagnostica en nieuwe therapieën.

#### Genetische centra in Vlaanderen:

Universiteit Antwerpen:  
CENTRUM MEDISCHE GENETICA  
Universiteitsplein 1, 2610 Wilrijk • Tel. +32 3 820 25 70

Universitair Ziekenhuis Brussel:  
CENTRUM MEDISCHE GENETICA  
Laarbeeklaan 101, 1090 Brussel • Tel. +32 2 477 60 71

Universitair Ziekenhuis Gent:  
CENTRUM VOOR MEDISCHE GENETICA  
De Pintelaan 185, 9000 Gent • Tel. +32 9 240 36 03

Universitair Ziekenhuis Gasthuisberg:  
CENTRUM VOOR MENSELIJKE ERFELIJKHEID  
Herestraat 49, 3000 Leuven • Tel. +32 16 34 59 03

Werkgroep Erfelijke en Aangeboren aandoeningen  
Voor informatie over doelstellingen, activiteiten en contactadressen van de specifieke verenigingen:  
Trefpunt Zelfhulp vzw • Tel. +32 16 23 65 07  
[www.zelfhulp.be](http://www.zelfhulp.be)

De video 'Aan genen zijde. Overerving bij de mens' sluit nauw aan bij deze brochure. Ze kan besteld worden bij de Audiovisuele Dienst van de K.U. Leuven, Kapeldreef 62, 3001 Heverlee.  
Tel. +32 16 32 82 00



een **kijk** op

## Erfelijkheid bij de mens: aan genen zijde

Wie we zijn, zit voor een groot deel al van voor onze geboorte in ons. De erfelijke informatie die we van onze ouders kregen, bepaalt immers een deel van onze eigenschappen. Dit gaat om uiterlijke of karakteriële kenmerken, maar soms ook om aandoeningen.

Deze brochure geeft informatie over genetische ziekten, genetische risico's en genetische tests. Tegelijkertijd besteedt de brochure aandacht aan de psychosociale en ethische aspecten van de erfelijkheidsproblematiek.

### Meer informatie?

VIB beschikt over verschillende brochures:

1. Erfelijkheid bij de mens: aan genen zijde
2. Wat is biotechnologie?
3. Biotechnologie: gezondheid
4. Biotechnologie en planten
5. Klonen en celkerntransplantatie
6. De veiligheid van genetisch gewijzigde gewassen
7. Xenotransplantatie: het beest in de mens...
8. Enzymen: in je lijf en in je leven
9. Stamcellen, cellen van de toekomst?
10. Gentherapie: genen genezen

Je kan ze gratis aanvragen bij VIB op onderstaand adres of downloaden via [www.vib.be](http://www.vib.be)



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

Voor meer informatie kan je contact opnemen met VIB:

Rijvisschestraat 120, 9052 Gent

Tel. +32 9 244 66 11 / Fax +32 9 244 66 10

[info@vib.be](mailto:info@vib.be)