

## BLOEDVERWANTSCHAP

### Inleiding

Ons lichaam bestaat uit miljarden cellen. In deze cellen zit ons erfelijk materiaal, gerangschikt in zogenoemde genen. De genen vertellen de cellen hoe zij moeten werken. Zo bepalen zij onder andere wat voor bloedgroep of haarkleur iemand heeft. De genen zijn als een paar aanwezig. Het ene exemplaar krijgt u van uw moeder en het andere exemplaar van uw vader. Het is dan ook niet verwonderlijk dat u op uw vader en moeder lijkt; immers u heeft de helft van hun erfelijk materiaal.

U zult zelf, net als uw ouders, ook aan uw kinderen weer de helft van uw genen geven. In deze genen kunnen ook afwijkingen ontstaan, soms niet merkbaar, soms tot zéér ingrijpend, met ernstige aandoeningen als gevolg. We hebben allemaal van die foutjes, maar de kans dat je een kind krijgt dat daardoor een afwijking vertoont, is gelukkig klein. In Nederland hebben ongeveer 4 op de 100 kinderen een aangeboren aandoening (dus 4%).

Een afwijkend gen kan ook worden overgedragen. Voor sommige erfelijke aandoeningen geldt dat een kind twee dezelfde afwijkende genen moet hebben om ziek te worden. Deze ziekten worden ook wel autosomaal recessieve aandoeningen genoemd en zijn per definitie aangeboren.

Een kind krijgt dus alleen een autosomaal aangeboren aandoening als zowel vader als moeder het afwijkende gen overdraagt op het kind. De ouders hebben dan beiden het afwijkende gen, maar zijn zelf niet ziek. Het afwijkende gen wordt gecompenseerd met een normaal gen. Zij zijn dus gezonde dragers.

### Autosomaal recessieve overerving

Bij bloedverwantschap, ook wel consanguïniteit genoemd, is de mate van overeenkomst in het erfelijk materiaal (de genen) groter dan bij mensen die niet met elkaar verwant zijn.

Hierdoor hebben de bloedverwanten ieder een grotere kans om hetzelfde afwijkende gen te hebben. Daar merken zijzelf niets van. Het afwijkende gen wordt bij hen gecompenseerd met een normaal gen. Als bloedverwanten samen kinderen krijgen is de kans dat twee afwijkende genen bij elkaar komen groter.

Hierdoor hebben mensen die met elkaar verwant zijn, bijvoorbeeld neven en nichten, meer kans op het krijgen van kinderen met een autosomaal recessieve aandoening.

### Autosomaal dominante overerving

Ook hebben deze mensen een verhoogde kans op het krijgen van autosomaal dominante aandoeningen. Bij deze aandoeningen is er slechts één afwijkend gen nodig voor het ontstaan van een aandoening.

Bij deze vorm van overerven moet tenminste één van de ouders deze aandoening ook hebben. Bij bloedverwanten is de kans groter dat zij beiden hetzelfde afwijkende dominante gen hebben. Het kind heeft daardoor een extra verhoogde kans op het krijgen van een autosomaal dominante aandoening.

### Verwantschap

De graad van bloedverwantschap is bepaald door de 'afstand' tot de gemeenschappelijke stamouders. Hoe dichter men bij de gezamenlijke stamouder staat, hoe nauwer de verwantschap. En hoe meer overeenkomst in erfelijk materiaal.

Een volle neef en nicht hebben als gemeenschappelijke stamouders één grootouderpaar. Zouden die neef en nicht samen kinderen hebben, dan is de kans dat die kinderen een recessief erfelijke afwijking hebben, groter. Kinderen van volle neef en nicht hebben 3 tot 4% **meer** kans op een aandoening. Kinderen van achterneef en -nicht hebben tot 1 % meer kans.

Van te voren is meestal niet te voorspellen van welke afzonderlijke erfelijke aandoeningen een neef en nicht drager zijn. Deze kans is echter nog groter, indien er al een recessieve of dominante aandoening in de familie bekend is.

Krijgt een verwant echtpaar een kind met een bepaalde aandoening, dan is het uiteraard van groot belang om na te gaan of deze aandoening erfelijk is.

### Meer informatie

Wilt u achterhalen of uw eventuele kinderen kans

hebben op een erfelijke aandoening, dan is het goed samen met de huisarts uw familiegeschiedenis door te nemen en na te gaan of er bijzondere ziekten of afwijkingen voorkomen. Komen er aandoeningen voor, dan kan op deze manier de kans die uw kinderen daarop hebben, bepaald worden.

Heeft u vragen over onderzoek naar een erfelijke aandoening, dan kunt u daarvoor terecht bij een Klinisch Genetisch Centrum. Deze centra zijn verbonden aan de Academische Ziekenhuizen. Informatie over adressen en telefoonnummers vindt u op de site van De Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica (NVHG):

<http://www.nvhg-nav.nl/Default.aspx>

Beschikt u niet over internet, bel dan met het Erfocentrum: 0900-6655566 (25 eurocent per minuut).

N.B. Voor een bezoek aan een Klinisch Genetisch Centrum heeft u een verwijzing van de huisarts nodig.



#### **Colofon**

© Stichting Erfocentrum, april 2009

Het Erfocentrum geeft algemene informatie over erfelijkheid, erfelijke en/of aangeboren aandoeningen, gezond zwanger worden (en zijn) en biomedische onderwerpen.

#### **Vragen over erfelijkheid, gezondheid of zwangerschap?**

Mail of surf

Email: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

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

#### **Uit de serie zwangerschap en informatiebladen zijn te bestellen:**

roken en alcohol, bloedverwantschap, chromosoomafwijkingen, diabetes, epilepsie, foliumzuur, HIV-virus, latere leeftijd, medicijnen, rode hond, schadelijke stoffen, straling, toxoplasmose.

Voor een overzicht van alle informatiematerialen kunt u contact opnemen met het Erfocentrum.