

Afdeling Genetica van het Universitair Medisch Centrum
Groningen
<http://www.umcgenetica.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch
Centrum
<http://www.lumc.nl/4080/>

Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Ziekenhuis
Maastricht
<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/afdelingkg/>

Afdeling Antropogenetica van het Universitair Medisch Centrum
St Radboud te Nijmegen
<http://www.humangenetics.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Erasmus Medisch Centrum
te Rotterdam
<http://www2.eur.nl/fgg/kgen/>

Afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch
Centrum Utrecht
<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>

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

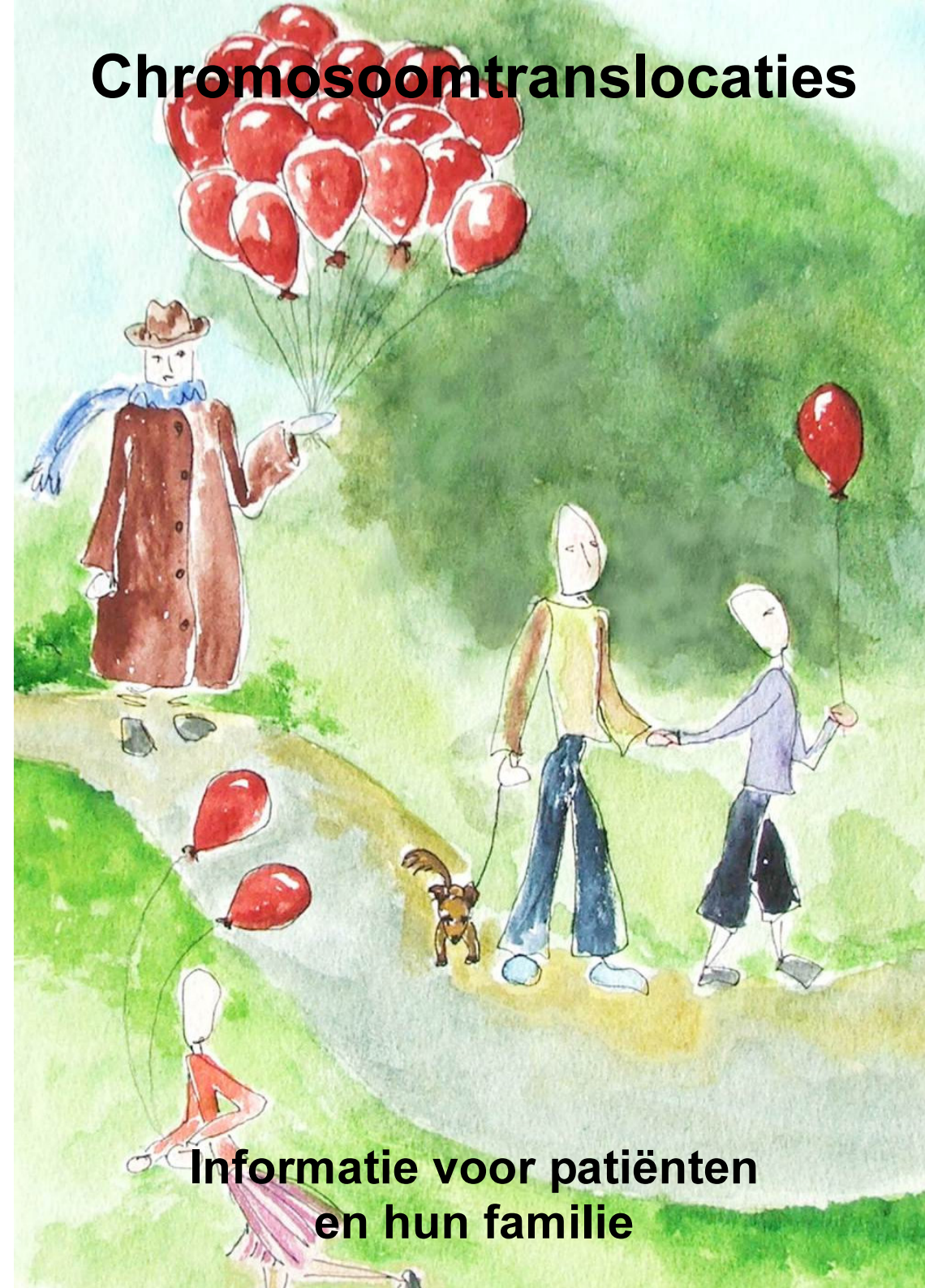
Juli 2008

Vertaald door Mies Wits-Douw en Marloes Brouns-van Engelen, Erfocentrum,
Woerden, Nederland.

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

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

Chromosoomtranslocaties



**Informatie voor patiënten
en hun familie**

Chromosoomtranslocaties

Dit is informatie over chromosoomtranslocaties: hoe erven deze over en wanneer zorgt dit voor problemen. Deze informatie is bedoeld ter ondersteuning van gesprekken met een arts.

Wat is een chromosoomtranslocatie?

Om chromosoomtranslocaties beter te begrijpen is het nuttig om iets te weten over genen en chromosomen.

Wat zijn genen en chromosomen?

Ons lichaam bestaat uit vele miljoenen cellen. In de meeste cellen zit een volledig stel genen. Genen bepalen de werking van ons lichaam, ze controleren onze groei en ook hoe ons lichaam werkt. Genen zijn verantwoordelijk voor kenmerken zoals kleur van de ogen, bloedgroep en lichaamslengte. We hebben duizenden genen. Van de meeste genen erven we 2 kopieën, één kopie van de moeder en één kopie van de vader.

De genen bevinden zich op kleine draadachtige structuren, die 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 paren van 23 chromosomen, ofwel 46 chromosomen.

Daarom hebben we vaak dezelfde kenmerken als onze ouders. De chromosomen, en dus ook de genen, bestaan uit bouwstenen die het DNA wordt genoemd.

BOKS - Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met stofwisselingsziekten
Tel. +32 3 775 4839
www.boks.be

Rare Disorders Belgium – Een koepelorganisatie van Franstalige patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten.
www.rd-b.be/nlframe/

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

EuroGentest
Website met informatie over genetische testen en links naar hulpverenigingen in Europa.
www.eurogentest.org

Of de genetische afdeling in uw lokale ziekenhuis:

Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Medisch Centrum van de Universiteit van Amsterdam
<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>

Afdeling Klinische Ophthalmogenetica (genetica van oogaandoeningen) van het Interuniversitair Oogheelkundig Instituut te Amsterdam
<http://www.nin.knaw.nl/>

Afdeling Klinische Genetica van het Vrije Universiteit Medisch Centrum te Amsterdam
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica>

Polikliniek Erfelijke Tumoren van het Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis te Amsterdam
<http://www.nki.nl/>

ongebalanceerde translocatie.

- Een translocatie kunt u erven van een van uw ouders of kan ontstaan bij de bevruchting.
- Een translocatie kan niet worden verholpen of behandeld.
- Een translocatie is niet iets dat men zomaar “overdraagt” aan iemand anders. Men kan dus bijvoorbeeld gewoon bloed geven.

Waar kan ik meer informatie krijgen over chromosoomtranslocaties?

Meer informatie vindt u bij:

Het Erfocentrum - Het Nederlandse kennis- en voorlichtingscentrum Erfelijkheid.

www.erfelijkheid.nl

www.erfocentrum.nl

Unique – Britse steungroep voor mensen met een zeldzame chromosoomafwijking

Telefoon: + 44 (0) 1883 330766

Email: info@rarechromo.org

Web: www.rarechromo.org

LUSS - Ligue des Usagers des Services de Santé

Tel. +32 81 744 428

www.luss.be

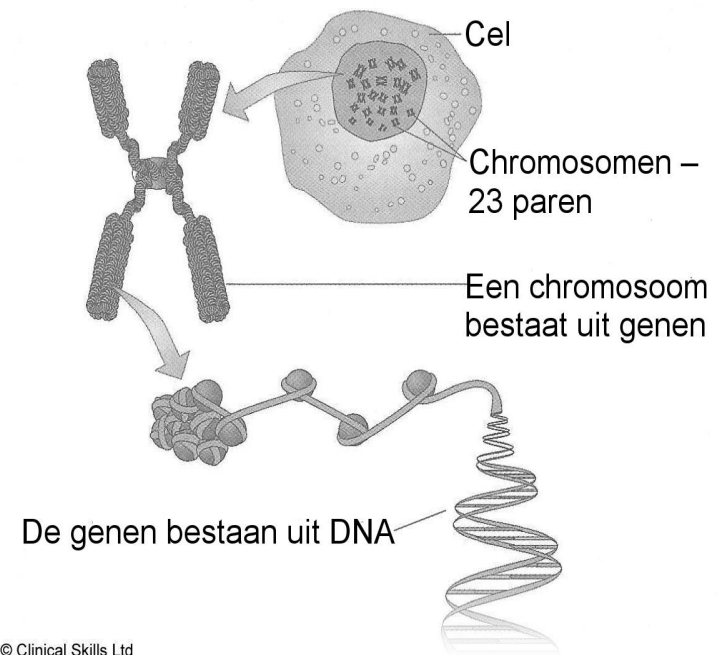
VPP - Vlaams Patienten Platform vzw

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

Tel. +32 16 230 526

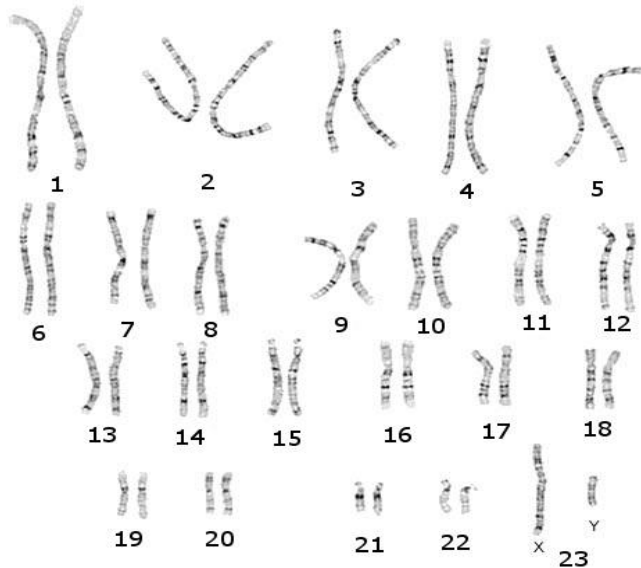
www.vlaamspatientenplatform.be

Afbeelding 1: Genen, Chromosomen en DNA



De chromosomen-paren 1 tot 22 (zie afbeelding 2) zijn hetzelfde bij mannen en vrouwen. Maar het 23^{ste} paar is verschillend bij mannen en vrouwen. Dit zijn de geslachtschromosomen. Er zijn 2 soorten: het ene is het X-chromosoom, het andere het Y-chromosoom. Vrouwen hebben 2 X- chromosomen (XX). Ze erven één X-chromosoom van de moeder en één X-chromosoom van de vader. Mannen hebben een X- en een Y-chromosoom. Zij erven een X-chromosoom van de moeder en een Y-chromosoom van de vader. Op afbeelding 2 ziet u de chromosomen van een man, omdat het laatste paar XY-chromosomen zijn.

Afbeelding 2: 23 chromosoomparen gerangschikt naar grootte; chromosoom 1 is de grootste. De twee laatste chromosomen zijn geslachtschromosomen.



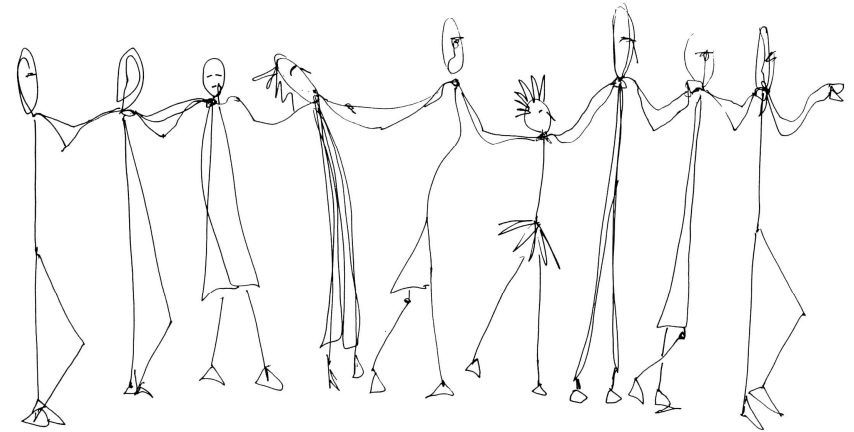
Het is belangrijk dat we de juiste hoeveelheid chromosomen hebben, en dat ze op de juiste volgorde zitten. Elk stuk chromosoom dat ontbreekt of elk stuk teveel kan bij een kind gevolgen hebben voor de gezondheid en ontwikkeling.

Wat is een translocatie?

Een translocatie betekent dat de chromosomen een ongewone volgorde hebben.

Dit kan ontstaan zijn doordat:

- er een verandering heeft plaatsgevonden bij het vormen van de eicel- of zaadcel of bij de bevruchting.
- De translocatie is geërfd van de moeder of de vader.



De familie

Wanneer er een translocatie wordt vastgesteld, dan wil u dit misschien bespreken met uw familie. Dit biedt deze familieleden de mogelijkheid om, indien zij dit wensen, zich ook te laten testen. Dit kan belangrijk zijn voor familieleden die kinderen hebben of een kinderwens voor later. Want als zij **geen** drager zijn van een translocatie, dan kunnen zij dit ook **niet doorgeven**. Als zij wel drager zijn, dan kunnen ze prenatale diagnostiek overwegen bij een zwangerschap.

Sommige mensen vinden het moeilijk om met de familie te praten over een erfelijke aandoening. Dit kan te maken hebben met angst dat de familie zich zorgen zal maken, of uit schuldgevoel. Of men is bepaalde familieleden uit het oog verloren, en vindt het moeilijk om contact met hen te zoeken. Artsen die gespecialiseerd zijn in deze materie hebben heel wat ervaring met families in dit soort situaties en kunnen hierin vaak steun bieden.

Samenvatting

- Mensen met een gebalanceerde translocatie zijn meestal gezond. Ze hebben wel kans op een kind met een

leerstoornis, ontwikkelingsachterstand en gezondheidsproblemen hebben. De ernst van de aandoening hangt af van welke stukken chromosomen er betrokken zijn bij de translocatie, en hoeveel extra chromosomenmateriaal er is, of ontbreekt.

Als één van de ouders een gebalanceerde translocatie heeft, geeft hij of zij dit dan altijd door?

Bij elke zwangerschap zijn er verschillende mogelijkheden:

- Het kind erft de translocatie niet.
- Het kind erft dezelfde gebalanceerde translocatie als de ouder. Meestal heeft het hier geen last van.
- Het kind erft een ongebalanceerde translocatie. Dat heeft gevolgen voor de gezondheid en ontwikkeling van het kind.
- De zwangerschap eindigt in een miskraam.

Een persoon met een gebalanceerde translocatie kan dus zeker gezonde kinderen krijgen, en dikwijls is dit ook zo. Iemand die drager is van een gebalanceerde translocatie heeft echter wel een hogere kans op een kind met een aandoening. De ernst van deze aandoening hangt af van het type translocatie.

Onderzoek naar chromosoomtranslocaties

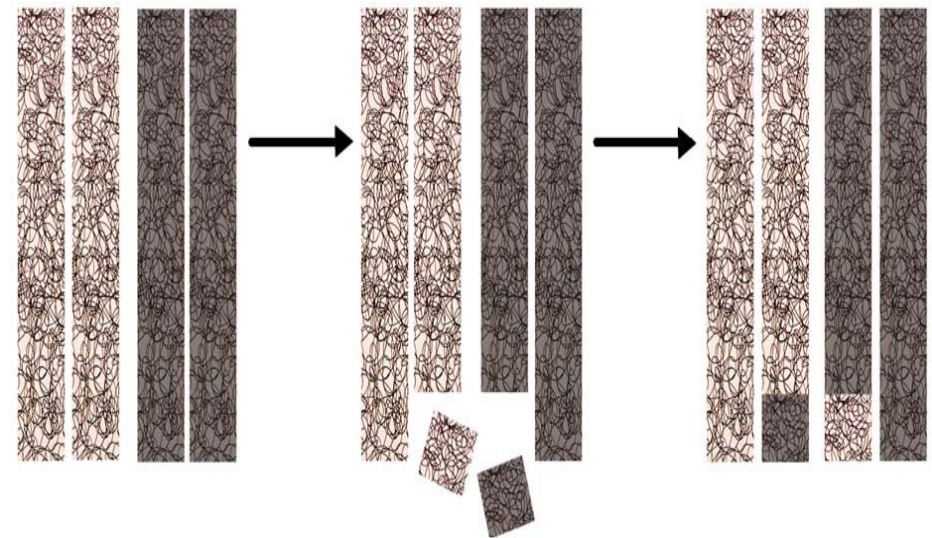
Met genetische testen kan een persoon te weten komen of hij/zij drager is van een translocatie. Met wat bloed kunnen de bloedcellen in een laboratorium worden onderzocht, waarbij naar de volgorde van de chromosomen gekeken wordt. Dit wordt een chromosoompatroon of karyogram genoemd. Ook tijdens de zwangerschap kan de baby al onderzocht worden. Dit heet prenatale diagnostiek. U kunt dit bespreken met de arts (meer informatie over deze testen vindt u in de folders over de vruchtwaterpunctie en vlokkentest).

Er zijn twee belangrijke groepen translocaties: een **RECIPROKE** translocatie en een **ROBERTSONIAANSE** translocatie.

Reciproke translocaties

Een reciproke translocatie ontstaat als twee stukken van twee verschillende chromosomen afbreken en van plaats wisselen. Dit kun u zien op afbeelding 3.

Afbeelding 3: het ontstaan van een reciproke translocatie



twee normale
chromosomen-paren

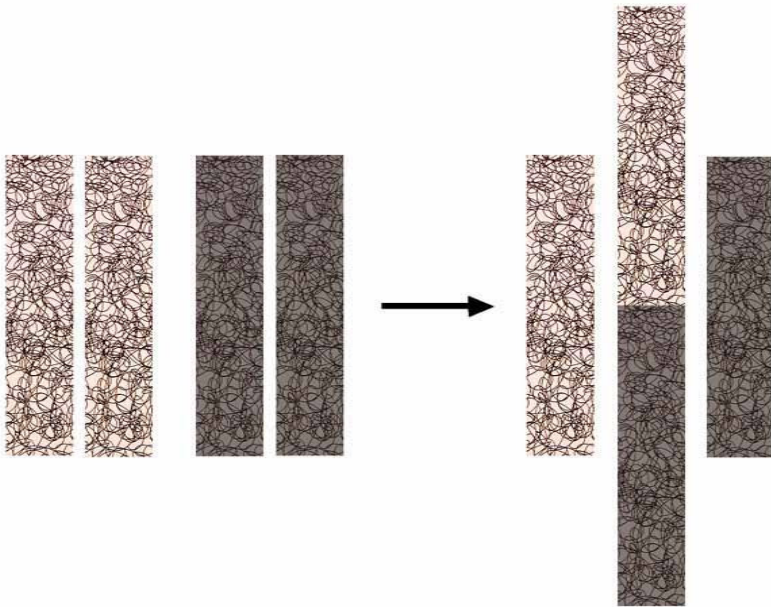
delen van twee
chromosomen
breken af.....

.....en hechten
zich vast aan
andere
chromosomen

Robertsoniaanse translocatie

Een Robertsoniaanse translocatie ontstaat als een chromosoom zich aan een ander chromosoom vasthecht. Afbeelding 4 toont een Robertsoniaanse translocatie waarbij twee chromosomen aan elkaar vastzitten.

Afbeelding 4: het ontstaan van een Robertsoniaanse translocatie



twee paren normale chromosomen

Robertsoniaanse translocatie: een chromosoom van één paar hecht zich aan een chromosoom van een ander paar.

Hoe ontstaan translocaties?

Eén op de 500 personen heeft een translocatie, en toch weten we niet echt hoe dit kan. Het is zo dat chromosomen, bij de vorming van zaad- en eicellen, of tijdens de bevruchting, tamelijk vaak afbreken en zich weer vasthechten. Slechts in enkele gevallen leidt dit tot problemen. Deze veranderingen gebeuren zonder dat we er invloed op hebben.

Wanneer ontstaan er problemen?

Zowel bij reciproke als Robertsoniaanse translocaties vindt er een herschikking van de volgorde van de chromosomen plaats, maar er gaat geen materiaal af, en er komt ook niets bij. Dit is een **gebalanceerde translocatie**.

Een persoon die drager is van een **gebalanceerde translocatie** heeft hier meestal geen last van en weet dit zelfs meestal niet. Alleen als hij of zij kinderen wil, kan dit belangrijk worden. Het kind kan namelijk een zogenaamde **ongebalanceerde translocatie** erven.

Ongebalanceerde translocaties

Als één van de ouders drager is van een gebalanceerde translocatie, kunnen hun kinderen een **ongebalanceerde translocatie** erven. Dat betekent dat er een extra stuk chromosoom is en/of dat er een stuk ontbreekt bij een ander chromosoom.

Vaak is echter een kind met een translocatie de eerste in de familie. Dit wordt een “de novo” (uit het Latijn) translocatie genoemd, of een spontane translocatie. In dit geval hebben de ouders weinig kans op nog een kind met een translocatie.

Een kind met een ongebalanceerde translocatie kan een