

## CHROMOSOOMAFWIJINGEN

De groep aandoeningen die door chromosoomafwijkingen ontstaat is onnoemelijk groot en gevarieerd. Hieronder leest u een algemene beschrijving over chromosomen en het ontstaan van chromosoomafwijkingen.

Ons lichaam bestaat uit miljarden cellen. In deze cellen zit een celkern met daarin de chromosomen. Chromosomen zijn de dragers van het erfelijk materiaal, de genen. Deze genen bepalen in combinatie met elkaar erfelijke eigenschappen zoals bijvoorbeeld de oogkleur. Normaal hebben we in elke celkern 46 chromosomen, altijd in paren. Per cel zijn er dus 23 paren chromosomen. Deze chromosomen zijn in twee groepen te verdelen:

- De 'lichaams'-chromosomen (autosomen)
- De geslachtschromosomen

Er zijn 22 paar 'lichaams'-chromosomen. Zij bepalen de bouw en functie van het lichaam. Zij worden ook wel autosomen genoemd.

Daarnaast zijn er dus de geslachtschromosomen. Daar is maar één paar van. Zij bepalen het geslacht. Zij worden ook wel aangeduid met X- en Y-chromosoom. Een meisje heeft twee X chromosomen. Een jongen heeft één X-chromosoom en één Y-chromosoom. Naast lichaamscellen zijn er ook geslachtscellen. Bij de man zijn dit de spermacellen en bij de vrouw zijn dat de eicellen. Deze cellen bestaan uit 23 chromosomen in plaats van de 46 chromosomen die in lichaamscellen voorkomen. Als de spermacel tijdens de bevruchting bij de eicel komt, en zij versmelten met elkaar, dan vormen zij een nieuwe cel. In deze cel zitten de 23 chromosomen van de vrouw en de 23 chromosomen van de man. Samen vormen zij weer een paar, waardoor er tenslotte weer 46 chromosomen zijn.

### Chromosomen en aandoeningen

Omdat er op een chromosoom duizenden genen liggen, kan een fout in de vorm of in het aantal van de chromosomen grote gevolgen hebben. Er verandert dan niet één erfelijke eigenschap, maar een heel cluster van erfelijke eigenschappen. Er kunnen verschillende oorzaken voor het ontstaan van deze chromosoomafwijkingen zijn. Er zijn verschillende soorten chromosoomafwijkingen:

- Afwijkingen in aantal
- Afwijkingen in structuur
  1. deletie
  2. duplicatie
  3. inversie
  4. insertie
  5. translocatie

Door chromosoomafwijkingen kunnen aandoeningen ontstaan. Meestal is het gevolg van een chromosoomafwijking niet goed te voorspellen. Onderzoek kan uitwijzen dat een bepaalde aandoening door een chromosoomafwijking wordt veroorzaakt.

### Afwijkingen in aantal

Bij de aanmaak van eicellen en zaadcellen kan het wel eens zijn dat deze cellen niet 23 chromosomen, maar bijvoorbeeld 22 of 24 chromosomen krijgen. Als deze cellen dan samensmelten met een andere geslachtscel ontstaat er een vruchtje met meer of minder chromosomen.

### Zwangerschap en onderzoek

In de vroege zwangerschap valt het aantal en de structuur van de chromosomen van het kind al vast te stellen. Dit kan door middel van prenatale diagnostiek.

Prenatale diagnostiek geeft uitsluitsel over of er iets aan de hand is met aantal en de structuur van de chromosomen van het ongeboren kind, en daarmee over de kans op een aandoening. U kunt ook de gratis brochure 'Prenatale diagnostiek bij aangeboren of erfelijke aandoeningen' bestellen.

Een voorbeeld van een vermeerdering van deze chromosomen is het syndroom van Down. Bij het syndroom van Down is er sprake trisomie 21, dit houdt in dat er 3 (tri) chromosomen 21 aanwezig zijn.

Een ander voorbeeld is het syndroom van Turner. Daarbij is er sprake van vermindering van het aantal chromosomen. Er is dan bij een meisje maar één geslachtschromosoom X aanwezig.

### **Afwijking in de structuur**

Er kunnen ook veranderingen optreden in de structuur van het chromosoom. Meestal zijn daar twee of meer chromosomen bij betrokken.

#### **1. Deletie**

Bij een deletie is er een stukje chromosoom afwezig. Daardoor kan het chromosoom een functioneel gebied missen waardoor genen, die op deze plaats zaten, niet meer tot uiting kunnen komen.

Een deletie kan bepaalde aandoeningen veroorzaken en ook gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid.

Een voorbeeld van een aandoening waarbij een deletie de oorzaak is van de aandoening is het 'cri du chat' syndroom.

#### **2. Duplicatie**

Bij duplicatie is er sprake van een extra stukje chromosoom. Dit extra stukje kan zich achter het originele stukje of in een ander gebied van het chromosoom bevinden. Het kan zich ook bevinden in een geheel ander chromosoom.

#### **3. Inversie**

Bij inversie is er sprake van een 180° draaiing van een stukje chromosoom. De volgorde van de genen is dan veranderd. Bij degene die deze chromosoomafwijking heeft kan dit gevolgen hebben, alsook voor het nageslacht.

#### **4. Insertie**

Bij insertie is een stukje chromosoom toegevoegd aan het chromosoom. Voor degene die deze chromosoomafwijking heeft kan dit gevolgen hebben, alsook voor het nageslacht.

#### **5. Translocatie**

Bij translocatie is een gedeelte van een chromosoom van plaats gewisseld. Translocaties kunnen erfelijk zijn. Soms erft iemand een translocatie, zonder dat de gevolgen van deze chromosoomafwijking tot uiting komen, omdat er ook nog een normale kopie aanwezig is. Diegene wordt een drager genoemd. Draggers van een chromosoom translocatie hebben een kans van 10 tot 20% op een miskraam. Ook hebben zij kans op een kind met een aangeboren aandoening.

### **Belangrijk voor familieleden**

Het is voor familieleden van een translocatie drager van belang een chromosoomonderzoek te laten doen en daarmee te laten vaststellen of zij zelf ook drager zijn, en een kans hebben op kinderen met een aandoening. De ouders en de kinderen van de translocatie drager komen altijd voor dit onderzoek in aanmerking. Dan blijkt meteen of deze familieleden van de drager ook drager kunnen zijn.

De huisarts kan bloed afnemen en opsturen voor dit onderzoek. Het kan ook gebeuren op een afdeling van een centrum voor erfelijkheidsonderzoek. De uitslag krijgt men schriftelijk. Daarna is meestal een gesprek mogelijk. Zorgverzekeraars vergoeden dit onderzoek volgens de polisvoorwaarden.

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 Vereniging Klinische Genetica Nederland: [www.nav-vkgn.nl](http://www.nav-vkgn.nl). Beschikt u niet over internet, bel dan met de Erfolijn. N.B. Voor een bezoek aan een Klinisch Genetisch Centrum heeft u een verwijzing van de huisarts nodig.



### **Colofon**

© Stichting Erfocentrum, januari 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.