

# Chromosoomafwijkingen

*Chromosoomafwijkingen, wat zijn dat eigenlijk? En waardoor ontstaan ze? Hierover lees je in dit infoblad.*

## Chromosomen

In het lichaam zitten heel veel cellen. De cellen zijn de bouwstenen van ons lichaam. In alle cellen zitten (46) chromosomen. De chromosomen zijn de dragers van het erfelijke materiaal. Op de chromosomen liggen genen. Genen hebben de informatie die nodig is voor de bouw en het functioneren van ons lichaam. Maar in genen zit ook de informatie die alle erfelijke eigenschappen bepaalt, zoals de kleur van de haren en ogen.

## Veranderingen in chromosomen

Het is belangrijk dat we de juiste hoeveelheid chromosomen hebben, want alleen dan kan het lichaam goed zijn werk doen. Soms zijn er bijvoorbeeld te veel of te weinig chromosomen. Of er is iets mis met de bouw van de chromosomen. Dit noemen we chromosoomafwijkingen. Soms hebben chromosoomafwijkingen gevolgen. Als er bepaalde informatie op een chromosoom mist, kan het lichaam soms een taak niet goed uitvoeren. Of een erfelijke eigenschap komt niet goed tot uiting, omdat er bepaalde informatie afwezig is.

## Wanneer ontstaan chromosoomafwijkingen?

Chromosoomafwijkingen kunnen op verschillende momenten in de zwangerschap beginnen. Ze kunnen optreden bij de bevruchting.

Maar de chromosoomafwijking kan ook al in de eikel of zaadcel zitten waaruit het ongeboren kind is ontstaan. De chromosoomafwijking wordt dan doorgegeven door de ouders. Of er is iets mis gegaan terwijl de eikel of zaadcel gemaakt werd. Een chromosoomafwijking kan ook ontstaan als een ongeboren kind in de buik groeit.

Chromosoomafwijkingen kunnen soms leiden tot een miskraam of een aangeboren aandoening bij een kind. De kans op een miskraam of een kind met een aangeboren aandoening hangt af van de plaats waar de afwijking in de chromosomen zit. Sommige chromosoomafwijkingen hebben namelijk geen gevolgen voor de gezondheid, maar andere wel. Van alle pasgeborenen heeft 1 op de 200 (0,5%) een bepaald type chromosoomafwijking.

## Typen chromosoomafwijkingen

Er zijn een heleboel verschillende typen chromosoomafwijkingen. Chromosoomafwijkingen kunnen veel aandoeningen tot gevolg hebben. Maar wat iemand precies kan verwachten kunnen artsen vaak nog niet goed bepalen. De chromosoomafwijking die het vaakst voorkomt, is het downsyndroom. Hierbij heeft iemand een chromosoom (van nummer 21) te veel. Per jaar worden er in Nederland ongeveer 200 baby's met het downsyndroom geboren. Dat is 1 op de 1000 baby's die jaarlijks wordt geboren.

## Prenataal onderzoek

Sommige mensen komen in aanmerking voor prenatale onderzoek. Dan kan een arts tijdens de zwangerschap het aantal en de vorm van de chromosomen bij een ongeboren kind vaststellen. Dit kan door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Hierbij haalt de arts wat van het weefsel van een ongeboren kind weg. Door dit onderzoek wordt duidelijk of er chromosoomafwijkingen zijn, die aandoeningen veroorzaken.

## Oorzaken van chromosoomafwijkingen

Chromosoomafwijkingen kunnen dus verschillende oorzaken hebben. Er kunnen te veel of te weinig chromosomen aanwezig zijn. Dan gaat het om afwijkingen in het **aantal** chromosomen. Ook kan de vorm van de chromosomen anders zijn. Dan zijn er afwijkingen in de **structuur** van de chromosomen.

## Afwijkingen in het aantal chromosomen

In alle lichaamscellen zitten 46 chromosomen. De ene helft (23 stuks) heeft iemand van vader gekregen en de andere helft (23 stuks) van moeder. De 46 chromosomen vormen samen 23 paar chromosomen. In de geslachtscellen, dus de zaadcellen en eicellen, is het anders. Daarin zit van elk chromosoom maar eentje: 23 in totaal dus. Bij de bevruchting smelt een eikel met een zaadcel samen. Hieruit ontstaat een ongeboren kind. Dit kind heeft in alle lichaamscellen dan weer 23 paar (dus 46) chromosomen.

Soms gaat er iets mis bij het maken van de eicellen of zaadcellen. Een eikel heeft dan bijvoorbeeld 22 of 24 chromosomen, in plaats van de gebruikelijke 23. Als zo'n eikel samensmelt met een zaadcel, heeft een ongeboren kind een chromosoom te veel of te weinig. Dit kind heeft

dan een chromosoomafwijking. Een voorbeeld waarbij er meer stuks van een chromosoom zijn in plaats van de gebruikelijke twee, is het downsyndroom. Iemand met dit syndroom heeft drie stuks van chromosoom 21.

Een ander voorbeeld waarbij er minder stuks van een chromosoom zijn dan normaal gesproken, is het syndroom van Turner. Iedereen heeft één paar geslachtschromosomen. Deze chromosomen bepalen of je een man of vrouw bent. Vrouwen hebben twee X-chromosomen; mannen een X- en een Y-chromosoom. Maar vrouwen met het Turner syndroom hebben één X-chromosoom in plaats van de gebruikelijke twee.

## Afwijking in de structuur van chromosomen

Soms zijn er veranderingen in de vorm van een chromosoom. Daardoor kan de hoeveelheid chromosomen minder geworden zijn. Er is bijvoorbeeld een stukje van een chromosoom af. Maar soms is de hoeveelheid chromosomen ook groter geworden. Er is dan bijvoorbeeld een stukje extra aan een chromosoom gaan zitten. Bij zo'n verandering in de structuur van chromosomen gaat het vaak om twee of meer chromosomen.

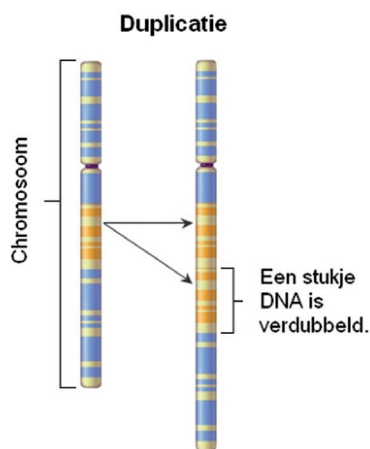
Hieronder komen de volgende afwijkingen in de structuur van de chromosomen aan de orde:

1. duplicatie
2. deletie
3. inversie
4. insertie
5. translocatie

>>>

## 1. Duplicatie

Als een deel van een chromosoom dubbel aanwezig is, heet dit een duplicatie. Het chromosoom is dan groter geworden. Het dubbele stukje kan achter het originele stukje gaan zitten. Of het komt op een andere plaats van het chromosoom terecht. Verder kan het ook in een ander chromosoom gaan zitten.

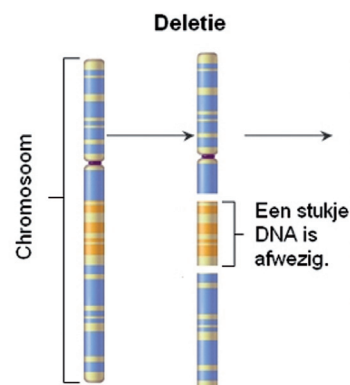


Een duplicatie kan gevolgen hebben voor de gezondheid van de persoon zelf en voor de eventuele kinderen. Voorbeelden zijn leerstoornissen, achterstand in de ontwikkeling en gezondheidsproblemen.

## 2. Deletie

Bij een deletie mist er een stukje chromosoom. Dan kunnen de genen van het verloren stukje hun werk niet of niet goed meer doen. Een deletie kan op iedere plek van een chromosoom zitten. En het stukje chromosoom dat er niet meer is, kan groot of klein zijn.

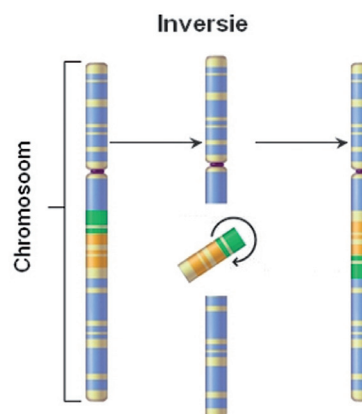
Een deletie kan verschillende aandoeningen veroorzaken. Welke aandoening ontstaat, hangt af van waar de deletie zit. Of hoe groot deze is. Ook kan een deletie gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid.



Een voorbeeld van een aandoening die door een deletie veroorzaakt wordt, is het velo-cardio-faciaal syndroom. Bij dit syndroom zijn het verhemelte, het hart en het gezicht aangedaan.

## 3. Inversie

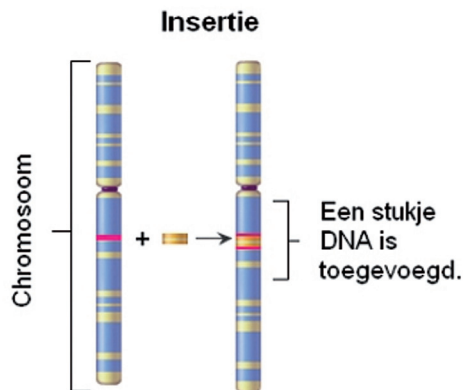
Bij een inversie is een stukje chromosoom omgedraaid. De volgorde van de genen op dat stukje chromosoom is dan anders geworden. Dan kunnen die genen mogelijk niet meer (goed) werken.



Een inversie kan gevolgen hebben voor de gezondheid van een persoon en ook voor zijn/haar eventuele kinderen.

#### 4. Insertie

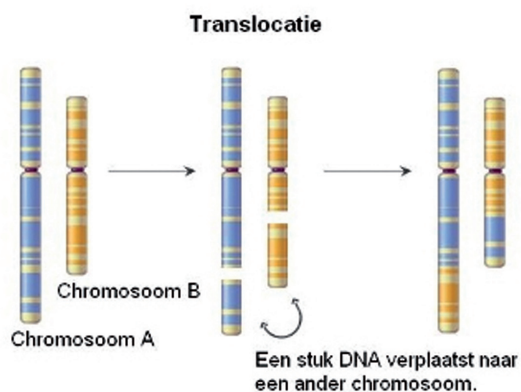
Een insertie is een extra stukje chromosoom (DNA) dat is toegevoegd aan het chromosoom. Hierdoor werken de genen rondom dat stukje soms niet of niet goed.



Een insertie kan gevolgen hebben voor de gezondheid van de persoon zelf en voor zijn/haar eventuele kinderen.

#### 5. Translocatie

Een translocatie ontstaat als een gedeelte van een chromosoom van plaats is gewisseld. Dan blijft de hoeveelheid chromosomen gelijk (gebalanceerde translocatie), of wordt meer of minder (ongebalanceerde translocatie).



Translocaties kunnen worden doorgegeven aan de kinderen. Soms erft iemand een translocatie zonder dit te merken. Dan is hij of zij drager. Draggers van een translocatie hebben een kans van 10 tot 20% (1 tot 2 op 10) op een miskraam. Daarnaast is er een kans op een kind met een aangeboren aandoening.

Het kan voor familieleden van een drager van een translocatie van belang zijn om zelf ook onderzoek te laten doen. Daarmee kunnen ze laten vaststellen of zij zelf ook drager zijn en daardoor kans hebben op kinderen met een aandoening.

#### Onderzoek naar chromosomen

Chromosomenonderzoek wordt gedaan bij afdelingen Klinische Genetica van de academische ziekenhuizen. Daar kun je terecht met een verwijzing van de huisarts, verloskundige of andere medisch hulpverlener.

#### Verwijzingen

##### Meer informatie over chromosoom-afwijkingen:

- Erfelijkheid.nl:  
<http://erfelijkheid.nl/node/467>
- Kiesbeter.nl:  
<http://www.kiesbeter.nl/medische-informatie/medische-encyclopedie/chromosoom-afwijkingen/>

##### Meer informatie over prenataal onderzoek:

- Prenatalescreening.nl:  
[http://prenatalescreening.nl/vervolgonderzoek\\_prenatale\\_diagnostiek.php](http://prenatalescreening.nl/vervolgonderzoek_prenatale_diagnostiek.php)
- RIVM:  
<http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/D/Downscreening>

**Meer informatie over het Velo-Cardio-Faciaal syndroom:**

- Netwerk VCFS (contactpersoon mevr. M. van Leeuwen), tel. 030-2727307  
<http://erfelijkheid.nl/node/426>

**Meer informatie over herhaalde miskramen:**

- NVOG, Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie:  
[http://www.nvog.nl/Sites/Files/0000001914\\_HERHAALDE%20MISKRAAM.pdf](http://www.nvog.nl/Sites/Files/0000001914_HERHAALDE%20MISKRAAM.pdf)

**Meer informatie over het downsyndroom:**

- Erfelijkheid.nl:  
<http://erfelijkheid.nl/node/138>
- Stichting Down Syndroom,  
tel. 0522-281337  
<http://www.downsyndroom.nl/home>

**Afdelingen Klinische Genetica:**

- Academisch Medisch Centrum Amsterdam, afdeling Klinische Genetica,  
tel. 020-5665281  
<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, afdeling Klinische Genetica, tel. 043-3875855  
<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/>
- Erasmus Medisch Centrum Rotterdam, afdeling Klinische Genetica,  
tel. 010-7036915  
[http://www.erasmusmc.nl/klinische\\_genetica/](http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/)
- Leids Universitair Medisch Centrum, afdeling Klinische Genetica,  
tel. 071-5268033  
<http://www.lumc.nl/con/4080/>
- Universitair Medisch Centrum Groningen, afdeling Genetica, tel. 050-3617229:  
[http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken\\_medgen/klinische\\_genetica\\_polikliniek/Pages/default.aspx](http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/klinische_genetica_polikliniek/Pages/default.aspx)

- Universitair Medisch Centrum St. Radboud Nijmegen, afdeling Klinische Genetica,  
tel. 024-3613946  
<http://www.umcn.nl/Zorg/Afdelingen/Anthropogenetica/KlinischeGenetica/Pages/default.aspx>
- Universitair Medisch Centrum Utrecht, afdeling Medische Genetica,  
tel. 088-7553800 of 088-7555555  
<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>
- VU Medisch Centrum Amsterdam, Klinische Genetica, tel. 020-4440150  
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica/>

**COLOFON**

© **Stichting Erfocentrum 2011**

Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie.

**W** [www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl) [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

**P** Postbus 500, 3440 AM Woerden

**T** 0348-437690

**Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:**

**E** [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

