

## VOORBEELDEN STANDAARDTEKSTEN OVERERVINGSVORMEN

### **Autosomaal dominante overerving**

Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor XXX hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een ouder met XXX heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Eventueel: Het lijkt niet vaak voor te komen dat een erfelijke aanleg voor XXX bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de aanleg afkomstig van één van de ouders.

### **Autosomaal recessieve overerving**

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. XXX erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen XXX als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **X-gebonden overerving**

Het ...syndroom erft X-gebonden over. Bij X-gebonden overerving ligt het gen (erffactor) voor de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom.

De meeste vrouwen die draagster zijn van een afwijking in een gen op het X-chromosoom hebben geen verschijnselen van de aandoening. Dit komt doordat zij nog een tweede X-chromosoom hebben met een normaal gen.

*(Optie vrouwen met soms mild fenotype: Soms hebben draagster wel (meestal milde) verschijnselen.)*

Een man met een afwijking in een gen op het X-chromosoom zal de aandoening hebben. Hij heeft maar één X-chromosoom, dus heeft geen X-chromosoom met een normaal gen.

*(Optie lethaal bij jongens: Voor een aantal X-gebonden aandoeningen, waaronder het ....syndroom, geldt dat jongens met de aanleg tijdens of kort na de zwangerschap overlijden.)*

Kinderen van een draagster (vrouw) met de erfelijke aanleg voor .....syndroom hebben ieder 50% (1 op 2) kans op de aanleg voor de aandoening. In dat geval zal een dochter draagster zijn en zal een zoon de aandoening hebben. De kans op een

zoon met de aandoening is bij iedere zwangerschap 25% (1 op 4).

*(Optie voor reproductieve mannen met X-gebonden aandoening: Een man met een X-gebonden aandoening geeft deze aanleg altijd door aan zijn dochters. Zij zijn dan draagster. Zonen van een man met een X-gebonden aandoening hebben geen kans op de aanleg. Zij krijgen van hun vader altijd het Y-chromosoom.)*

### **De novo mutaties**

De aanleg voor xxx ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet.

Een aanleg die bij het kind nieuw is ontstaan, vinden we niet terug in het bloed van de ouders. De kans op herhaling bij een volgend kind is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen *zonder* de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, zal het kind opnieuw XXX hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is.

Bij een eventueel toekomstige zwangerschap is in sommige gevallen prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de erfelijke aanleg, of uitgebreid echoscopisch onderzoek). De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.