

Erfelijkheid en dragerschap

Iedereen draagt een aantal 'fouten' in zijn of haar genen met zich mee. Je bent daar dan 'drager' van. Soms leiden deze fouten tot ziektes. In dit infoblad lees je daar meer over.

Erfelijk materiaal

Ons hele lichaam bestaat uit cellen. In de cellen zitten de chromosomen en in deze chromosomen zitten genen. Dit noemen we het erfelijke materiaal. Genen bevatten informatie voor een erfelijke eigenschap, zoals de kleur van je ogen of je haar. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening kan ontstaan. Zo'n verandering noemen we een mutatie.

Dragerschap

We hebben allemaal wel een paar van zulke mutaties in onze genen. Dit noemen we dragerschap. We weten meestal niet dat we drager zijn van een mutatie. Dit komt, omdat één zo'n mutatie nog geen aandoening tot gevolg heeft. Van ieder gen zijn er namelijk twee stuks, één heb je geërfd van vaders kant en één van moeders kant.

Meestal krijg je de betreffende aandoening niet als je van één van je ouders een normaal exemplaar van dat gen erft.

Iemand die drager is, merkt daar dus meestal niets van. Maar er zijn sommige aandoeningen waarbij dragers wel (milde) kenmerken hebben. Een voorbeeld hiervan is sikkelcelziekte. Dit is een vorm van erfelijke bloedarmoede. Ben je drager van deze aandoening, dan kan je soms toch lichte bloedarmoede hebben.

Aandoening

Als je drager bent, kun je dit doorgeven aan je kinderen. Daar heb je geen invloed op. Meestal zijn de helft van de kinderen van een drager zelf ook drager. Ze hebben dan van de ene ouder de mutatie in het gen, en van de andere ouder het onveranderde exemplaar geërfd.

Maar als beide ouders drager zijn van dezelfde mutatie in een gen, kan een kind deze aandoening krijgen. In dat geval geven beide ouders de mutatie door. Dit noemen we 'autosomaal recessief' overerven.

Een voorbeeld van een aandoening die autosomaal recessief overerft is cystic fibrosis. Dit is een aandoening waarbij het slijm taaier en dikker is dan gewoonlijk. Dit slijm kan problemen in de longen en darmen veroorzaken. In Nederland worden ongeveer 35 kinderen per jaar met cystic fibrosis geboren.

Verwijzingen

Meer informatie over erfelijkheid en dragerschap:

- Erfelijkheid.nl: dragerschap:
<http://erfelijkheid.nl/node/480>
- Erfelijkheid.nl: autosomaal-recessieve overerving:
<http://erfelijkheid.nl/node/460>

Meer informatie over Cystic Fibrosis en sikkcelziekte:

- Erfelijkheid.nl: cystic fibrosis:
<http://erfelijkheid.nl/node/121>
- Erfelijkheid.nl: sikkcelziekte:
<http://erfelijkheid.nl/node/388>
- Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS), tel. 035-6479257
<http://www.ncfs.nl/>
- OSCAR Nederland, Multi-etnische organisatie voor mensen met sikkcelziekte en thalassemie, tel. 030-6569634
<http://oscar.antenna.nl/node/6>

Meer informatie over hieprikonderzoek naar dragerschap van Sikkcelziekte of Cystic Fibrosis:

- RIVM:
http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Onderwerpen/H/Hieprik/Erfelijkheid_en_dragerschap

COLOFON

© **Stichting Erfocentrum**

W www.erfocentrum.nl www.erfelijkheid.nl

Voor vragen kan je mailen met de erflijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl