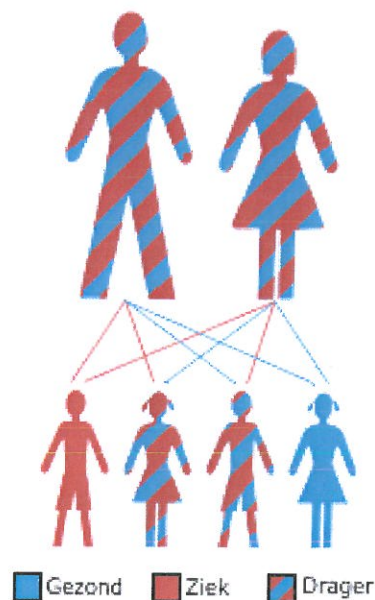


# Noorderpoort

GEZONDHEIDSZORG EN WELZIJN  
GRONINGEN

OPLEIDING VERZORGENDE

READER PATHOLOGIE

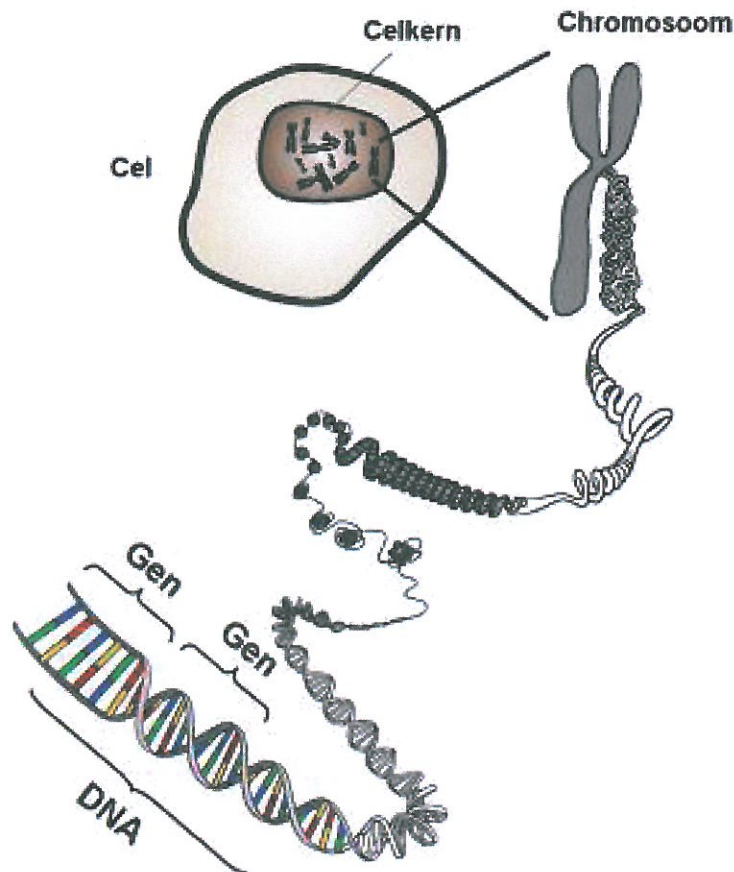


ERFELIJKHEID

## Inhoudsopgave

- 1 DNA, genen en chromosomen
  - 1.1 DNA
  - 1.2 Genen
  - 1.3 Chromosomen
- 2 Erfelijkheid in het kort:
  - Ieder mens heeft te maken met erfelijkheid
  - Hoe draag je erfelijke eigenschappen aan je kind over?
  - De genen bepalen je erfelijke eigenschappen
  - Niet alle genen zijn even bepalend: dominante, recessieve en co-dominante genen
- 3 Drager
- 4 Hoe erf je iets?
- 5 Hoe erf je een ziekte?

## DNA, genen en chromosomen



Het menselijk lichaam bestaat uit een groot aantal organen. Deze organen zijn opgebouwd uit verschillende weefsels, die weer bestaan uit miljarden cellen. Die cellen zorgen ervoor dat alles goed werkt.

De eerste cellen in een nog ongebooren kind groeien uit tot allerlei verschillende celsoorten. Tijdens deze ontwikkeling krijgen de cellen hun specifieke functie. Het worden bijvoorbeeld hersencellen, huidcellen of spiercellen.

In iedere cel zit een kopie van het erfelijkheidsmateriaal van je ouders, in de vorm van [chromosomen](#) [1]. Op de chromosomen zitten de [genen](#) [2].

Chromosomen zijn voor te stellen als lange strengen. Ze bestaan uit een stof die we [DNA](#) [3] (desoxyribonucleïnezuur) noemen. In het DNA zit de code waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd.

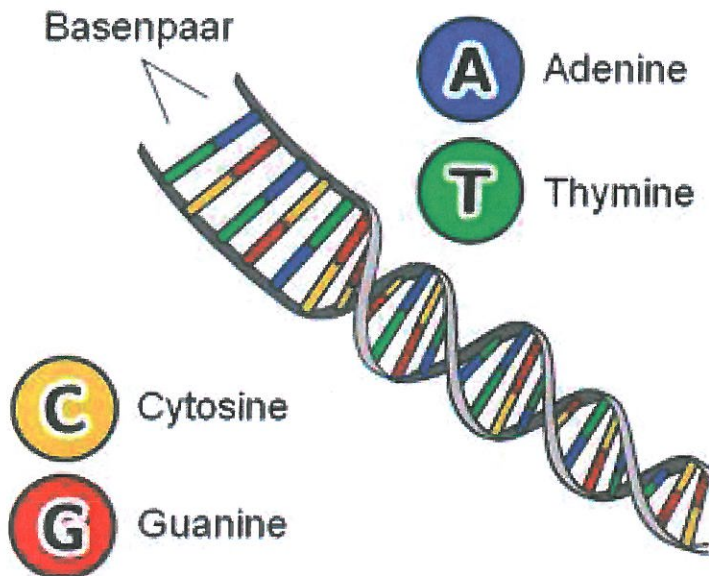
Een gen is een stukje afgebakend DNA dat de informatie bevat voor de vorming van een bepaald eiwit. Eiwitten hebben meerdere taken in ons lichaam. Genen bepalen al onze erfelijke eigenschappen, bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen.

De wetenschap die de werking van de genen bestudeert en onderzoekt hoe eigenschappen worden overgedragen heet genetica of erfelijkheidsleer. De wetenschap die zich bezighoudt met de manier waarop het erfelijkheidsmateriaal van het lichaam werkt, heet genomics.

---

## 1.1

### DNA



DNA is de afkorting van het Engelse Desoxyribo Nucleic Acid, in het Nederlands desoxyribo-nucleïnezuur. Het DNA bevat de code waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd.

In 1953 ontdekten de onderzoekers James Watson en Francis Crick dat het DNA de vorm heeft van een spiraalvormige draad die samen met een andere DNA-draad een dubbele helix vormt. De vorm van de DNA-helix is dus een soort wenteltrap.

De zijkanten van deze trap bestaan uit een suiker (desoxyribose) en een zuur (fosforzuur). De treden worden gevormd door de basen: er zijn steeds twee basen met elkaar verbonden die samen een trede van de trap vormen. Basen zijn chemische stoffen.

Het DNA bevat vier verschillende basen: adenine (A), thymine (T), cytosine (C) en guanine (G). Adenine koppelt altijd aan thymine en cytosine altijd aan guanine. Wanneer de volgorde van de ene streng bekend is, kunnen we dus afleiden wat de volgorde van de andere streng is. Met andere woorden, de strengen vullen elkaar aan. De basen volgen elkaar op in één lange draad met steeds een andere volgorde. In deze lange reeks van basen zit de code voor onze erfelijke eigenschappen. Deze code is bij elk mens anders.

De celkern is het onderdeel van de cel dat alles regelt. Daar zit het DNA in. Als de DNA-strengen uit één celkern achter elkaar gelegd zouden worden, ontstaat een draad van twee meter. Een celkern is daarvoor te klein, want een gemiddelde cel heeft een diameter van ongeveer vijftien miljoenste meter. Daarom zijn de draden rondom eiwitbolletjes gewonden. Op deze manier ontstaat de structuur die we chromatinedraad (chromatine) noemen. Deze chromatinedraad is weer opgevouwen tot een [chromosoom](#) [1].

#### Meer weten?

Bekijk dan '[Wat doet DNA nou eigenlijk precies?](#) [2]' en '[Wat kan je DNA allemaal over je voorspellen?](#) [3]' van Marc van Mil van het UMC Utrecht. De filmpjes duren 15 minuten.

#### Colofon:

##### Auteur

Drs. Anne-Marie de Ruiter (redacteur)

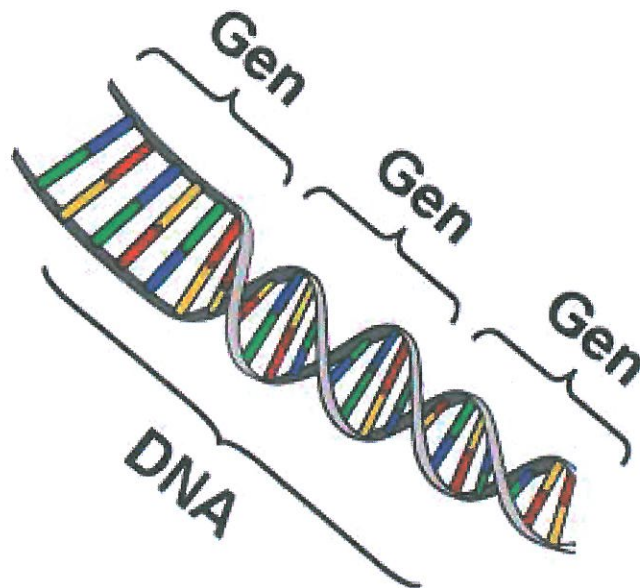
---



---

## 1.2

### Genen



Genen spelen de hoofdrol in de [erfelijkheid](#) [1]. Zij bevatten de informatie voor alle erfelijke eigenschappen. Een gen is een stukje van het [DNA](#) [2] dat de code bevat voor de productie van een eiwit. Genen liggen verspreid op de [chromosomen](#) [3].

Genen bepalen al onze eigenschappen, bijvoorbeeld de kleur van ons haar en onze ogen. Verder zorgen de genen ervoor dat bepaalde eigenschappen overerven.

Elk gen bevat de code voor een reeks aminozuren. Aminozuren vormen samen weer een eiwit. Elk gen bevat dus de informatie om één van de vele eiwitten te vormen, waaruit ons lichaam is opgebouwd. Eiwitten zijn de bouwstenen van ons lichaam. Ze zijn essentieel voor een lichaamscel. Zij zorgen voor de stevigheid van een cel, bepalen of de cel een zenuwcel, spiercel, haarcel wordt, of een andere taak krijgt. Sommige eiwitten zijn enzymen die helpen bij het omzetten van de ene in de andere stof. Eiwitten vormen de basis voor het functioneren van ons lichaam.

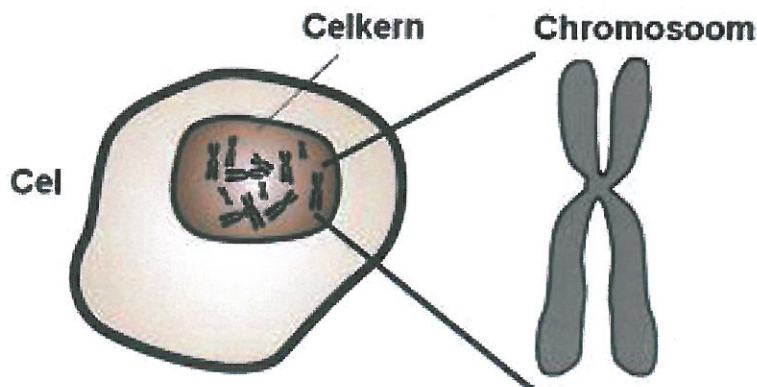
Eiwitten zijn dus de bouwstenen van ons lichaam, en aminozuren zijn de bouwstenen van eiwitten. De eigenschappen van het eiwit worden bepaald door de volgorde van de verschillende aminozuren.

Lees verder over de rol van genen bij [het erven van ziektes](#) [4].

---

## 1.3

### Chromosomen



Een lichaam bestaat uit miljarden cellen. In de kern van deze cellen zitten de chromosomen. De chromosomen zijn de dragers van ons [erfelijkheidsmateriaal](#) [1]. De chromosomen bevatten genen. Op de [genen](#) [2] zit alle informatie die nodig is voor het ontwikkelen, in stand houden en voortplanten van een individu.

Chromosomen zijn voor te stellen als lange, dunne, opgevouwen strengen. Deze bestaan uit een stof die chromatine wordt genoemd. Chromatine is een combinatie van [DNA \(desoxyribonucleïnezuur\)](#) [3] en een aantal eiwitten. Deze eiwitten spelen een rol bij het opvouwen van de lange strengen DNA.

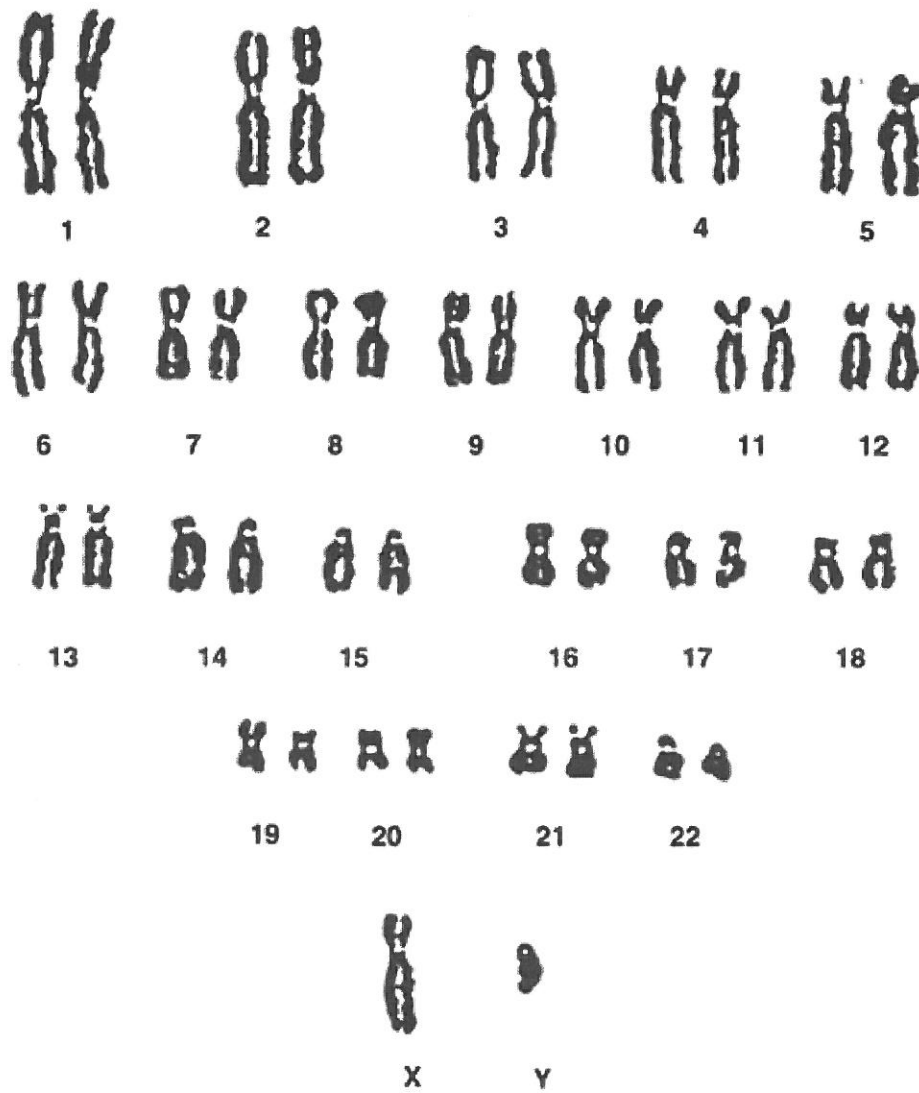
Elke lichaamscel heeft gewoonlijk 23 paar chromosomen. Een chromosomenpaar bestaat uit twee dezelfde chromosomen. In totaal heeft iedere lichaamscel dus 46 chromosomen.

In de eicel en zaadcel (voortplantingscellen) zitten 23 chromosomen. Tijdens de bevruchting komen er 23 chromosomen van de eicel van de moeder en 23 chromosomen vanuit de zaadcel van de vader bij elkaar. Zo ontstaat er weer een cel met 46 chromosomen. Een vrouw heeft twee X-chromosomen, één van haar vader en één van haar moeder. Een man heeft een X-chromosoom afkomstig van zijn moeder, en een Y-chromosoom afkomstig van zijn vader.

### Karyogram

Chromosomen zijn zo dun dat we ze zelfs met de microscoop niet kunnen zien. Alleen wanneer de cel zich gaat delen, zijn ze zichtbaar onder de microscoop. Dat komt omdat de chromosomen zich dan opvouwen en verdikken. Onder de microscoop kunnen chromosomen geordend worden op grootte en vorm. Dan ontstaat een chromosomenkaart of karyogram. Een karyogram is een overzichtelijk plaatje van de chromosomen. Daarop is te zien of er te veel of te weinig chromosomen zijn. Of dat er chromosomen zijn die qua vorm en grootte afwijken. [Afwijkingen aan de chromosomen](#) [4] kunnen aandoeningen veroorzaken.

Op dit [karyogram van een \(gezonde\) man](#) [5] is te zien dat elk chromosoom er anders uit ziet. Het 23e paar (de geslachtschromosomen) bestaat bij de man uit een groot X- en een klein Y-chromosoom.



Afb. Karyogram van een man



## Erfelijkheid in het kort

*Wat betekent 'erfelijk' eigenlijk? Hoe geven ouders hun eigenschappen aan hun kinderen door? Wat zijn genen en chromosomen? Hierover lees je in dit infoblad.*

### Ieder mens heeft te maken met erfelijkheid

'Wat lijkt jij op je moeder', 'typisch haar vader' of 'je kan wel zien dat jullie familie zijn', hoor je vaak zeggen. Aan allerlei dingen kun je merken dat een kind bij een bepaalde familie hoort. Bij al je eigenschappen speelt erfelijkheid een rol. Niet alleen uiterlijke kenmerken geven ouders aan hun kinderen door. Ook aandoeningen kunnen erfelijk zijn.

### Hoe draag je erfelijke eigenschappen aan je kind over?

Om te begrijpen hoe je erfelijke eigenschappen doorgeeft, gaan we terug naar de bevruchting. Bij de bevruchting versmelten een eikel van de moeder en een spermacel van de vader met elkaar. In alle lichaamscellen zitten 46 chromosomen. Een uitzondering op die regel zijn de eicellen en zaadcellen (geslachtscellen of voortplantingscellen). Daar zit maar de helft van het aantal chromosomen in: 23 (van elk chromosoom één).

De bevruchte eikel wordt een 'zygote' genoemd. De zygote gaat zich delen in identieke cellen. Twee cellen verdelen zich weer in twee cellen en daarna opnieuw en opnieuw. Er ontstaan dus uit die ene zygote door de deling eerst 4, dan 8, en dan 16, 32, 64, 128 enzovoorts cellen. Maar voordat een cel zichzelf in tweeën gaat delen, verdubbelen alle chromosomen zichzelf. Daarna verdelen ze zich over de twee cellen.

Hierdoor zitten er in elke nieuwe cel weer 46 chromosomen. Deze chromosomen zijn een precieze kopie van de chromosomen uit de zygote. Ze bevatten dus dezelfde erfelijke informatie. De cellen blijven zichzelf alsmaar delen. Door dit proces verandert de zygote in een embryo, in een foetus en tot slot in een (ongeboren) baby. In alle cellen van de baby zit de helft van de erfelijke eigenschappen van de vader, en de andere helft van de moeder. Deze combinatie bepaalt hoe het kind eruit zal zien en wat het karakter van het kind zal zijn.

### De genen bepalen je erfelijke eigenschappen

In alle lichaamscellen zitten dus twee stuks van elk chromosoom. De ene kopie komt van de vader, het andere van de moeder. De chromosomen bestaan uit genen. Op de genen zit alle erfelijke informatie die nodig is voor het ontwikkelen, in stand houden en voortplanten van een persoon. Chromosomen zijn voor te stellen als lange opgevouwen strengen. Elke lichaamscel heeft 23 paar chromosomen. Een chromosomenpaar bestaat uit twee dezelfde chromosomen. In totaal heeft iedere lichaamscel dus 46 chromosomen. Soms worden ziekten veroorzaakt door een afwijking aan de chromosomen, te veel chromosomen of te weinig, of een afwijkende vorm van een chromosoom.



## Niet alle genen zijn even bepalend

Zoals hier boven uitgelegd, bepalen genen alle erfelijke eigenschappen. Vaak bepalen meerdere genen samen een eigenschap. Dit is ook

het geval bij oogkleur of haarkleur. Om de uitleg niet te ingewikkeld te maken gaan we er in onderstaand voorbeeld vanuit alsof haarkleur door twee genen wordt bepaald en er twee haarkleuren zijn: blond en bruin. Dan zijn er twee mogelijkheden:

1. Als je twee keer hetzelfde gen voor haarkleur hebt, noemen we dit 'homozygoot'. Dit geldt als je van beide ouders het gen voor de bruine haarkleur hebt geërfd. Of juist de blonde natuurlijk.
2. Heb je twee verschillende genen voor haarkleur, dan noemen we dit 'heterozygoot'. Dan zorgt het gen van je vader bijvoorbeeld voor een bruine haarkleur, terwijl het gen van je moeder voor een blonde haarkleur staat.

Maar welke haarkleur krijgt het kind in het tweede geval? Blond of bruin? Dit hangt af van het 'type' van het gen dat die eigenschap bepaald. Er zijn drie typen genen:

- *dominante genen,*
- *recessieve genen*
- *co-dominante genen.*

Een dominant gen bepaalt bijna altijd de eigenschap. Het overheerst namelijk het andere gen. Een recessief gen wordt onderdrukt door het andere (dominante) gen. De eigenschap van het recessieve gen komt daarom meestal niet tot uiting. Stel het bruine gen is dominant over het blonde gen, en de vader heeft het bruine gen en de moeder het blonde gen. Dan krijgt een kind dus bruin haar. Maar soms hebben beide ouders eenzelfde recessief gen geërfd, bijvoorbeeld allebei voor blond haar. Dan wordt het kind dus blond.

Soms zijn verschillende genen even sterk. Dit wordt co-dominantie genoemd. Dit is bijvoorbeeld zo bij bloedgroepen.

---

### 3

## Drager



We hebben allemaal wel een paar afwijkingen oftewel mutaties in onze [genen](#) [1]. Dit noemen we dragerschap.

Vaak weten we niet dat we drager zijn van een mutatie in onze genen, omdat er geen aandoening door ontstaat. Van elk gen hebben we namelijk twee kopieën, één van de vader en één van de moeder.

De afwijking komt vaak niet tot uiting als er ook een gezonde kopie van het gen is. Pas als **beide** ouders dezelfde mutatie doorgeven, heeft het kind kans op de aandoening. Dit noemen we [recessief](#) [2] overerven.

Sommige mensen noemen iemand ook een drager als hij of zij van één van de ouders de mutatie krijgt. Waardoor hij of zij de ziekte kan krijgen. Dit noemen we [dominant](#) [3] overerven. Zo kun je drager zijn van erfelijke borstkanker.

Hoewel dragers niet altijd weten dat zij drager zijn, kunnen zij de mutatie doorgeven aan hun kinderen. Zij krijgen dan soms ook de ziekte. Het doorgeven van genen gebeurt willekeurig. Je kunt hier geen invloed op uitoefenen.

---

---

## 4

### Hoe erf je iets?



Je genen bepalen al je erfelijke eigenschappen. Bijvoorbeeld je oogkleur of je haarkleur. Genen spelen ook een rol bij erfelijke ziektes. Genen krijg je van je vader en je moeder.

#### Bevruchting

Bij de bevruchting smelten een eikel van de moeder en een zaadcel van de vader samen. Alleen in eicellen en zaadcellen (de voortplantingscellen) zitten 23 [chromosomen](#) [1]. Als een eikel en een spermacel bij elkaar komen, ontstaat er één cel met 23 *paar* chromosomen, samen dus 46 chromosomen. De ene helft komt van je vader en de andere helft van je moeder. Die cel blijft zich delen totdat er heel veel cellen zijn: zo ontstaat een mens.

Op de chromosomen zitten je [genen](#) [2]. De genen bepalen alle erfelijke eigenschappen. Al die genen bestaan ook uit twee delen: een kopie van je vader en een kopie van je moeder.

Als je van beide ouders een kopie van een gen krijgt, welk kenmerk krijg je dan? Dat ligt er aan hoe sterk de kopie is.

#### Dominant of even sterk

In elk gen zitten dus twee kopieën.

De dominante kopie van een gen bepaalt bijna altijd de eigenschap. Het overheerst de andere kopie. Dat is de recessieve kopie. De recessieve kopie wordt onderdrukt door de dominante kopie. Een gen kan ook twee recessieve kopieën hebben. Als dat zo is krijg je de eigenschap van die recessieve kopieën.

Een voorbeeld:

Stel dat er één gen is dat je haarkleur bepaalt. Van je vader krijg je een kopie voor bruin haar. Van je moeder krijg je een kopie voor blond haar. Bij haarkleur is de kopie voor bruin haar dominant. Het kind dat een kopie voor bruin haar en een kopie voor blond haar erft, krijgt dus bruin haar.

Dat wil niet zeggen dat iedereen met een vader met bruin haar ook bruin haar krijgt. Want de vader heeft zelf dus twee kopieën voor haarkleur. Als hij één kopie voor bruin haar en één kopie voor blond haar heeft, kan hij de kopie voor blond haar doorgeven. Ook al heeft je vader zelf bruin haar.

---



## Hoe erf je een ziekte?

Niet alleen eigenschappen, maar ook sommige ziektes of aandoeningen zijn erfelijk. Soms zie je al bij de geboorte dat iemand een erfelijke aandoening heeft. Maar dat hoeft niet. Soms merk je pas jaren later dat een kind ziek is. De erfelijke aanleg voor de aandoening zit er dan wel vanaf het begin.

Er worden ook kinderen geboren met aandoeningen die niet erfelijk zijn. Die ontstaan bijvoorbeeld door medicijn- of alcoholgebruik tijdens de zwangerschap, bepaalde infectieziekten tijdens de zwangerschap of problemen tijdens de bevalling. Soms is een aandoening het gevolg van een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren.

Sommige ziektes zie je meteen bij de geboorte. Deze ziektes zijn aangeboren. Aangeboren aandoeningen zijn soms wel en soms niet erfelijk.

Een erfelijke aandoening ontstaat door een 'foutje' in een van de [genen](#) [1]. Zo'n foutje of afwijking noemen we een 'mutatie'. Of een verandering in het erfelijke materiaal. Deze erven kinderen vaak van (één van) hun ouders.

Die mutatie zorgt er voor dat het gen niet meer goed werkt.

### Nieuwe mutatie

De verandering in het gen die de ziekte veroorzaakt, kan ook zomaar spontaan bij het kind ontstaan. Het kind is dan de eerste met de mutatie, de ouders hebben deze niet.

Een spontane mutatie kan bijvoorbeeld ontstaan als er iets mis gaat met de eicellen of zaadcellen.

Het kind kan deze mutatie later wel doorgeven aan zijn of haar eigen kinderen: vanaf dan is het dus wel erfelijk.