

## **Geslachtsgebonden (X-chromosoom gebonden) recessieve overerving**

Bij uw bezoek aan de polikliniek Klinische Genetica heeft de klinisch geneticus of een genetisch consultant u uitgelegd welke rol erfelijkheid binnen uw familie speelt. En wat voor u (of voor uw familieleden) de kans is op het krijgen van een bepaalde erfelijke aandoening.

Tijdens het gesprek kwam het begrip geslachtsgebonden overerving ter sprake. We beschrijven hier de uitleg die u heeft gekregen zo duidelijk mogelijk, zodat u het nog eens kunt nalezen.

### **Inleiding**

Het lichaam van een mens is opgebouwd uit miljarden cellen.

Bijna al deze cellen hebben een kern, in deze kern bevinden zich chromosomen. Chromosomen bestaan voor een groot gedeelte uit DNA. Het DNA is onderverdeeld in genen. Ieder gen bevat de informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap (bijvoorbeeld de oogkleur, de bloedgroep, etc).

Een mens heeft in elke lichaamscel 23 paar chromosomen. Deze chromosomen zijn genummerd 1 t/m 22 en het 23e paar zijn de geslachtschromosomen en worden X en Y genoemd.

De geslachtschromosomen van een vrouw bestaan uit twee dezelfde X-chromosomen (XX).

De geslachtschromosomen van een man bestaan uit twee verschillende chromosomen: een X- en een Y-chromosoom (XY).

Bij elke zwangerschap geven de vader en de moeder van elk chromosomenpaar maar één chromosoom aan hun kind door. Een vrouw geeft dus één van haar twee X-chromosomen aan haar kind door (dus altijd een X), een man geeft een X- of een Y-chromosoom door. Dit gebeurt via de geslachtscellen: dat zijn de eicellen bij de vrouw en de zaadcellen bij de man.

Krijgt het kind van de moeder en vader een X-chromosoom, dan wordt het een meisje. Krijgt het van de moeder een X-chromosoom en van de vader een Y-chromosoom dan wordt het een jongen.

### **Geslachtsgebonden (X-chromosoom gebonden) overerving**

Als de aanleg voor een erfelijke aandoening op het X-chromosoom ligt, spreekt men van 'X-gebonden' of 'geslachtsgebonden' overerving. Een vrouw heeft meestal geen of weinig last van een recessieve erfelijke aandoening op het X-chromosoom, omdat zij naast een X-chromosoom met de aanleg voor de aandoening nog een tweede X-chromosoom met de normale aanleg heeft.

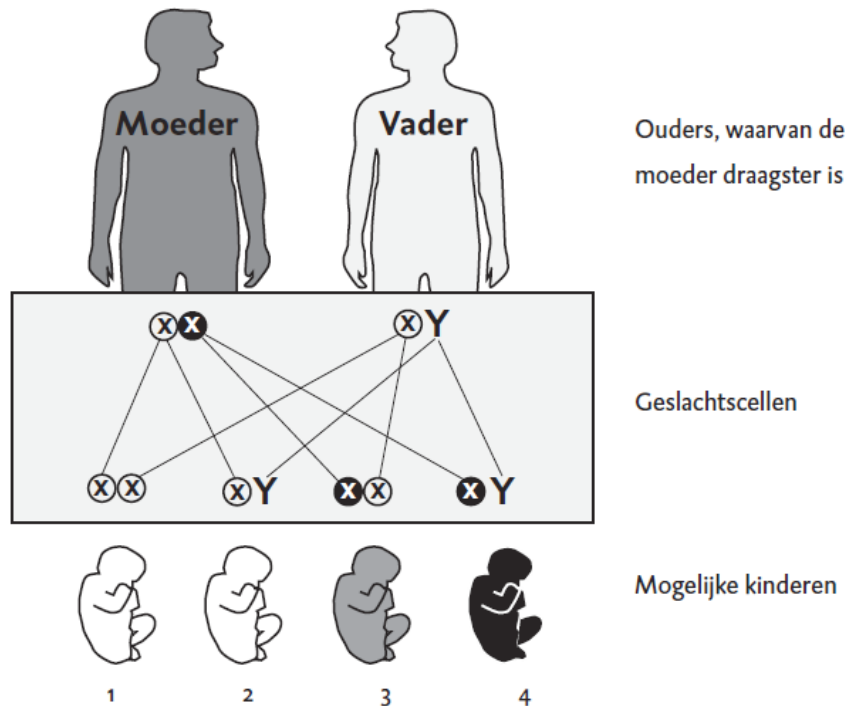
Bij een man is dit anders. Als een man op zijn X-chromosoom een erfelijk aanleg heeft, dan heeft hij daarnaast alleen een Y-chromosoom. Dit Y-chromosoom bevat niet dezelfde genen als die op het X-chromosoom liggen. Een man die op zijn X-chromosoom een aanleg voor een aandoening heeft, krijgt daarom wel verschijnselen van deze aandoening.

## Draagster

Een vrouw met op haar ene X-chromosoom de aanleg voor de aandoening en op haar andere X-chromosoom de normale aanleg noemen we een draagster.

Als een draagster een kind krijgt, geeft zij òf het X-chromosoom met de aanleg voor de aandoening door, òf het X-chromosoom met de normale aanleg. De kans dat een draagster de aanleg voor de aandoening doorgeeft aan een kind is even groot als de kans op het doorgeven van de normale aanleg namelijk 1 van 2. De kans op doorgeven is dus 50%.

## Geslachtsgebonden (X-chromosoom gebonden) overerving



In het schema is te zien dat een kind van een draagster de volgende kansen heeft:

1. Het kind krijgt het X-chromosoom met de normale aanleg van de moeder en het (normale) X-chromosoom van de vader.  
Het kind is een meisje met twee keer de normale aanleg (25% kans).
2. Het kind krijgt het X-chromosoom met de normale aanleg van de moeder en het Y-chromosoom van de vader. Het kind is een jongen met de normale aanleg (25% kans).
3. Het kind krijgt het X-chromosoom met de aanleg voor de aandoening van de moeder en het (normale) X-chromosoom van de vader.  
Het kind is een meisje dat draagster is (25% kans), net als de moeder.
4. Het kind krijgt het X-chromosoom met de aanleg voor de aandoening van de moeder en het Y-chromosoom van de vader.  
Het kind is een jongen met de erfelijke aandoening (25% kans).

## Conclusie

Wanneer de moeder draagster is van een geslachtsgebonden aandoening, geldt dus voor elke zwangerschap een kans van 1 op 4 (= 25%) op een zoon met de aandoening. Elke dochter van een draagster heeft een kans van 1 op 2 (= 50%) dat ze ook draagster is. Elke zoon van een draagster heeft een kans van 1 op 2 (= 50%) dat hij de aandoening krijgt.

Dochters van een man met een geslachtsgebonden erfelijke aandoening zullen altijd draagsters zijn, omdat het X-chromosoom dat zij van hun vader krijgen altijd de aanleg voor de aandoening bevat. Zonen kunnen die aanleg nooit van hun vader krijgen, omdat zij van hem een Y-chromosoom krijgen waarop de aanleg voor de aandoening niet aanwezig is.

### **Bijzondere situaties**

Als een jongen de eerste in de familie is met een geslachtsgebonden aandoening, dan kan dat de volgende oorzaken hebben:

- In de (bevruchte) eicel is een spontane verandering (= mutatie) opgetreden in de erfelijke aanleg op één X-chromosoom. Daardoor bevat die bevruchte eicel de aanleg voor de aandoening en krijgt een jongetje als eerste in de familie de erfelijke aandoening. Spontane mutaties zijn heel zeldzaam. De kans op herhaling bij een volgend kind is dan ook niet verhoogd.
- De moeder kan gedeeltelijk draagster van de erfelijke aanleg zijn. Iemand die gedeeltelijk drager is, heeft naast cellen met een normale aanleg in een deel van zijn of haar cellen de aanleg voor de aandoening. We spreken in een dergelijk geval van een mozaïek. De herhalingskans is dan afhankelijk van het aantal geslachtscellen dat de aanleg voor de aandoening heeft.
- De moeder kan ook helemaal draagster zijn en bijvoorbeeld ook haar moeder, maar door toeval is de aanleg nog niet eerder aan een jongen doorgegeven in de familie.

### **Vragen en aanvullende informatie**

Als u na het lezen van deze brochure vragen heeft, kunt u op werkdagen tussen 8.00 en 16.30 uur contact opnemen met een medewerker van de sectie Klinische Genetica, het telefoonnummer is (050) 361 72 29 of via MijnUMCG. Voor informatie over mogelijkheden van onderzoek tijdens de zwangerschap bij een erfelijke aandoening is ander informatiemateriaal beschikbaar, raadpleeg daarvoor uw contactpersoon bij de Klinische Genetica.

[www.genetica.umcg.nl](http://www.genetica.umcg.nl)

Voor meer informatie van de afdeling Genetica van het UMCG.

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

Op deze site vindt u onder andere informatie over erfelijkheid, overerving, chromosomen en DNA, erfelijke aandoeningen en onderzoeken voor wie zwanger wil worden of zwanger is.

[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl)

De site van het Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie.

[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

De Vereniging Samenwerkende Ouderen Patiëntenorganisaties (VSOP) behartigt de belangen van een groot aantal patiëntenorganisaties op het gebied van erfelijkheidsvraagstukken, ethiek, zwangerschap, biomedisch onderzoek en de zorg voor zeldzame aandoeningen.

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)

De site van de Vereniging Klinische Genetica Nederland met informatie voor patiënten en bezoekers over erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting.