

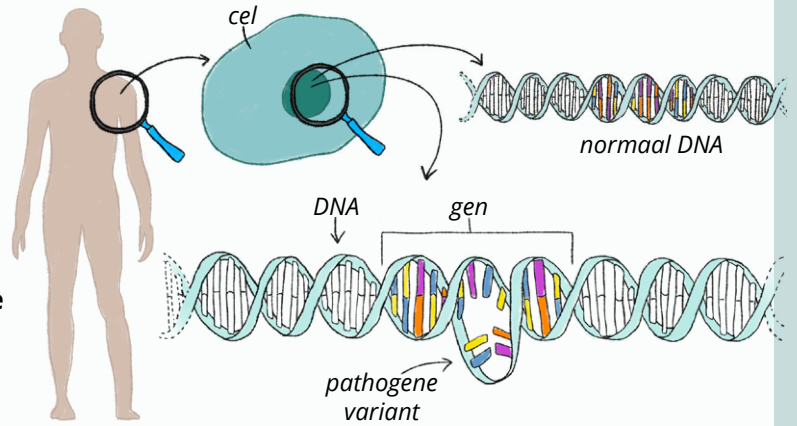
Autosomaal dominante overerving

DNA, genen en pathogene varianten

Ons lichaam bestaat uit ±100 biljoen cellen. DNA zit in alle cellen van je lichaam. **DNA** is een lange code voor al je eigenschappen. Deze code bepaalt hoe je eruit ziet en hoe je lichaam werkt.

Een **gen** is een klein stukje DNA dat de code bevat voor één of meerdere eigenschappen.

Een afwijking in een gen noemen we een **pathogene variant** of mutatie. Een pathogene variant kan de oorzaak zijn van een bepaalde **aandoening** of het risico op een bepaalde ziekte verhogen.

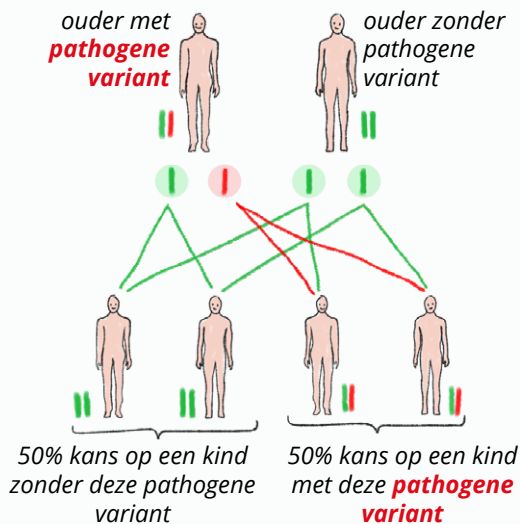


Autosomaal dominante overerving

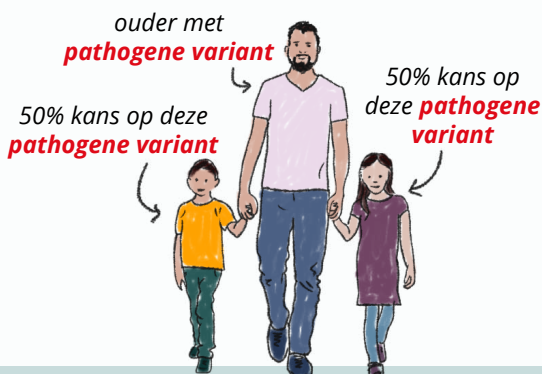
We hebben alle genen dubbel. Je erft één kopie van je vader en één kopie van je moeder. Als jij zelf kinderen krijgt, geef je ook weer één van die kopieën door.

Als een ouder een pathogene variant heeft, is de kans dat het 'normale' gen wordt doorgegeven 50% (1 op 2).

De kans dat het gen met de pathogene variant wordt doorgegeven is ook 50% (1 op 2).



Zowel zonen als dochters kunnen de pathogene variant erven.



'Autosomaal' en 'dominant'

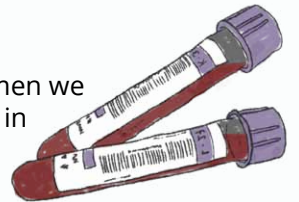
Autosomale overerving betekent dat zowel mannen als vrouwen de pathogene variant kunnen hebben en kunnen doorgeven.

Dominante overerving betekent dat de aandoening al kan ontstaan als iemand in één van de twee kopieën van het gen een pathogene variant heeft (sommige aandoeningen ontstaan pas als er een pathogene variant in beide kopieën van het gen aanwezig is).



DNA-onderzoek

Om een gen bij je te onderzoeken, nemen we meestal bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

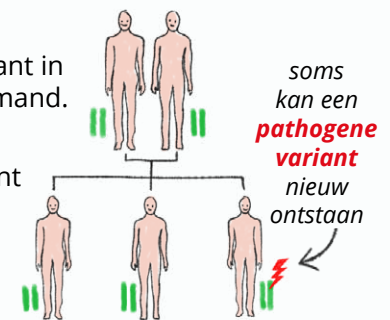


Nieuw ontstaan

Soms kan een pathogene variant in een gen nieuw ontstaan bij iemand.

Ouders en broers en zussen hebben deze pathogene variant dan niet.

Kinderen van deze persoon kunnen de pathogene variant dan wel erven.



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-dominant

