Informatie over genmutaties in mozaïek

Een DNA-mutatie in een gen kan de oorzaak zijn van een bepaalde **aandoening** of het risico op een bepaalde ziekte verhogen.

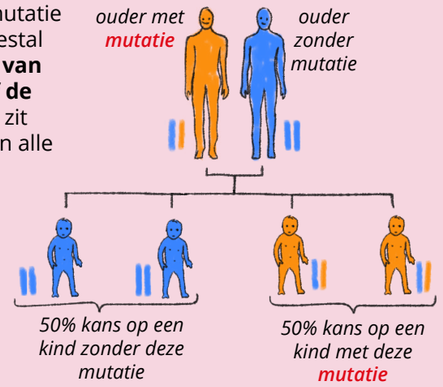
Bij een mozaïek is alleen in een deel van de cellen van het lichaam een DNA-mutatie aanwezig. Andere cellen van het lichaam hebben deze mutatie niet.



Basisinformatie bij mutaties:

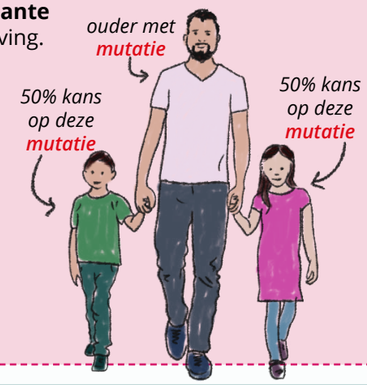
Situatie 1: Mutatie in alle cellen, overgeërfd van de vader of moeder

Als er een mutatie is, is die meestal **overgeërfd van de vader of de moeder**, en zit de mutatie in alle cellen.



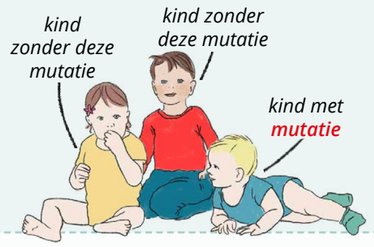
Als één van de ouders een mutatie heeft, is de kans dat deze mutatie wordt doorgegeven aan een kind 50% (1 op 2). Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

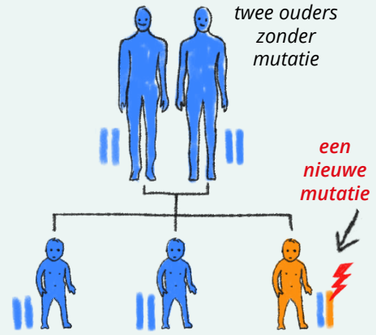
We noemen dit een **autosomaal dominante** overerving.



Situatie 2: Mutatie nieuw ontstaan

Soms kan een mutatie in een gen **nieuw ontstaan**. De nieuwe mutatie kan dan zijn ontstaan in de eicel of zaadcel van de moeder of vader, of tijdens de bevruchting of net daarna.

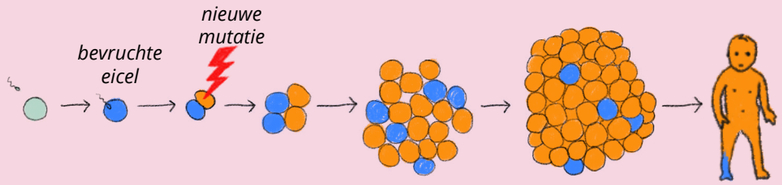




Ouders en broers en zussen hebben deze mutatie dan (meestal) niet.

Uitleg mozaïek en overerving:

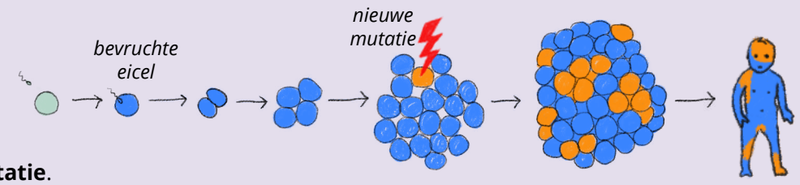
Als een nieuwe mutatie **vroeg** na de bevruchting plaatsvindt, zit de **mutatie in de meeste cellen** van het lichaam.



Dan zal de aandoening meestal tot uiting komen.

Als dit kind volwassen is en zelf kinderen krijgt, zal dat volgens situatie 1 zijn (zie hierboven).

Als een nieuwe mutatie **wat later** na de bevruchting plaatsvindt, heeft maar **een deel van het lichaam de mutatie**.



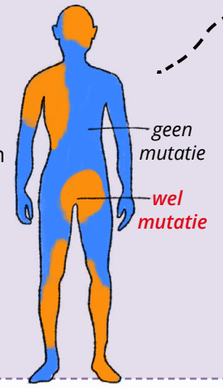
Dit noemen we **een mozaïek**. De aandoening komt dan soms tot uiting.
Dit is afhankelijk van hoe uitgebreid het mozaïek is en in welke cellen de mutatie zit.

Als een kind met mozaïek volwassen is en zelf kinderen krijgt, zijn er **twee mogelijkheden**.

Of de mutatie wordt doorgegeven, hangt af van of de mutatie in de **geslachtscellen** aanwezig is.

Persoon met mozaïek.

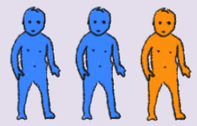
De mutatie zit **ook in de geslachts-cellen** (eicellen of zaadcellen).



Als de ouder met mozaïek de mutatie ook in de geslachtscellen heeft, **kunnen de kinderen de mutatie wel erven**.

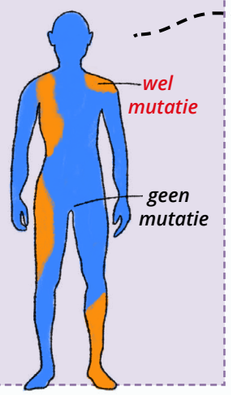
Hoe groot de kans is voor de kinderen om de mutatie te erven, weten we niet precies. Wel weten we dat de kans **veel lager is dan 50%**.

Als een kind de mutatie erft, zit de mutatie in alle lichaamscellen.

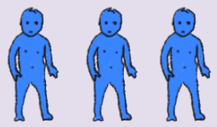


Persoon met mozaïek.

De mutatie zit **niet in de geslachtscellen** (eicellen of zaadcellen).



Als de ouder met mozaïek de mutatie niet in de geslachtscellen heeft, **kunnen de kinderen de mutatie niet erven**.



Of de mutatie ook in de geslachts-cellen zit, kunnen we niet testen.



Broers en zussen

Als je een kind hebt met een nieuwe mutatie, krijgen broers en zussen vaak ook DNA onderzoek aangeboden. Dit gebeurt omdat een mozaïek bij één van de ouders niet altijd is uitgesloten.

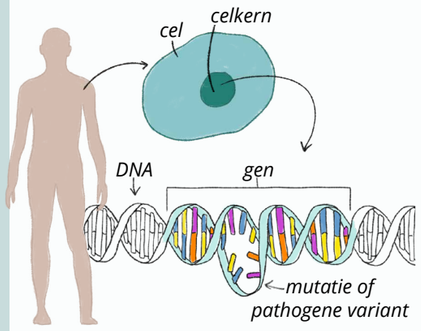


Meer informatie

www.erfelijkheid.nl/erfelijk/mozaicisme



DNA, genen en mutaties



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 **mutatie** of **pathogene variant**.

DNA-onderzoek

Om een gen te onderzoeken, nemen we meestal **bloed** af. Bij een verdenking op een mozaïek kijken we soms ook in **ander weefsel**, bijvoorbeeld wangslijmvlies of huid. In al deze verschillende weefsels zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



Amsterdam UMC

Deze infographic maakt deel uit van een gezamenlijk ontwikkelde reeks van klinisch geneticus L.P. van Hest (inhoudelijke expertise en teksten) en Irene Cécile (illustraties en vormgeving, www.irenececiles.com). Overname, bewerking of hergebruik zonder toestemming is niet toegestaan. Aan de informatie op deze infographic kunnen geen rechten worden ontleend. Versie november 2026.