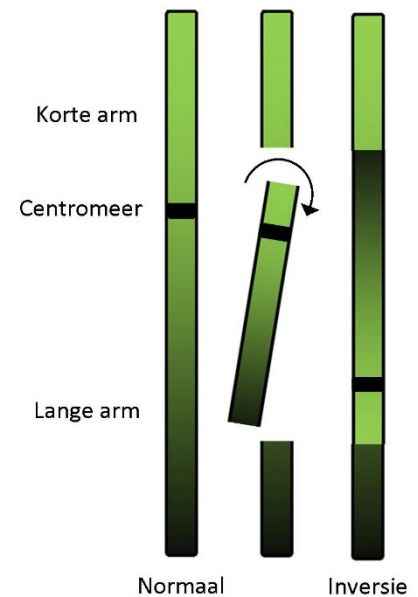


Informatie over pericentrische inversie

Algemene informatie over chromosomen

In elke cel van het lichaam van de mens zitten 46 chromosomen, de dragers van de erfelijke eigenschappen. 23 chromosomen komen van vader en 23 chromosomen van moeder. Gezamenlijk vormen ze 23 paar chromosomen. De chromosomen zijn genummerd van 1 tot en met 22, het laatste paar chromosomen zijn de chromosomen die het geslacht bepalen. Een vrouw heeft twee X-chromosomen, een man heeft één X- en één Y-chromosoom. Als iemand een kind krijgt, geeft iedere ouder één van de chromosomen van elk paar door aan het kind. Het kind heeft dan weer 46 chromosomen. Een chromosoom bestaat uit een korte arm (de p-arm), een lange arm (de q-arm) en daartussenin een verbindingsstuk (centromeer).



Wat is een pericentrische inversie?

Bij een inversie is een deel van een chromosoom omgedraaid. Pericentrisch betekent dat bij deze inversie zowel de korte arm als de lange arm van het chromosoom betrokken is. Dit komt doordat het middelste deel van het chromosoom in zijn geheel is omgekeerd. In het geval van een gebalanceerde inversie is al het erfelijke materiaal aanwezig. Het erfelijke materiaal bevindt zich alleen in een andere volgorde op het chromosoom. Dit noem je drager. In de figuur is een normaal chromosoom en een pericentrische inversie schematisch weergegeven.

Dragerschap van een inversie heeft geen gevolgen voor de eigen gezondheid. Een inversie kan wel problemen geven bij het krijgen van kinderen omdat de inversie in 'onbalanceerde' vorm doorgegeven kan worden. In dat geval mist er een stuk chromosoom en/of is er juist een stuk extra chromosoom aanwezig. Meestal eindigt een zwangerschap in het geval van een ongebalanceerd chromosoompatroon in een miskraam. Er bestaat echter ook een kans dat de zwangerschap doorgaat en het kind levend geboren wordt. Dit kind heeft dan meestal een verstandelijke beperking en aangeboren afwijkingen. De kans op een levend geboren kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon hangt onder andere af van hoe de pericentrische inversie er precies uit ziet.

Inversies zijn mogelijk bij alle chromosomen. Er zijn dus oneindig veel verschillende inversies mogelijk. Sommigen inversies komen vaker voor, andere komen maar in een enkele familie voor.

Hoe erft een pericentrische inversie over?

De kans op het krijgen van een kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon is verschillend per inversie.

Een gebalanceerde pericentrische inversie kan geërfd zijn van één van de ouders maar kan ook nieuw ontstaan zijn. Als een (onbalanceerde) pericentrische inversie nieuw ontstaan is bij een kind en de ouders een normaal chromosoompatroon hebben is de kans om opnieuw een kind te krijgen met een (onbalanceerde) pericentrische inversie voor deze ouders klein (kleiner dan 1%).

Een gezond kind van iemand die drager is van een pericentrische inversie heeft een kans van ongeveer 50% (1 op 2) om ook drager te zijn van de inversie. Ook is er een kans van ongeveer 50% op een chromosoompatroon zonder de pericentrische inversie.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden kunnen ook drager zijn van de inversie. Zij kunnen verwezen worden naar een polikliniek Klinische Genetica voor meer informatie en/of chromosomenonderzoek (bloedonderzoek).

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de inversie bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen.

Zie ook: <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Prenatale diagnostiek (PND)

Dit kan op verschillende manieren plaatsvinden:

- Met een vlokcentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,5% (1 op 200) bij de vlokcentest en ongeveer 0,2% (1 op 500) bij de vruchtwaterpunctie. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind een ongebalanceerd chromosoompatroon heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.
- Met echo-onderzoek. Hierbij wordt gekeken naar aangeboren afwijkingen. Deze echo vindt plaats bij een zwangerschapsduur van 18 à 20 weken. Helaas kan een echo nooit met 100% zekerheid aangeboren afwijkingen uitsluiten.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's met een normaal chromosoompatroon of met een gebalanceerde inversie komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u naar <https://www.pgdnederland.nl> .

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op www.erfelijkheid.nl