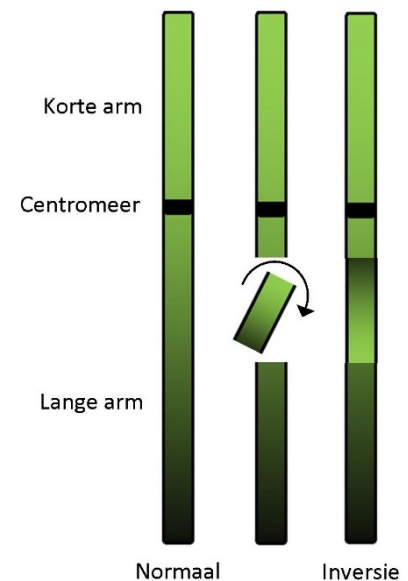


## Informatie over paracentrische inversie

### 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 paracentrische inversie?

Bij een inversie is een deel van een chromosoom omgedraaid. Paracentrisch betekent dat deze afwijking zich binnen één van de armen van een chromosoom bevindt. 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 paracentrische inversie schematisch weergegeven.

Dragerschap van een inversie heeft geen gevolgen voor de eigen gezondheid. Bij de meeste paracentrische inversies is er geen verhoogde kans dat de inversie in een 'ongebalanceerde' vorm wordt doorgegeven. Deze inversies geven dan ook meestal geen verhoogde kans op miskramen bij de moeder of op een verstandelijke beperking en aangeboren afwijkingen bij een kind.

Bij een heel klein deel van de paracentrische inversies is er wel een verhoogde kans dat de inversie in een 'ongebalanceerde' vorm wordt doorgegeven. In dat geval mist het kind een stuk chromosoom en/of is er juist een stuk extra chromosoom aanwezig. Er is dan een hogere kans dat de zwangerschap eindigt in een miskraam of op een kind met een verstandelijke beperking en aangeboren afwijkingen.

De kans op een levend geboren kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon is dus meestal erg klein, maar hangt onder andere af van hoe de paracentrische 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 paracentrische inversie over?

De kans op het krijgen van een kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon is verschillend per inversie, maar is voor een paracentrische inversie meestal erg klein.

Een gebalanceerde paracentrische inversie kan geërfd zijn van één van de ouders maar kan ook nieuw ontstaan zijn. Als een (ongebalanceerde) paracentrische 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 (ongebalanceerde) paracentrische inversie voor deze ouders klein (kleiner dan 1%). Een gezond kind van iemand die drager is van een paracentrische 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 paracentrische inversie.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Familieleden kunnen ook drager zijn van de paracentrische inversie. Vaak is het niet noodzakelijk om familieleden te testen op de inversie, aangezien de kans op een levend geboren kind met een ongebalanceerd chromosoompatroon erg klein is. Indien familieleden meer informatie en/of chromosomenonderzoek (bloedonderzoek) wensen kunnen zij verwezen worden naar een polikliniek Klinische Genetica.

### **Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?**

#### *Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap*

Bij de meeste paracentrische inversies is er geen verhoogde kans op een kind met een ongebalanceerd chromosomenpatroon. Onderzoek tijdens of voor een zwangerschap is dan niet nodig. Bij een klein deel van de paracentrische inversies kan er een verhoogde kans zijn op een kind met een ongebalanceerd chromosomenpatroon. In dat geval zijn er 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 ongebooren 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: [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://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 vlokkentest 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 vlokkentest en ongeveer 0,2% (1 op 500) bij de vruchtwaterpunctie. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongebooren 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 [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

**Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op <https://www.erfelijkheid.nl>

6 april 2021.