



Inleiding

CP EN ERFELIJKHEID

Cerebrale parese heeft meestal als oorzaak een beschadiging van de hersenen die ontstaan is voor, tijdens of na de geboorte tot de leeftijd van 2 jaar. Vaak is de oorzaak van de hersenbeschadiging duidelijk (extreme prematuriteit, zuurstoftekort bij de geboorte, trauma, infectie, hersenbloeding,...) Soms is de oorzaak van de hersenbeschadiging niet gekend en zijn er geen specifieke aanwijzingen (vb. zuurstoftekort of prematuriteit) die een verklaring kunnen geven voor de hersenbeschadiging. Hier kan een genetische aandoening soms aan de basis liggen. Het kan ook zijn dat er een CP beeld is (een permanente, niet progressieve motorische problematiek) met een normale hersenscan. Meestal zal hier een genetische aandoening verklarend zijn voor de problematiek.



DE KINDERARTSEN VAN HET CP REFERENTIECENTRUM KUNNEN U ADVISEREN WANNEER GENETISCH ONDERZOEK MOGELIJKS NIEUWE INZICHTEN KAN BRENGEN. HET BLIJFT DE KEUZE VAN DE OUDERS OM AL OF NIET AKKOORD TE GAAN MET GENETISCH ONDERZOEK. BELANGRIJK IS OM HIERBIJ GOED GEÏNFORMEERD TE ZIJN.

Inhoud

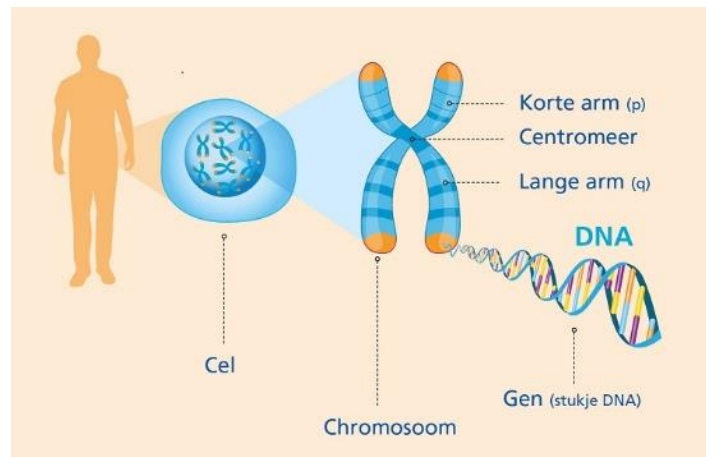
1.	Genetica of erfelijkheidsleer	2
2.	Belang van DNA onderzoek	3
	Ongekende etiologie proberen uit te klaren	3
	Belangrijk bij kindwens (bij ouders, broers of zussen of patiënt zelf).....	4
	Continue evolutie in DNA onderzoek.....	4
3.	Nuttige links en informatie	4
4.	Contact	5
	Initiatief CP ouderproject	5
	Meer informatie.....	5

1. Genetica of erfelijkheidsleer

Het menselijk genoom (de totale samenstelling van genetisch materiaal in een cel) is verpakt in grotere eenheden die bekend staan als chromosomen. Menselijke cellen bevatten twee sets chromosomen, waarvan er één van elke ouder wordt geërfd. Op de chromosomen zitten de genen. Er zijn in totaal zo'n 20.000 genen. Een gen is een stukje DNA.

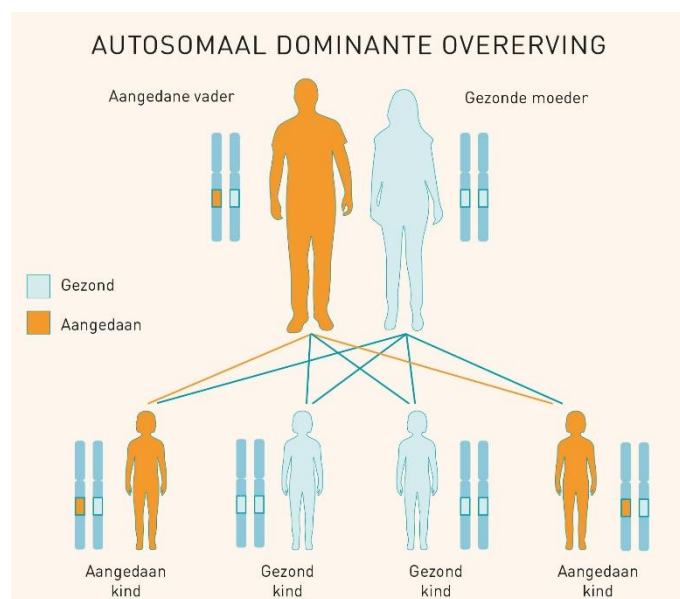
Elk gen heeft de code van een kenmerk, die (mee)bepaalt:

- Hoe je er uit ziet. Bijvoorbeeld wat de kleur van je ogen is.
- Hoe je lichaam werkt. Bijvoorbeeld het maken van bewegingen

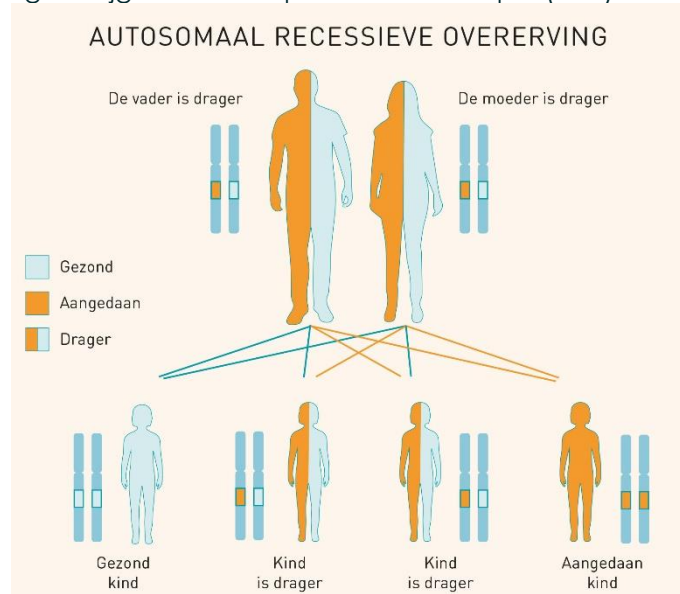


Erfelijke aandoeningen worden niet allemaal op dezelfde manier van ouder op kind doorgegeven.

- *Sommige ziektes kun je erven als één van je ouders een afwijking in een gen heeft. Dan heb je als kind 1 op 2 (50%) kans om de fout te krijgen. Iemand krijgt dan vaak klachten van de ziekte. Dit noemen we autosomaal dominant erfelijk*



- [Autosomaal recessieve](#) ziektes kun je alleen krijgen als je van allebei je ouders dezelfde afwijking in een gen krijgt. De kans op de ziekte is 1 op 4 (25%) voor ieder kind.



- [Geslachtsgebonden overerving](#) treft vooral jongens, maar wordt overgedragen door meisjes. Het foute gen ligt op het X-chromosoom, en daarom spreekt men van een X-gebonden of geslachtsgebonden afwijking. Het risico op een dergelijke afwijking is voor elke zoon van een moeder-draagster 50%. Het risico voor elke dochter dat zij ook draagster is, is 50%. De vader kan de ziekte niet overdragen op zijn zonen, wel op al zijn dochters. Die zullen niet ziek worden, maar de kans dat ze de aandoening overdragen op hun zonen bedraagt 50%.
- Er zijn nog meer [manieren van overerving](#). Als bekend is hoe de ziekte overerft van ouder op kind kan een [erfelijkheidsarts](#) informatie geven over de kans dat familieleden de ziekte krijgen.
- [De novo mutaties](#), zijn nieuwe, spontane foutjes die ontstaan in het erfelijk materiaal (DNA). Dit kan gebeuren tijdens of net na de bevruchting. De beide ouders hebben géén afwijking in hun eigen DNA. De plaats in het DNA waar het foutje ontstaat, zal mee de ernst van de aandoening bepalen. De kans dat ditzelfde DNA foutje ontstaat bij een volgende zwangerschap is zeer klein. Bij een de novo mutatie, is iemand de eerste in de familie met een erfelijke ziekte of [chromosoomafwijking](#). Diegene kan de afwijking wel doorgeven aan zijn of haar kinderen.

2. Belang van DNA onderzoek

Ongekende etiologie proberen uit te klaren

Als men geen duidelijke oorzaak kan aantonen van de hersenbeschadiging of als er geen duidelijke oorzaak kan aangetoond worden die verantwoordelijk is voor het CP beeld, kan DNA onderzoek zinvol zijn. Men zoekt hierbij naar afwijkingen in het DNA die bijvoorbeeld:

- een hersenbloeding kunnen verklaren vb. COL4A1 en A2
- een aanlegstoornis in de hersenen kunnen verklaren
- een bewegingsstoornis (vb. dystonie) kunnen verklaren
- spasticiteit kunnen verklaren

- epilepsie kunnen verklaren
- een verstandelijke beperking kunnen verklaren

Het gebeurt dan ook regelmatig dat men op een bepaald moment een verklaring vindt voor de problematiek. Dit kan dan de oorzaak van cerebrale parese bevestigen, of het kan duidelijkheid geven over het bestaan van een andere diagnose dan CP.

Een duidelijke diagnose kennen is zinvol in de opvolging van de problematiek. Men kan dan gepast advies geven gebaseerd op de kennis die men heeft omtrent deze diagnose vb. bij patiënten met Rett syndroom.

Belangrijk bij kinderwens (bij ouders, broers of zussen of patiënt zelf)

Wanneer je als ouder nog een kinderwens hebt, of als later uw kind zelf of broers of zussen een kinderwens hebben, dan wordt vaak de vraag gesteld of er een erfelijke oorzaak zou kunnen zijn die de kans op cerebrale parese verhoogt. Niet elke ouder heeft de behoefte aan genetisch onderzoek en het is een vrije keuze om dit te laten testen of niet. Belangrijk is te weten dat genetisch onderzoek op elk moment gestart kan worden.

Er kan onderzoek bij uw kind alleen plaatsvinden maar meestal gebeurt een trio analyse. Bij een trio-analyse wordt ook bloed van beide ouders genomen. Dit om te kijken of een afwijking nieuw (de novo) ontstaan is of overgeërfd werd van 1 van beide ouders.

Continue evolutie in DNA onderzoek

Genetica (erfelijkheidsleer) is een snel evoluerende wetenschap. Er is heel veel onderzoek en het is niet ondenkbaar dat men in de loop der jaren bij uw kind een oorzaak kan vinden, ook als dit op heden nog niet het geval is. Vandaar dat zelfs na eerder genetisch onderzoek soms nog voorgesteld wordt om een nieuwe bloedname te doen voor genetica. Dit is dan omdat er ondertussen nieuwe kennis is en dat er nieuwe genen getest kunnen worden, waarvan men eerder niet wist dat er afwijkingen konden zijn die in verband gebracht konden worden met een CP beeld (of epilepsiebeeld, of cognitieve ontwikkeling).

Voor DNA onderzoek wordt er ook samengewerkt met andere universitaire centra als Gent of Antwerpen, soms zelfs met buitenlandse laboratoria.

3. Nuttige links en informatie

- [Erfelijkheid in de kijker](#) – brochure van de Vlaamse Gemeenschap
- [Erfelijkheid begrijpen](#)

4. Contact

Initiatief CP ouderproject

CP referentiecentrum UZ Leuven in samenwerking met Magentaproject en de oudervereniging Cpinfo.be

Meer informatie

Heidi Devolder - tel. 016 33 85 03 - e-mail: heidi.devolder@uzleuven.be