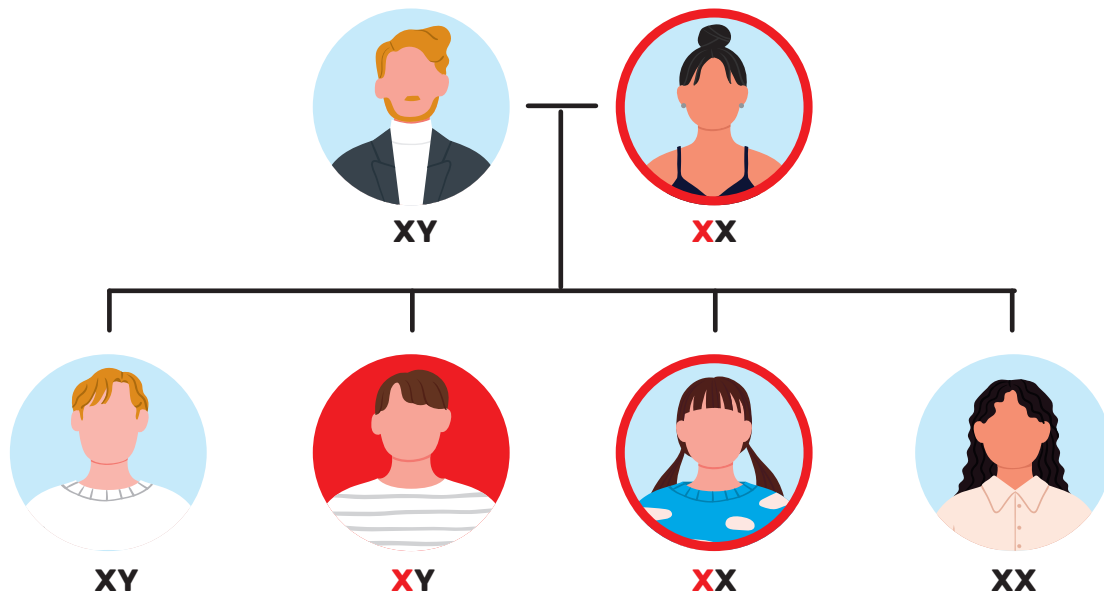
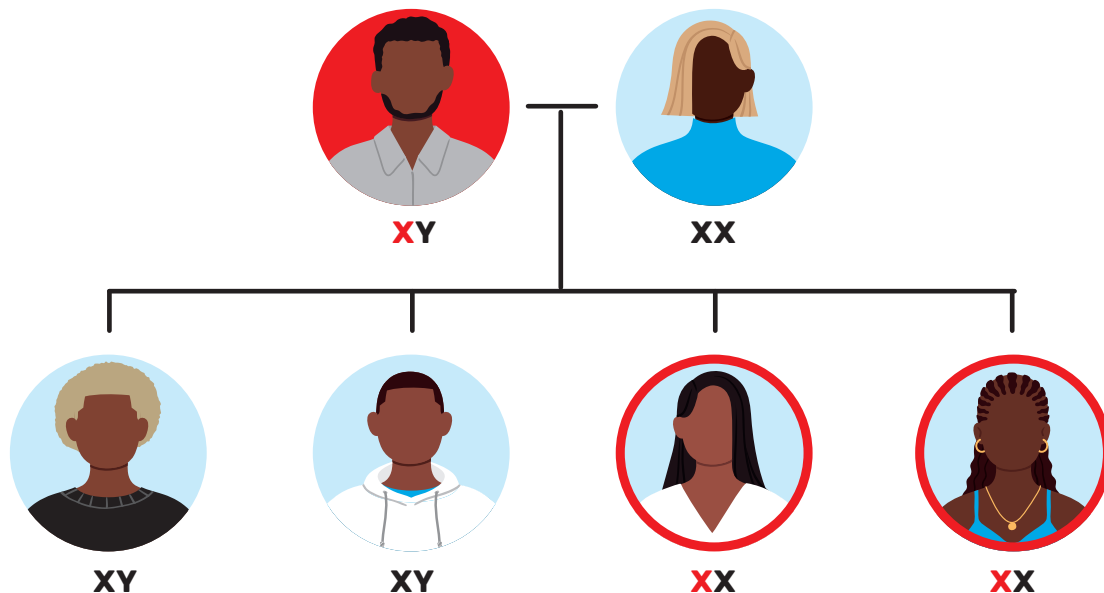


Dit is de erfelijkheid: geslachtsgebonden

Situatie 1: moeder is **draagster** van hemofilie, vader heeft geen hemofilie



Situatie 2: vader heeft **hemofilie**, moeder is geen draagster van hemofilie



Legenda

- Hemofilie
- Draagster*
- Gezond
- X** Genafwijking
- X** Geen genafwijking

*Als een draagster zelf een verlaagde hoeveelheid factor 8 of factor 9 (onder de 40%) heeft, is zij ook hemofiliepatiënt.

Dit is de erfelijkheid: geslachtsgebonden

Je lichaam bestaat uit miljarden cellen. In iedere cel vind je **chromosomen**. Op deze chromosomen liggen **genen**. Een gen is een stukje **DNA**, ook wel erfelijk materiaal genoemd. Genen hebben invloed op de werking van je lichaam en hoe je eruitziet. Zo'n gen kan bijvoorbeeld bepalen of je blauwe of groene ogen hebt, maar ook of je een ziekte hebt of drager hiervan bent.

Stollingsstoornissen zijn bijna altijd **erfelijk**. Dit betekent dat de aandoening komt door een foutje (genafwijking) in het erfelijke materiaal. Hierdoor kan het van ouder op kind overgedragen worden en kan een ziekte in een familie voorkomen. Soms ontstaat de ziekte spontaan. Je ouders hebben dan de afwijking in hun erfelijk materiaal niet en je bent de eerste in de familie.

Geslachtsgebonden overdraging

Hemofilie draagt **geslachtsgebonden** over. Er zijn twee geslachtschromosomen, X en Y. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen een X- en een Y-chromosoom (XY). Bij hemofilie ligt het afwijkende gen op het X-chromosoom. Dit betekent dat **mannen aangedaan** zijn als ze het afwijkende gen hebben gekregen (want er is geen tweede X-chromosoom met een goed werkend gen) en **vrouwen draagster** zijn van het gen als ze het afwijkende gen hebben gekregen. De meeste draagsters hebben genoeg factor 8 of factor 9, maar er zijn ook vrouwen met een verlaagde waarde (onder de 40%). Zij zijn dan ook patiënt.

Situatie 1: de moeder is draagster van hemofilie

Vrouwen zijn draagster als ze één afwijkend gen op een van hun X-chromosomen hebben. Ze kunnen de afwijking doorgeven aan hun kinderen. Omdat vrouwen 2 X-chromosomen hebben, heeft een draagster 50% kans om het afwijkende X-chromosoom door te geven aan haar kinderen. Haar zoons hebben dan 50% kans om hemofilie te krijgen en dochters hebben 50% kans om draagster te zijn.

Situatie 2: de vader heeft hemofilie

Mannen hebben hemofilie als ze een afwijkend gen op hun X-chromosoom hebben. Er is geen ander X-chromosoom dat nog een goed werkend gen heeft en de afwezige of afwijkende informatie kan aanvullen. Mannen geven aan hun dochters altijd een X-chromosoom. Daarom zijn dochters van een patiënt altijd draagster (obligaat draagster). Als deze dochter zelf een factor 8 of factor 9 percentage onder de 40% heeft, is zij ook hemofiliepatiënt. Omdat mannen aan hun zonen altijd een Y-chromosoom geven, hebben de zonen geen hemofilie.



NVHP

De NVHP is de patiëntenvereniging voor iedereen met een erfelijke stollingsstoornis. Heb je vragen of wil je in contact komen? We helpen je graag verder!

Scan de QR-code of ga naar www.nvhp.nl.

