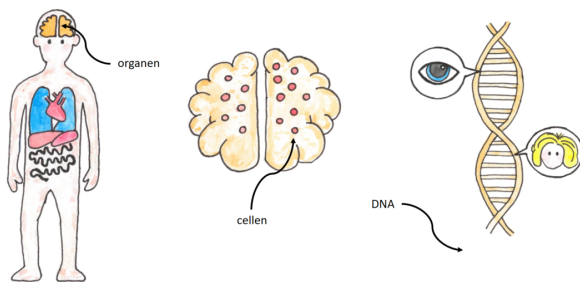


De ziekte van Huntington en erfelijkheid

De ziekte van Huntington is een erfelijke aandoening. In deze folder leest u alles over hoe de ziekte overerft.

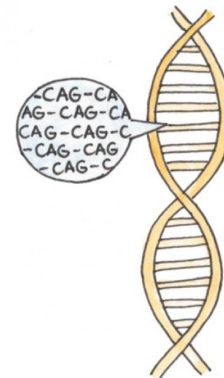


Erfelijkheid

Ons lichaam bestaat uit organen, zoals de lever, nieren, hart en hersenen. Deze organen zijn opgebouwd uit cellen. Cellen bevatten ons erfelijkheidsmateriaal: het DNA. Het DNA bepaald bijvoorbeeld welke kleur ogen of haar we hebben.

Huntingtine gen

Het DNA is opgebouwd uit een lettercode waarbij stukjes van die lettercode genen worden genoemd. Bij de ziekte van Huntington is er een fout opgetreden in de lettercode van het *Huntingtine* gen. De lettercode van het *Huntingtine* gen begint met een herhaling (ook wel repeat genoemd) van de letters CAG. Als iemand 40 of meer van deze repeats heeft, krijgt hij/zij ooit de ziekte van Huntington.

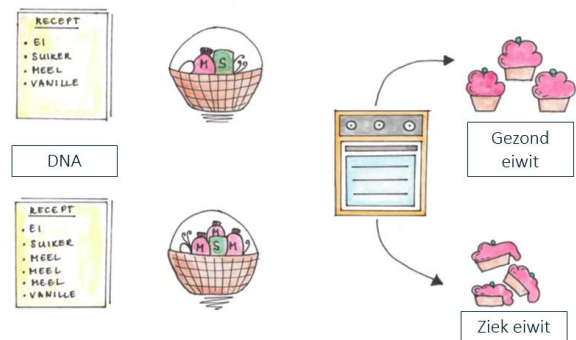


Van gen naar eiwit

Het *Huntingtine* gen zorgt ervoor dat in de cel het Huntingtine eiwit wordt aangemaakt. We kunnen een gen vergelijken met een recept voor een cake. Als het recept klopt, krijgen we een goede cake. Als er ergens in het recept een fout zit, bijvoorbeeld de drie dubbele hoeveelheid aan meel, mislukt de cake. Zo werkt het ook met onze genen. Als de code van het gen niet klopt, krijg je een ziek eiwit.

Eiwitten zijn de bouwstenen van ons lichaam en dus heel erg belangrijk. We weten dat bij de ziekte van Huntington een abnormaal (=ziek) Huntingtine eiwit wordt aangemaakt. Dit leidt tot veranderingen in de hersenen die uiteindelijk verschijnselen geven van de ziekte.

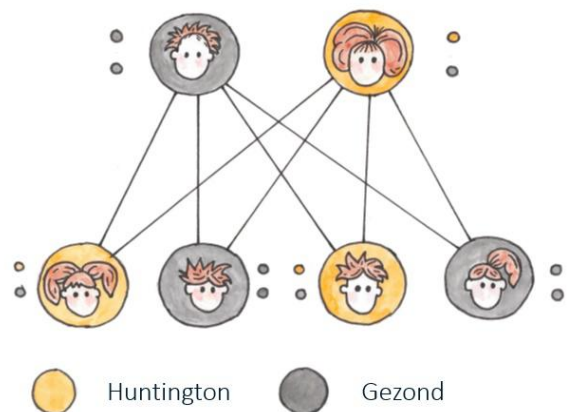
Uit onderzoek weten we dat hoe langer de repeat lengte is, hoe groter de kans dat de ziekte eerder in het leven begint en andersom. Deze onderzoeken zijn in grote groepen mensen gedaan en de uitkomsten zijn gemiddelden van die groepen mensen. Het is onmogelijk om aan de hand hiervan een uitspraak te doen voor individuen. Dat betekent dat iemand met een repeat lengte van 41 net zo goed op zijn 30e ziek kan worden als op zijn 50e.



Wie erft de ziekte van Huntington?

Als één van je ouders de ziekte van Huntington heeft, heb je zelf 50% kans dat jij ook de ziekte hebt geërfd. Deze kans is voor vrouwen en mannen even groot. Als je de ziekte niet hebt geërfd, kunnen je kinderen niet krijgen. Wat je immers niet hebt, kan je ook niet doorgeven. De ziekte slaat dus geen generaties over!

Bij de bevruchting krijg je van beide ouders de helft van hun DNA. Dat betekent dat je een dubbele set genen krijgt. Eéntje van je moeder en ééntje van je vader. Mensen die de ziekte van Huntington hebben, hebben dus één gezond en één ziek gen.



Wanneer begint de ziekte?

Een gezond *Huntingtine* gen heeft gemiddeld 17-18 repeats (herhalingen) van de lettercode CAG. Een ziek gen heeft 40 of meer repeats. De meeste mensen die Huntington hebben worden tussen hun 30e en 50e ziek. Een klein percentage wordt voor het 18e levensjaar ziek. Dit noemen we de pediatrische vorm van de ziekte van Huntington. Zo'n 11% van de mensen met Huntington wordt pas na hun 60e jaar ziek.



<18 jaar
*Pediatrische
Huntington*



30-50 jaar



≥60 jaar
*Late-onset
Huntington*

Repeat lengte

Gereduceerde penetrantie

Er zijn ook mensen met een repeat lengte tussen 36 en 39. Niet alle mensen met zo'n repeat lengte worden ziek gedurende het leven. Degene die wel ziek worden, worden dat meestal pas op latere leeftijd (>60e). We noemen dit een gereduceerde penetrantie.

Intermediaire repeat

Met een intermediaire repeat wordt een repeat lengte van 27-35 bedoeld. Mensen met een intermediaire repeat lengte worden in principe niet ziek. Wel kan de repeat in een volgende generatie langer worden door instabiliteit. Dat betekent dat als de repeat lengte in volgende generatie(s) 36 of meer wordt, toch de ziekte kan veroorzaken. Intermediaire repeats komen frequent voor in de algemene bevolking (1-7%).

HD Status	Genetische Test Resultaat	CAG Repeat Lengte
Gezond	Normaal	10-26
	Intermediaire repeat	27-35
Huntington	Gereduceerde penetrantie	36-39
	Volledige penetrantie	≥40

Kinderwens

Veel mensen laten een voorspellende DNA test doen omdat ze een kindwens hebben. Er zijn ook mensen die zich niet willen laten testen maar toch de wens hebben om de ziekte van Huntington niet door te geven aan hun eventuele kinderen. Voor al deze mensen zijn er verschillende opties om te voorkomen dat zij de ziekte doorgeven aan hun kinderen. Voor meer informatie hierover verwijzen wij u naar de MaastrichtUMC+ website [zwanger zijn en zwanger worden](#).

Contact

Hebt u na het lezen van deze informatie nog vragen neem dan contact met ons op:

- Daisy Ramakers, Coördinator Huntington
- T: 043-387 76 76
- T polikliniek klinische genetica: 043-387 58 55
- E: expertisecentrumhuntington@mumc.nl

Websites

- [Huntington MaastrichtUMC+](#)
- [PGD Nederland](#)
- [Klinische Genetica MaastrichtUMC+](#)

Laatst bijgewerkt op 26 juli 2021