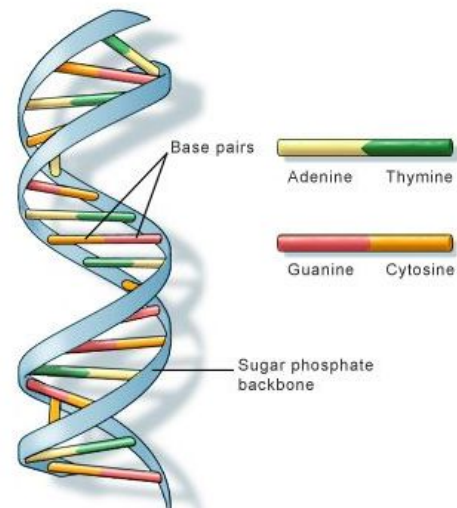


Erfelijkheid bij astma en COPD

Op donderdag 14 januari 2016 hield dr. Melissant, verbonden aan het Spaarne Gasthuis, (locatie Hoofddorp) bij het Longpunt Zuid-Kennemerland een lezing met dit thema als onderwerp. Na afloop van de lezing was er een gezellig samenzijn met heerlijke traktaties van het bestuur van het Longpunt vanwege het nieuwe jaar. Hieronder vindt u een weergave van wat dr. Melissant vertelde.

Genetica of erfelijkheidsleer is de [wetenschap](#) die erfelijkheid probeert te beschrijven en verklaren met als doel het mogelijk opsporen van erfelijke aandoeningen. Kennis van genetica moet leiden tot winst voor de patiënt. Dit kan preventief werken. Farmacogenetica is het [wetenschappelijk vakgebied](#) dat onderzoek doet naar variaties in het [DNA](#) die de reactie van een individu op een medicijn kunnen beïnvloeden. Daardoor kunnen medicijnen op het individu toegesneden (tailormade) worden.



Wetenschappelijk onderzoek is belangrijk om de omvang van een bepaalde ziekte vast te leggen. Dit wordt uitgedrukt in het begrip “prevalentie”, wat staat voor het aantal gevallen per duizend of per honderdduizend op een specifiek moment in de bevolking. Een hoge prevalentie van een bepaalde ziekte in een bepaald gebied betekent dat er veel mensen aanwezig zijn die aan die ziekte lijden. Een ander belangrijk begrip is “incidentie”, dat het aantal nieuwe gevallen in een bepaald tijdvak aangeeft.

De rol van Watson & Crick

In 1953 ontdekten de wetenschappers Watson en Crick hoe de structuur van het DNA er uitziet. Het heeft de vorm van een wenteltrap (dubbele helix-model). Het DNA bestaat uit 46 chromosomen in 22 paren van $x + x$ chromosomen en één paar, het geslachtsspecifieke $x + y$.

Erfelijk of aangeboren?

Aandoeningen, ziekten, kunnen erfelijk zijn of aangeboren.

Een **erfelijke** aandoening ontstaat door een afwijking in het erfelijk materiaal van een of beide ouders. Kinderen kunnen zo'n aandoening dus van hun ouders erven. Een erfelijke aandoening is altijd aangeboren, maar is niet altijd zichtbaar bij de geboorte (bijvoorbeeld een erfelijke vorm van borstkanker). Overigens hoeven aangeboren afwijkingen niet altijd erfelijk te zijn.

Aangeboren aandoeningen zijn afwijkingen die ontstaan in de baarmoeder en waarmee het kind geboren wordt. Ze kunnen erfelijk zijn, maar ook ontstaan door invloeden van buitenaf, bijvoorbeeld door medicijn- of alcoholgebruik tijdens de zwangerschap, of door besmetting van de moeder met bijvoorbeeld rode hond of hiv.

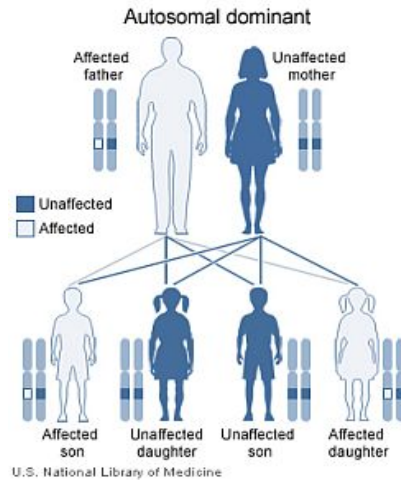
Ook kan er sprake zijn van een combinatie van erfelijke en omgevingsfactoren. Dat heet **polymorfisme** (bijvoorbeeld spina bifida - open ruggetje).

Overerving

Van ieder [gen](#) krijg je een helft van je vader en een helft van je moeder. Of je een ziekte van je ouders erft, wordt bepaald door welke helft je krijgt. Er zijn twee mogelijkheden.

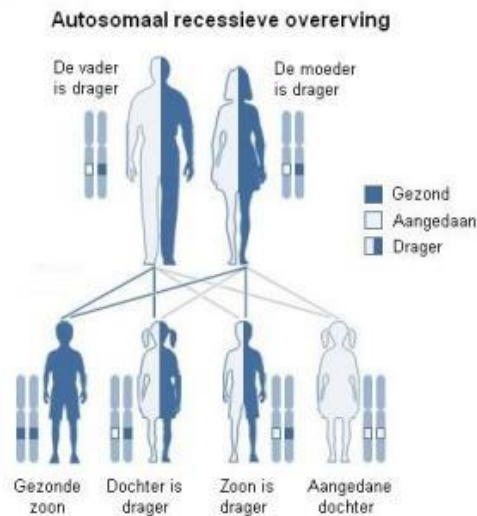
A. Geslachtsgebonden (autosomaal) dominant.

Als de moeder de aandoening heeft, zal zij of het X-chromosoom met het defecte gen, of het normale X-chromosoom aan haar kinderen doorgeven. De kans is dus 50% dat zij de aandoening doorgeeft, ongeacht het geslacht van de kinderen.



B. Geslachtsgebonden (autosomaal) recessief

Als de vader de aandoening heeft, zullen al zijn dochters de aandoening van hem erven. Dit komt omdat de vader maar één (defect) X-chromosoom heeft, die hij aan zijn dochters geeft. Jongens erven altijd het Y-chromosoom van hun vader en het X-chromosoom van hun moeder. Zij zullen dus nooit de aandoening van hun vader overerven



In het kort komt het dus hierop neer.

Als je twee foute genen erft, dan krijg je de aandoening.

Als je één fout gen erft, dan word je drager van de erfelijke ziekte.

Longaandoeningen

De meest voorkomende longaandoeningen zijn astma, COPD en ACOS (aandoening die kenmerken van astma én COPD heeft).

Astma ontstaat door een combinatie van erfelijkheid en aanleg.

Risicofactoren voor het ontstaan van astma zijn bijvoorbeeld blootstelling aan kankerverwekkende stoffen en straling, meerroken en luchtvervuiling.

Roken is voor 20% een erfelijke risicofactor. Het rookgedrag daalt onder invloed van interventies en 40 – 70% van het ontstaan kan worden verklaard uit genetische factoren.

Er overlijden rond de 70 personen per jaar aan deze ziekte.

Het is een complexe ziekte met onder andere aspecten van een verminderde longfunctie, bronchiale hyperreactiviteit (te felle reactie van de luchtwegen op prikkels van buiten), inflammatie (ontstekingen) en allergieën. De bekendste allergenen zijn: mijten, pollen, katten, honden, waarbij opgemerkt moet worden dat alles wat biologisch is, potentieel allergeen is. Het ontstaan van astma wordt voor 50% - 60% genetisch bepaald.

Het ontwikkelen van een allergie is sterk afhankelijk van de inbreng van de ouders (geen allergische ouders: 29% kans op de ontwikkeling van een allergie, één allergische ouder: 47% kans; twee allergische ouders: 62% kans.

COPD wordt gekarakteriseerd door een beperking van de luchtstroom die niet volledig omkeerbaar is. Deze luchtstroombeperking is gewoonlijk progressief van aard en gaat samen met een abnormale ontstekingsreactie van de longen op schadelijke deeltjes of gassen.

Er zijn een aantal factoren, die de ernst van COPD bepalen. Sommige daarvan hebben te maken met longproblemen zoals bronchiëctasieën (blijvende verwijdingen van delen van de luchtwegen door beschadiging van de luchtpijpwand) en aantal en ernst van de exacerbaties (als de ziekte weer actiever wordt na een periode van betrekkelijke rust).

Aspecten die geen relatie met de longziekte hebben, maar wel de ernst van COPD bepalen zijn bijvoorbeeld het samen optreden met andere ziekten, de voedingstoestand, gebrek aan medicatie, sociale context. Risicofactoren voor het ontstaan van COPD zijn ook hier weer blootstelling aan kankerverwekkende stoffen en straling, meerroken en luchtvervuiling.

Sinds enkele jaren wordt COPD beschouwd als een behandelbare ziekte die voorkómen kan worden.

Enkele beelden en vooroordelen met betrekking tot COPD:

Wat kapot is, is kapot

Zolang ze door blijven roken kan ik er ook niets mee

Eigen schuld/Niet te motiveren

Medicijnen helpen ook niet

Niets meer aan te doen

Tot 20% van de rokers ontwikkelt op den duur COPD. Ook hier geldt dat daartoe bedoelde interventies het rookgedrag doen afnemen.

Alfa-1 en andere longaandoeningen

Alfa-1 (voluit alpha-1 antitrypsine deficiëntie) ofwel genetisch aangeboren emfyseem is een aandoening die niet heel vaak voorkomt. Het is een recessieve ziekte, wat wil zeggen dat er twee foute eiwitten voor nodig zijn. Zie plaatje autosomaal recessieve overerving.

Datzelfde geldt voor cystic fibrose, sarcoïdosis, longembolie en longkanker.

Goed om te weten: Hoe wordt de normaalwaarde van de longfunctie bepaald?

De normaalwaarde (waarde die bij een bepaalde situatie past) wordt bepaald door leeftijd, lengte, geslacht en ras van een bepaald persoon.

De FEV-1 (het uitgeblazen volume tijdens de eerste seconde van de test) daling is 30 cc per jaar.

Bij rokers is dat 45 cc per jaar; sommige mensen raken wel 80 – 100 cc per jaar kwijt.

Verslag: Annemarie Broek

Bovenstaand verslag kwam tot stand zonder wetenschappelijke toetsing; er kunnen derhalve geen rechten aan worden ontleend.