

# Schisis en erfelijkheid

Alle kinderen met een schisis worden verwezen naar de klinisch geneticus, een specialist in erfelijkheid. De schisis kan namelijk ook onderdeel zijn van een combinatie van kenmerken in uiterlijk, ontwikkeling en gedrag. Die combinatie van kenmerken wordt 'syndroom' genoemd en is terug te voeren tot één oorzaak. Deze oorzaak kan te maken hebben met erfelijkheid. Er zijn meer dan 300 syndromen bekend waar schisis bij voorkomt.

## Het klinisch genetisch onderzoek heeft twee redenen

1. Als uit het onderzoek blijkt dat er sprake is van een syndroom kan de medische zorg hierop worden afgestemd. Bijvoorbeeld: extra onderzoek van het hart of andere organen.
2. Informatie geven over de erfelijkheidsaspecten van de schisis van uw kind: u kunt antwoord krijgen op de vraag of een eventueel volgend kind, of kind van uw kind, ook kans loopt geboren te worden met een schisis.

In principe wordt uw kind bij de eerste afspraak bij het Schissteam (na de geboorte) ook gezien door de klinisch geneticus.

## Erfelijkheidsonderzoek

Alle pasgeborenen met schisis waarbij wel een vermoeden bestaat op een syndroom, gaan direct naar de klinisch geneticus. Dat geldt ook voor pasgeborenen met een geïsoleerde gehemelte-spleet. Zij hebben een grotere kans op een syndromale afwijking. Er wordt onder andere nagegaan of zij mogelijk een 22q11 deletie (Velo-cardio-faciaal syndroom) hebben. Bij mensen met een 22q11 deletie ontbreekt er bijvoorbeeld een stukje erfelijk materiaal, namelijk een klein stukje van één van de twee chromosomen 22.

Aan de ouders van kinderen met een schisis kan klinisch genetisch onderzoek worden aangeboden. Met het oog op een eventuele volgende zwangerschap kan het belangrijk zijn te weten of een van de ouders ook (drager) is van een bepaalde aandoening waarbij de herhalingskans op een kindje met een schisis groter is.

Mochten er in de loop van de ontwikkeling van uw kind, nieuwe inzichten aan het licht komen over erfelijkheid en schisis, dan krijgt u opnieuw een uitnodiging voor een gesprek met de klinisch geneticus.

U kunt ook altijd zelf bij vragen contact opnemen met de polikliniek klinische genetica.