

Afwijkingen aan de hand

tekst 3

In Brabant wonen enkele families waarvan sommige leden (aan elke hand) een afwijkende duim hebben die erg lijkt op een extra wijsvinger. Dit defect wordt veroorzaakt door één enkel gen.

Het begon allemaal met de oplettendheid van plastisch chirurg Steven Hovius van het Sophia Kinderziekenhuis in Rotterdam. Het viel Hovius op dat er vaak kinderen in het ziekenhuis werden opgenomen voor chirurgische correctie van een bijzondere afwijking aan de duim. De duimen van de kinderen telden drie in plaats van de gebruikelijke twee kootjes. Deze afwijking, triphalangiale duim of TPT geheten, komt slechts voor bij 1 op de 25.000 pasgeborenen.

Uit het overervingspatroon valt af te leiden dat een triphalangiale duim wordt veroorzaakt door een autosomaal, dominant gen.

Autosomaal wil zeggen dat het gen niet X-chromosomaal is.

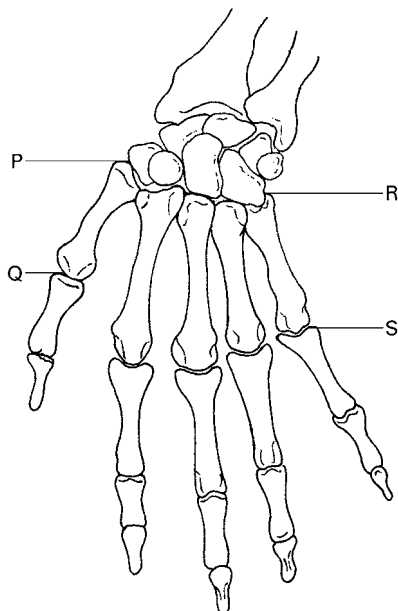
bewerkt naar: Vijf vingers aan een hand, NRC Handelsblad, 3 maart 1994

2p 11 ■ Wat zijn, gezien de frequentie van het voorkomen van deze afwijking, de meest waarschijnlijke genotypen van ouders van kinderen met een triphalangiale duim?

- A TT en Tt
- B TT en tt
- C Tt en Tt
- D Tt en tt

Onbehandelde TPT-patiënten missen het vermogen tot opponeren: het naar elkaar toe brengen van het topje van de duim naar de topjes van de andere vingers van dezelfde hand. Volledig kunnen opponeren is een typisch menselijke verworvenheid. Het opponeren wordt bij de mens mogelijk gemaakt door een speciaal gewricht. Afbeelding 2 is een schematische weergave van het skelet van een normale hand.

afbeelding 2



2p 12 ■ Op welke van de aangegeven plaatsen bevindt zich dit gewricht dat opponeren mogelijk maakt?

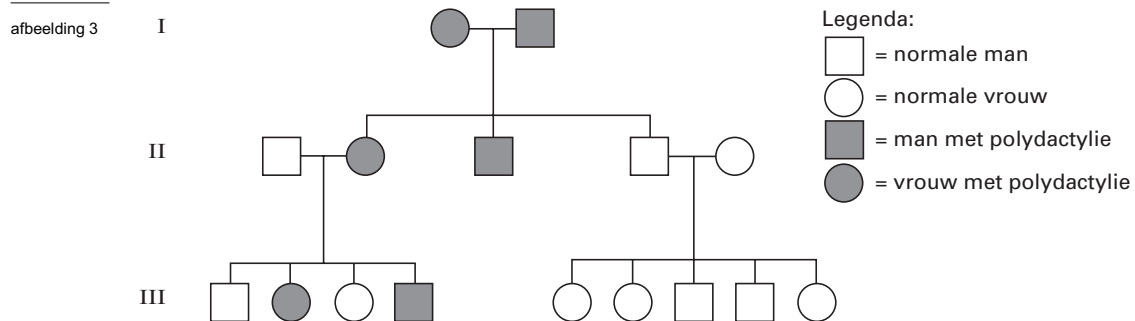
- A op plaats P
- B op plaats Q
- C op plaats R
- D op plaats S

Eindexamen biologie havo 2005-II

havovwo.nl

Een andere afwijking aan de handen is polydactylie. Bij deze afwijking heeft elke hand naast de duim nog vijf vingers.

In onderstaande stamboom wordt de overerving van polydactylie binnen een bepaalde familie schematisch weergegeven.



bewerkt naar: G.W. Burns, *The Science of Genetics*, New York, 1976, 7

- 2p **13** ■ - Is het gen voor polydactylie dominant dan wel recessief?
- Is het gen voor polydactylie X-chromosomaal of autosomaal of is dat met deze stamboom niet te bepalen?
- A Het gen is dominant en het is X-chromosomaal.
 - B Het gen is dominant en het is autosomaal.
 - C Het gen is dominant en het kan X-chromosomaal of het kan autosomaal zijn.
 - D Het gen is recessief en het is X-chromosomaal.
 - E Het gen is recessief en het is autosomaal.
 - F Het gen is recessief en het kan X-chromosomaal of het kan autosomaal is.