

*Tenzij anders vermeld, is er sprake van normale situaties en gezonde organismen.*

## Uitbreiding hielprik

Enkele jaren geleden is het aantal ziektes waarop men baby's screent met behulp van de hielprik uitgebreid. De hielprik wordt uitgevoerd bij pasgeboren baby's om aan de hand van het zo verkregen bloed na te gaan of bij het kind een aantal ernstige, erfelijke aandoeningen aanwezig is. Vóór de uitbreiding werd het bloed gebruikt om een bijnier-, een schildklier- en een leveraandoening op te sporen.

Een van de ziekten waarop getest wordt is fenylketonurie (PKU), een bekende stoornis in de stofwisseling van aminozuren.

Vanaf 1 januari 2007 wordt het bloed op nog veertien andere aandoeningen onderzocht, waaronder sikkelcelanemie. Deze bloedcelziekte komt relatief veel voor bij immigranten uit Afrika.

Met deze uitbreiding hoopt men in Nederland per jaar 180 tot 200 kinderen met zo'n aandoening extra op te sporen.

- 1p **1** Hoe noemt men de verandering in het erfelijk materiaal waardoor het gen voor PKU is ontstaan?

Een betere naam voor PKU is hyperfenylalaninemie. Dit betekent dat de concentratie van het aminozuur fenylalanine in het bloed verhoogd is.

- 2p **2** Welk orgaan speelt de belangrijkste rol bij het constant houden van de concentratie van fenylalanine in het bloed?
- A** bijniere
  - B** dunne darm
  - C** lever
  - D** nieren
  - E** schildklier

Er zijn twee vormen van PKU: klassieke en maligne. Bij de klassieke vorm ontbreekt een bepaald enzym, waardoor fenylalanine zich ophoopt in het bloed. Dit kan uiteindelijk leiden tot een hersenbeschadiging.

Bij de maligne vorm ontstaat een tekort aan neurotransmitters. Dit zijn stoffen die betrokken zijn bij impulsoverdracht in het zenuwstelsel.

- 2p **3** Op welke plaats komen deze neurotransmitters bij een gezond persoon vrij op het moment dat de impulsoverdracht mogelijk wordt?
- A** in de cellen van Schwann, rondom een axon
  - B** in het cellichaam van het neuron dat de impuls gaat doorgeven
  - C** in de dendriet van het neuron dat de impuls ontvangt
  - D** in de synapsspleet tussen twee neuronen

Alle pasgeborenen worden in Nederland al jaren gescreend op PKU. Bij een positieve uitslag kan het nodig zijn bij een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek uit te voeren.

- 2p 4 Welke vorm van prenatale diagnostiek is bruikbaar om de diagnose PKU te kunnen stellen? Motiveer je keuze.

Beide vormen van PKU zijn niet te genezen. De behandeling van de klassieke PKU richt zich op het voorkómen van hoge concentraties van het aminozuur fenylalanine in het bloed. Daarvoor zal een streng eiwitarm dieet gevolgd moeten worden. Aan dit dieet worden een speciaal eiwitvervangend aminozuurmengsel, vitaminen en mineralen toegevoegd. Deze zijn noodzakelijk voor de groei en de ontwikkeling. Begeleiding door een arts en door een diëtist is vereist. Er wordt regelmatig bloedonderzoek verricht. Afhankelijk van de waarden in het bloed wordt het dieet steeds weer bijgesteld.

- 2p 5 Op welke plaats in de bloedsomloop kan een verhoogde concentratie van het aminozuur fenylalanine worden aangetroffen?
- A alleen in de aders
  - B alleen in de haarvaten
  - C alleen in de slagaders
  - D zowel in de aders, als in de haarvaten als in de slagaders

Twee gezonde ouders hebben een gezonde zoon en een dochter met PKU. Bij de derde zwangerschap blijkt uit een echoscopisch onderzoek dat de vrouw zwanger is van een tweeling: een jongen en een meisje.

- 2p 6 – Hoe groot is de kans dat deze jongen lijdt aan PKU?  
– En hoe groot is de kans dat dit meisje aan PKU lijdt?

	kans voor deze jongen	kans voor dit meisje
A	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$
B	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$
C	$\frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$
D	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$
E	$\frac{1}{2}$	$\frac{3}{4}$

Sikkelcelanemie is een van de zeventien aandoeningen waarop het bloed van een pasgeborene nu wordt gescreend. Het is een erfelijke vorm van bloedarmoede. Uit het bloedonderzoek kan blijken dat een kind van ouders die beide geen sikkelcelanemie hebben, sikkelcelanemie heeft, maar ook dat een zoon of een dochter alleen maar drager is van de aandoening.

- 2p 7 Wat kun je uit bovenstaande gegevens afleiden omtrent de overerving van sikkelcelanemie?
- A De ziekte erft autosomaal over en is dominant.
  - B De ziekte erft autosomaal over en is recessief.
  - C De ziekte erft X-chromosomaal over en is dominant.
  - D De ziekte erft X-chromosomaal over en is recessief.

Met behulp van de hieprijk test men nu onder meer op afwijkingen aan de schildklier, de bijnier en de lever. Het zijn stuk voor stuk behandelbare aandoeningen. Maar met de hieprijk kunnen veel meer ziekten worden opgespoord. Het gaat daarbij om een aantal onbehandelbare ziekten. Patiëntenorganisaties pleiten ervoor dat artsen de mogelijkheid krijgen om ouders, na een hieprijk, te vertellen aan welke onbehandelbare ziekten hun pasgeboren kind lijdt.

- 1p **8** Geef een argument dat gebruikt kan worden om deze gegevens aan de ouders bekend te maken.