

MSUD

Maud werkt als diëtiste in een academisch ziekenhuis. Een van haar patiëntjes is Stan, een baby met de zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte MSUD. Met de ouders bespreekt zij een aangepast dieet voor Stan.

Kenmerkend voor MSUD (maple syrup urine disease) is een zoetige geur van de urine. Deze geur doet denken aan esdoornsiroop (maple syrup). Bij patiënten met MSUD werkt een bepaald enzym niet goed waardoor ze de aminozuren leucine, isoleucine en valine niet kunnen afbreken. Hierdoor ontstaat een te hoge concentratie van deze aminozuren in het bloed. Dit leidt ertoe dat MSUD, indien onbehandeld, hersenschade kan veroorzaken.

Een belangrijk orgaan bij de afbraak van aminozuren is de lever. Bij de afbraak van aminozuren ontstaat een afvalproduct dat wordt uitgescheiden.

- 2p 9
- Welk afvalproduct is dit?
 - In welk orgaan wordt dit afvalproduct uitgescheiden?

Bij Stan werd MSUD ontdekt dankzij de hielprik.

De hielprik vindt enkele dagen na de geboorte plaats. Er wordt bloed afgenomen dat onderzocht wordt om verschillende aangeboren aandoeningen op te sporen. Om te bepalen of een baby MSUD heeft, wordt de concentratie van verschillende aminozuren bepaald.

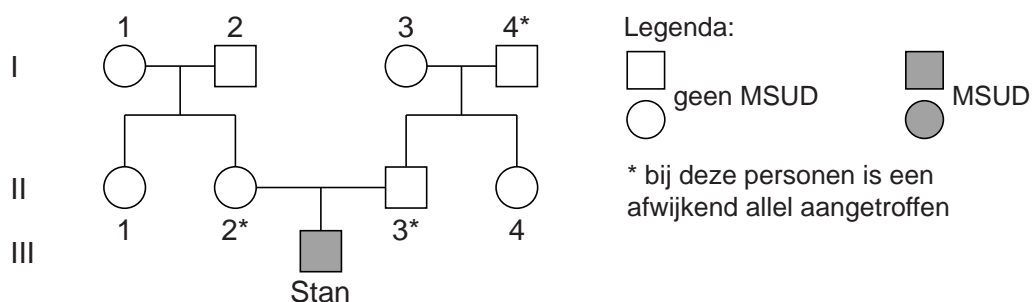
- 2p 10
- Welk bloedbestanddeel wordt onderzocht om te bepalen of een baby MSUD heeft?
- A bloedplaatjes
 - B bloedplasma
 - C rode bloedcellen
 - D witte bloedcellen

Om te voorkomen dat Stan klachten krijgt, schrijft Maud een voedingssupplement voor en geeft ze Stans ouders een dieetadvies voor Stan. Dit advies betreft de beperking van de inname van één van de hoofdgroepen van voedingsstoffen: eiwitten, koolhydraten, vetten, mineralen of vitaminen.

- 2p 11
- Welke van de bovenstaande hoofdgroepen van voedingsstoffen moet beperkt worden in het dieet van Stan?
 - Licht je antwoord toe.

Voor een uitgebreid onderzoek naar MSUD in de familie van Stan werd bij familieleden wangslimvlies afgenomen en onderzocht. In de stamboom van de familie (afbeelding 1) zijn de uitslagen aangegeven.

afbeelding 1



De ouders van Stan vragen zich af wat de kans is dat een volgend kind ook MSUD heeft.

- 2p 12 Hoeveel procent is de kans op een volgend kind met MSUD als dit kind een meisje is? En als dit kind een jongen is?

| | meisje | jongen |
|---|--------|--------|
| A | 0 | 0 |
| B | 0 | 50 |
| C | 25 | 25 |
| D | 25 | 50 |
| E | 50 | 50 |
| F | 50 | 100 |

Bij de ouders van Stans moeder (I-1 en I-2, afbeelding 1) werd het afwijkende allel niet aangetroffen. Dit betekent dat er één mutatie opgetreden is die heeft geleid tot het afwijkende allel bij Stans moeder. Vier cellen zijn:

- 1 een eicel van oma I-1,
- 2 een zaadcel van opa I-2,
- 3 de bevruchte eicel waaruit Stans moeder (II-2) is ontstaan,
- 4 een eicel van Stans moeder (II-2).

- 2p 13 In welke van deze cellen kan deze mutatie zijn opgetreden, gezien de resultaten van het erfelijkheidsonderzoek?
- A alleen in 1 of 2
 - B alleen in 3 of 4
 - C alleen in 1, 2 of 3
 - D alleen in 1, 3 of 4
 - E in 1, 2, 3 of 4