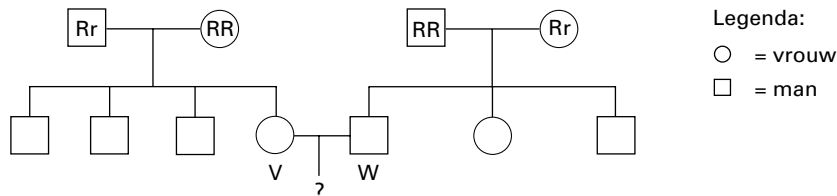


Prenataal onderzoek

De ziekte van Pompe wordt veroorzaakt door een autosomaal (= niet X-chromosomaal) gen. Bij individuen met het recessieve genotype rr worden door een stoornis in de werking van de lysosomen de spieren aangetast. In de familie van een vrouw V én in de familie van een man W komt het recessieve gen (r) voor de ziekte van Pompe voor. In afbeelding 8 zijn de genotypen in de eerste generatie van beide families weergegeven.

afbeelding 8

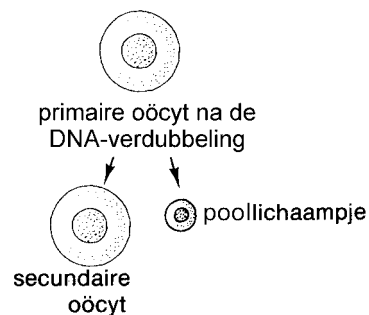


V en W krijgen samen een kind.

2p 11 □ Bereken de kans dat dit kind de ziekte van Pompe heeft.

De vorming van een secundaire oöcyt en een poollichaampje is schematisch weergegeven in afbeelding 9.

afbeelding 9



bewerkt naar: S. Sadler, *Langman's medische embryologie*, Utrecht/Antwerpen, 1988, 7

V en W overwegen een prenataal onderzoek uit te laten voeren. Voordat de eicel wordt bevrucht, wordt het poollichaampje dat zich tijdens meiose-I vormt, weggenomen. Het erfelijke materiaal van dit poollichaampje wordt onderzocht. Hieruit kan worden geconcludeerd of de eicel wel of niet het gen r kan bevatten. Er wordt van uitgegaan dat er geen crossing-over of mutatie optreedt.

2p 12 □ - Bij welke uitslag van het overwogen onderzoek is het zeker dat de eicel *geen* gen r bevat?
- Leg je antwoord uit.