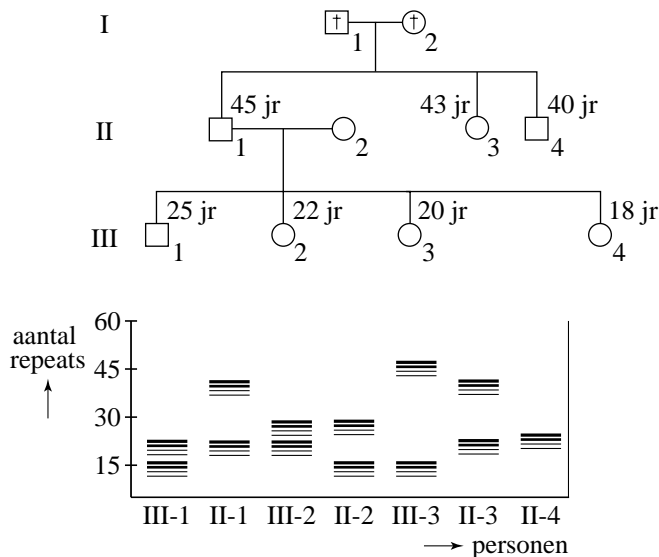


Ziekte van Huntington

In 1873 beschreef George Huntington een ziektebeeld, waarbij de patiënt door aantasting van de zenuwcellen de controle over bewegingen, spraak en gedrag steeds verder verliest. De naar hem vernoemde ziekte van Huntington is nog niet te behandelen en leidt uiteindelijk tot de dood. Het is een dominant overervende ziekte die zich pas op latere leeftijd openbaart. Jarenlang hebben onderzoekers op een klein stukje van chromosoom 4 gezocht naar het gen dat veranderd is bij de ziekte van Huntington. In 1993 kwam de doorbraak. Ze isoleerden het gen en noemden het eiwit dat erdoor wordt gecodeerd huntingtine. Het eerste deel van het gen bevat een stukje met de basenvolgorde CAG. Dit stukje komt in herhalingen (repeats) voor. Bij gezonde mensen vindt men meestal tussen de 9 tot 30 repeats, bij mensen met de ziekte van Huntington meer dan 35. Hoe groter het aantal herhalingen, hoe jonger de leeftijd waarop de ziekte toeslaat. In de zenuwcellen van de patiënt hoort zich een klonterende massa huntingtine op, waaraan de cel uiteindelijk te gronde gaat.

Door middel van DNA-diagnostiek kunnen afwijkingen in het aantal repeats worden bepaald. Daartoe wordt DNA uit bloedcellen met de PCR-reactie vermeerderd en met gel-elektroforese onderzocht. Het resultaat van een dergelijk onderzoek binnen een familie is weergegeven in afbeelding 1.

afbeelding 1



- 2p 31 Van de grootouders, nummers I-1 en I-2, is geen DNA-analyse bekend. Grootmoeder (nummer I-2) is overleden aan de ziekte van Huntington. Welke andere personen in deze familie hebben de ziekte van Huntington, of zullen in de toekomst de symptomen van de ziekte kunnen krijgen?
- A II-1 en II-4
 - B II-1, II-3 en II-4
 - C II-1, II-3 en III-3
 - D II-1 en III-1 t/m 4
 - E II-1, II-3, II-4, en III-1 t/m 4

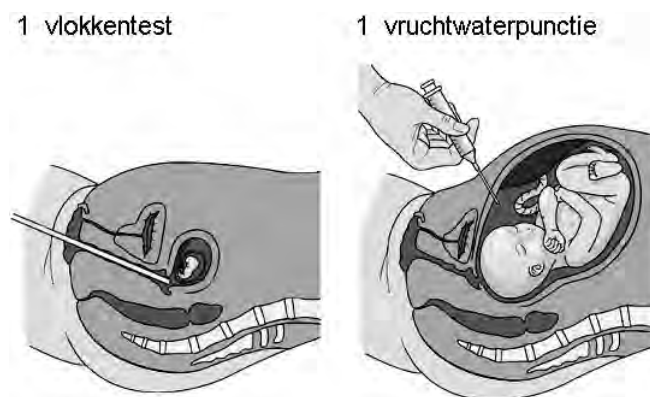
De vrouw III-4 uit de familie van afbeelding 1 overweegt of zij zich zal laten testen op de ziekte van Huntington. Samen met een erfelijkheids-adviseur zoekt ze naar medische en ethische argumenten vóór en tegen het onderzoek.

- 2p 32 – Geef zo'n argument op grond waarvan ze kan besluiten om deze test wél te doen.
- En geef zo'n argument op grond waarvan ze kan besluiten om deze test niet te doen.

Behalve de eerder beschreven DNA-test na de geboorte is er ook een prenatale test mogelijk. Bij een **vlokkentest** wordt met behulp van een echoscoop de plaats bepaald van waaruit, via de buikwand of via de vagina, met een holle naald (katheter) wat chorionweefsel wordt opgezogen. Deze test kan plaatsvinden vanaf de 10e week van de zwangerschap. Bij een **vruchtwaterpunctie** wordt wat vruchtwater opgezogen via de buikwand of via de vagina. Deze test wordt meestal in de 16e of 17e week van de zwangerschap uitgevoerd.

In afbeelding 2 zijn beide methoden weergegeven.

afbeelding 2



De prenatale test moet uitgevoerd worden door een arts met voldoende ervaring in deze techniek vanwege het risico op een miskraam: 1 tot 2% van de gevallen bij een vlokkentest en rond 0,5% bij een vruchtwaterpunctie. Hiermee moet dus rekening worden gehouden bij het beslissen voor een prenatale test.

- 1p 33 Noem nog een consequentie waarmee rekening moet worden gehouden bij het nemen van de beslissing over het al of niet uitvoeren van een prenatale test.
- 2p 34 – Leg uit waarom een vlokkentest vroeg in de zwangerschap uitgevoerd wordt.
- Leg uit waarom de vruchtwaterpunctie pas later toegepast kan worden.