

Leven met het syndroom van Kartagener

De tienjarige Joris komt op het spreekuur bij de huisarts. Joris hoest veel en heeft vaak last van luchtweginfecties.

De huisarts weet dat bij Joris het hart gespiegeld in de borstkas ligt. Ze vermoedt dat Joris primaire ciliaire dyskinesie (PCD) heeft. Dat is een afwijking in de werking van bepaalde trilharen die ook een rol spelen bij de links-rechtsoriëntatie van de organen tijdens de embryonale ontwikkeling. Na een aantal onderzoeken blijkt dat Joris het syndroom van Kartagener heeft, een combinatie van PCD en een gespiegelde ligging van hart, maag en lever.

De slechte trilhaarwerking, een van de symptomen van PCD, zou de bacteriële luchtweginfecties van Joris kunnen verklaren.

- 2p **30** Leg uit waardoor een gebrekkige trilhaarwerking deze luchtweginfecties tot gevolg heeft.

Beweeglijke trilhaarcellen bevinden zich onder andere in de neusholte. Andere delen van de luchtwegen zijn:

- 1 luchtpijp;
- 2 bronchiën;
- 3 bronchiolen;
- 4 longblaasjes.

- 2p **31** In welk deel of in welke delen bevinden zich ook beweeglijke trilhaarcellen?

- A alleen in 1
- B alleen in 1 en 2
- C alleen in 2 en 3
- D alleen in 1, 2 en 3
- E alleen in 2, 3, en 4
- F 1, 2, 3 en 4

Joris wordt door de huisarts doorverwezen naar een KNO-arts. Deze neemt een beetje epitheelweefsel weg uit de neus. De werking van de trilharen in dit biopt wordt microscopisch onderzocht.

Een nadeel van een microscopisch onderzoek is dat de trilhaarcellen vaak al zijn aangetast door een infectie en daardoor minder goed functioneren. Een meer betrouwbare methode is dan ook om uit het biopt losse cellen te isoleren en daarvan onder steriele omstandigheden een celkweek te maken. In de kweekvloeistof vormen de cellen na verloop van tijd meercellige bolletjes met trilharen aan de buitenzijde.

- 2p **32** Leg uit dat met de celkweekmethode onderzocht kan worden of de gebrekkige trilhaarwerking een genetische oorzaak heeft en niet het gevolg is van een infectie.

De gaswisseling in de longen van Joris gaat zonder behandeling steeds verder achteruit doordat de diffusiesnelheid vermindert.

De diffusiesnelheid V (hoeveelheid per tijdseenheid) van O_2 en CO_2 is volgens de wet van Fick afhankelijk van de volgende factoren:

$$V = D \cdot A \cdot \frac{\Delta c}{\Delta x}$$

Daarbij is D de diffusiecoëfficiënt, A het diffusie-oppervlak, Δc het verschil in partiële gasdruk en Δx de diffusieafstand.

- 2p 33 Beschrijf met behulp van twee factoren uit de wet van Fick waardoor de diffusie van zuurstof in de longen van Joris vermindert.

Om de klachten ten gevolge van PCD te bestrijden krijgt Joris medicatie om het slijm te verdunnen en fysiotherapie om te helpen het slijm op te hoesten.

Joris krijgt ook een ‘flutter’ om het ophoesten te vergemakkelijken (zie afbeelding 1). Dat is een pijpje met daarin een balletje dat weerstand geeft en waarlangs hij moet uitademen. De lucht die Joris uitademt wordt daarbij in trilling gebracht.

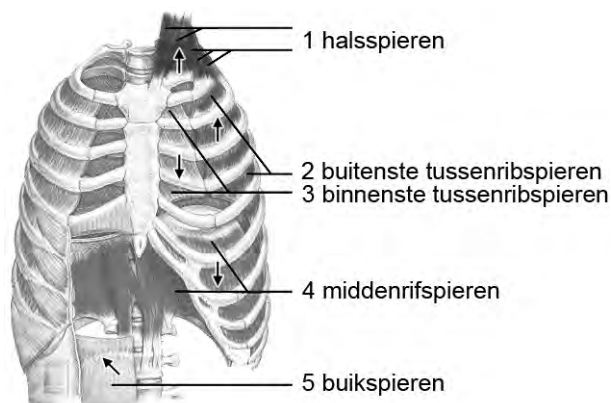
Hij moet dit apparaatje gebruiken in combinatie met ‘huffen’: een lange sterke uitademing vanuit de keel.

afbeelding 1



Spiergroepen rond de borstkas die betrokken zijn bij de ademhaling, zijn getekend in afbeelding 2. Met pijlen is aangegeven in welke richting de ribben bewegen als spiergroepen samentrekken. Ook de richting waarin het middenrif beweegt als de middenrifspieren samentrekken, is met een pijl aangegeven.

afbeelding 2



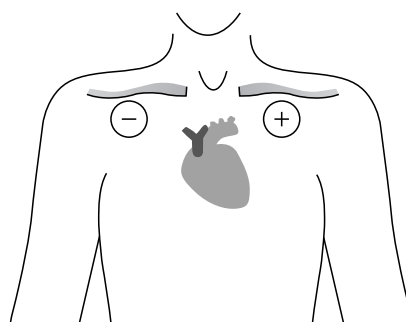
- 2p 34 Welke ademspieren worden gebruikt bij een 'huf'?
- A de binnenste tussenribspieren en de buikspieren
 - B de binnenste tussenribspieren, de middenrif- en de halsspieren
 - C de buitenste tussenribspieren en de buikspieren
 - D de buitenste tussenribspieren, de middenrif- en de halsspieren

Bij het lezen van een ECG, gemaakt van een persoon met een gespiegelde ligging van organen, zou een arts in eerste instantie denken dat de elektroden zijn verwisseld.

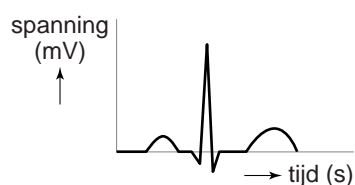
Een ECG is een registratie van de som van de afzonderlijke potentialen van alle hartspiercellen in de tijd. Een netto impuls in de richting van de positieve elektrode wordt geregistreerd als een positieve uitslag en een netto impuls die van de positieve elektrode afgaat als een negatieve uitslag.

In afbeelding 3 is te zien hoe de elektroden (+ en -) geplaatst kunnen zijn, met in afbeelding 4 de bijbehorende uitslag (het ECG) van een gezond persoon.

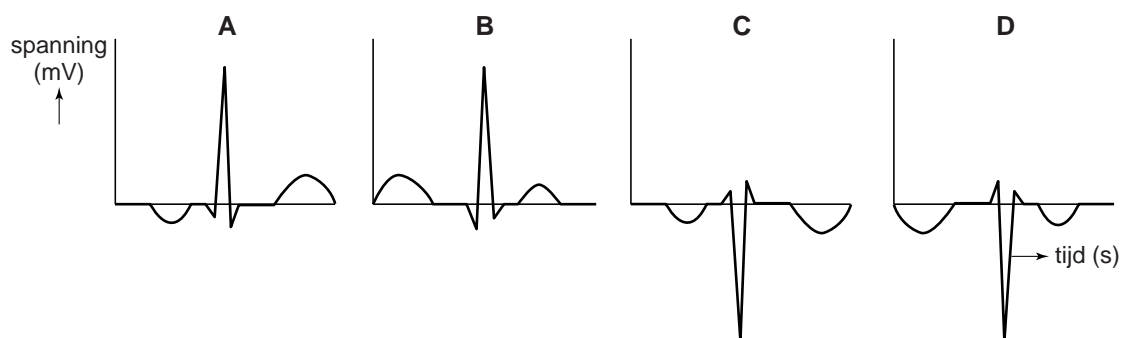
afbeelding 3



afbeelding 4



- 2p 35 Als bij Joris een ECG wordt gemaakt op dezelfde wijze als in afbeelding 3, hoe ziet de uitslag er dan uit?



- Flagellen (zweepharen) hebben in aanleg dezelfde bouw als de trilharen van trilhaarcellen. De huisarts zal de ouders van Joris dan ook informeren over een ander gevolg van het syndroom van Kartagener: mannen met PCD zijn vaak onvruchtbaar of verminderd vruchtbaar.
- 1p **36** Verklaar dat Joris als gevolg van PCD misschien minder vruchtbaar zal zijn.
- 1p **37** Waardoor zijn ook vrouwen met PCD door een verminderde trilhaarwerking vaak minder vruchtbaar?

- PCD wordt veroorzaakt door een autosomaal recessief overervend gen. Bij ongeveer 50% van de patiënten met PCD ontstaat in combinatie hiermee ook een gespiegelde ligging van organen. De huisarts zal de ouders van Joris ook informeren over de kans op nog een kind met het syndroom van Kartagener.
- 2p **38** Wat is de kans dat een broertje of zusje van Joris ook het syndroom van Kartagener heeft?
- A 0%
 - B 6,3%
 - C 12,5%
 - D 25%
 - E 50%