

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

Pallister-Killiansyndroom

Het Pallister-Killiansyndroom (PKS) wordt veroorzaakt door een zeer zeldzame chromosoomafwijking. PKS gaat gepaard met typische lichamelijke afwijkingen waarvan de ernst kan variëren. Opvallend zijn de gezichtskenmerken, de korte ledematen en de afwijkende pigmentatie. Vaak is er een opening in het middenrif. Kinderen met PKS ontwikkelen zich traag en zitten vaak in een rolstoel. Er zijn weinig volwassenen met dit syndroom.

Als bij de vorming van één van de geslachtscellen tijdens de meiose iets mis is gegaan met de verdeling van de chromosomen, kan een zygote ontstaan met een extra chromosoom 12 (trisomie 12). Waarschijnlijk ontstaat PKS doordat vroeg in de ontwikkeling van een embryo met een extra chromosoom 12, een mitotische deling plaatsvindt waarbij een dochtercel met een normaal karyotype ontstaat en een dochtercel met een extra 'isochromosoom-12p'. In een chromosomen-portret is dit isochromosoom-12p te zien als vier ter hoogte van het centromeer aan elkaar gehechte korte armen van het extra chromosoom 12. De lange armen van dit chromosoom 12 verdwijnen. Cellen met een intact extra chromosoom 12 gaan uiteindelijk dood.

In dit embryo ontstaat dan een mozaïekpatroon van twee soorten cellijnen: cellijnen met het extra isochromosoom-12p, naast cellijnen met een normaal karyotype.

Het extra isochromosoom-12p wordt onder andere gevonden in bepaalde huidcellen, de fibroblasten.

Om de diagnose PKS te stellen, wordt bij de patiënt een stukje huid weggesneden, waaruit vervolgens de fibroblasten worden vermeerderd.

2p 1 Leg uit waarom deze huidcellen vermeerderd worden om een karyogram te maken.

In de uitwerkbijlage is een onvolledig karyogram opgenomen.

2p 2 Vul de tekening aan, zodat duidelijk wordt dat

- het een karyogram is uit een cellijn van een jongetje,
- met in deze cellijn het extra isochromosoom 12p.

Door het mozaïekpatroon zijn de symptomen van PKS niet bij alle patiëntjes even ernstig.

2p 3 Leg uit waardoor, als gevolg van verschillen op celniveau, de ernst van de symptomen van PKS tussen patiëntjes kan verschillen.

uitwerkbijlage

2

