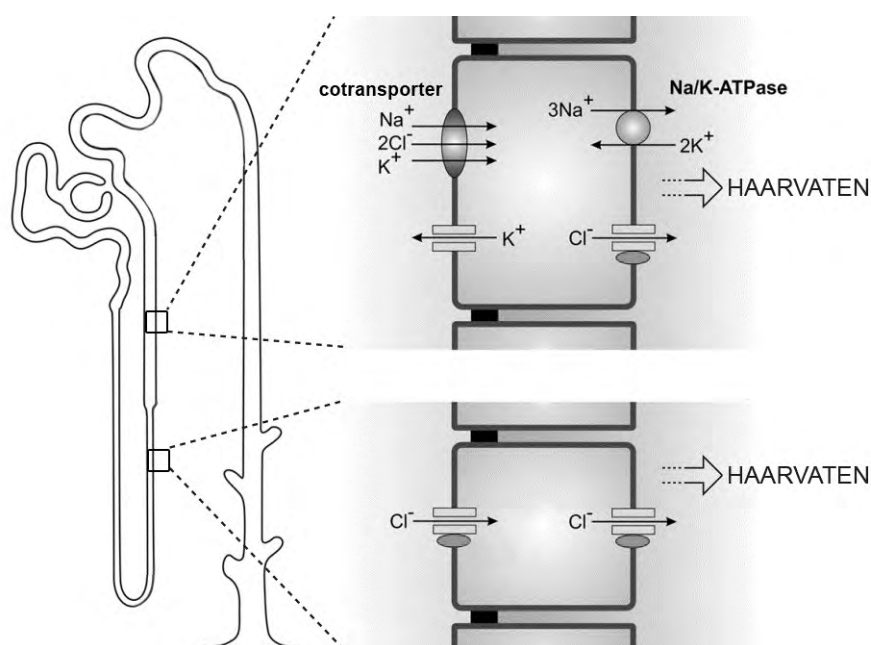


Fout in niergen doet hart falen

In Nederland lijden ongeveer 180.000 mensen, meestal zestigplussers, aan hartfalen: de pompwerking van hun hart schiet chronisch tekort. Amerikaanse onderzoekers hebben ontdekt dat mensen met een bepaalde mutatie een verhoogde kans op hartfalen hebben. Door vroegtijdig te screenen op die mutatie kunnen deze mensen worden opgespoord. Een preventieve behandeling is dan mogelijk.

Mensen met een gemuteerd *CLCNKA*-gen hebben een verhoogde kans op hartfalen. Dit gen codeert voor chloridekanaaltjes in de wandcellen van de nierbuisjes (zie afbeelding 1). Als gevolg van een puntmutatie (Gly83) in het gen functioneren de chloridekanaaltjes minder goed en wordt de kans op hartfalen vergroot.

afbeelding 1



- 1p 7 Geef een verklaring voor het minder goed functioneren van de chloridekanaaltjes als gevolg van de puntmutatie.

- Een oorzaak van hartfalen is een verhoogde bloeddruk. Met behulp van een bloeddrukmeter kan een arts de systolische en de diastolische bloeddruk van een patiënt meten.
- 2p 8 Van welk bloedvat wordt de systolische druk en van welk bloedvat wordt de diastolische druk op deze wijze gemeten?

	systolische drukmeting	diastolische drukmeting
A	aorta	aorta
B	aorta	holle ader
C	holle ader	aorta
D	armslagader	armslagader
E	armslagader	armader
F	armader	armslagader

- Mensen die homozygoot zijn voor het allel Gly83, maar ook mensen die hiervoor heterozygoot zijn, hebben een grotere kans op hartfalen. De groep Nederlanders die dit risico loopt is groot, want de allelfrequentie van het Gly83-allel is 0,5 in de Noord-Europese bevolkingsgroep. Dit gegeven zou gebruikt kunnen worden om de grotere kans op hartfalen als gevolg van de Gly83-mutatie van deze fractie Nederlanders te berekenen. Twee kenmerken van Nederlanders uit de Noord-Europese bevolkingsgroep zijn:
- 1 Zij leven niet in een geïsoleerde voortplantingspopulatie;
 - 2 De mensen met het Gly83-allel hebben een verhoogde sterftkans.
- 2p 9 Door welk kenmerk of welke kenmerken mag de wet van Hardy-Weinberg strikt genomen **niet** worden gebruikt voor het berekenen van de grotere kans op hartfalen als gevolg van de Gly83-mutatie van deze fractie Nederlanders?
- A alleen door 1
 - B alleen door 2
 - C door beide kenmerken

Een verhoogde bloeddruk leidt op termijn tot bloedvatschade. Daarom wordt bij mensen met hartfalen met behulp van medicijnen ingegrepen in de osmoregulatie. Veel gebruikt zijn ACE-remmers: stoffen die het Angiotensine Converting Enzyme (ACE) remmen.

ACE zet angiotensine I om in angiotensine II en wordt met name door endotheelcellen in de longen gevormd.

De bloeddruk verandert onder andere door:

- 1 het vernauwen van slagadertjes;
- 2 het verhogen van de Na^+ -reabsorptie (terugresorptie) in de nieren.

2p 10 Door welk of welke van deze processen wordt bij gebruik van ACE-remmers de bloeddruk verlaagd?

- A door geen van beide
- B alleen door 1
- C alleen door 2
- D door beide processen

Patiënten met hartfalen krijgen vaak plaspillen voorgeschreven, waardoor ze meer urine produceren.

2p 11 Leg uit hoe een verhoogde urineproductie de ernst van hartfalen kan verminderen.