

## Hemochromatose

Het gen voor hemochromatose is autosomaal, recessief en komt veel voor bij mensen van Noord-Europese afkomst. Eén op de acht mensen is drager van het hemochromatose-gen. Eén op de honderdtachtig mensen bezit de aanleg voor deze aandoening en is homozygoot recessief; toch worden niet al deze mensen ziek.

De ziekte wordt gekenmerkt door een abnormaal verhoogde opname van ijzer uit het verteerde voedsel naar het bloed, met als gevolg ijzerstapeling in cellen van diverse weefsels. Bij hoge concentratie is ijzer giftig voor de cellen. Doordat de stapeling sluipend toeneemt, stijgt de kans op klachten en orgaanschade met de leeftijd. Meestal uiten de eerste symptomen zich na het veertigste levensjaar.

Over de ouders van een hemochromatose-patiënt worden drie uitspraken gedaan:

Uitspraak 1: Het kan zijn dat beide ouders van de patiënt lijden aan hemochromatose.

Uitspraak 2: Het kan zijn dat beide ouders van de patiënt drager zijn.

Uitspraak 3: Het kan zijn dat beide ouders van de patiënt niet lijden aan hemochromatose.

2p 13 Welke van deze uitspraken is of welke zijn juist?

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

2p 14 Welk deel van het spijsverteringsstelsel zal bij een hemochromatose-patiënt afwijkend functioneren?

- A de slokdarm
- B de maag
- C de dunne darm
- D de dikke darm

Behandeling van hemochromatose-patiënten is betrekkelijk eenvoudig. Een deel van de schadelijke hoeveelheid ijzer kan uit het lichaam worden verwijderd door middel van aderlatingen. Daarbij wordt een aantal malen per jaar een halve liter bloed afgetapt.

2p 15 Met welk deel of met welke delen van het bloed verdwijnt het grootste deel van de schadelijke hoeveelheid ijzer uit het lichaam als bloed wordt afgetapt?

- A de rode bloedcellen
- B de witte bloedcellen
- C het bloedplasma