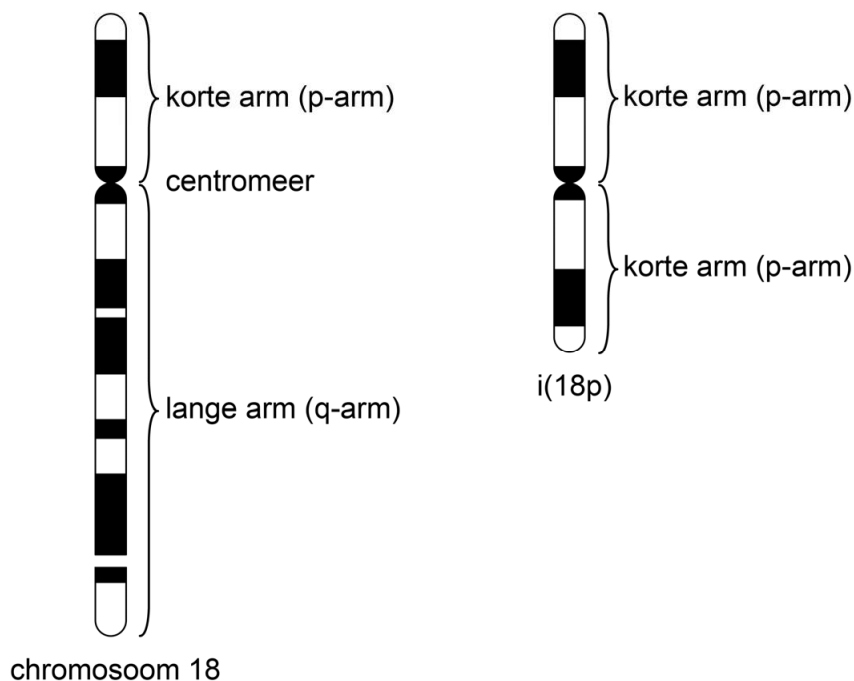


18p-tetrasomie

Maranja is een meisje van bijna twee jaar oud met het 18p-tetrasomiesyndroom. Door haar ontwikkelingsachterstand heeft Maranja veel zorg nodig.

18p-tetrasomie is een zeldzame afwijking waarbij elke lichaamscel naast de normale set chromosomen een extra chromosoom bevat. Dit extra chromosoom (i18p) bestaat uit twee keer de korte arm van chromosoom 18 (afbeelding 1).

afbeelding 1



Een aantal genen komt hierdoor vier keer voor in elke cel. Dit verstoort de aanleg van organen tijdens de ontwikkeling van het kind in de baarmoeder.

De diagnose 18p-tetrasomiesyndroom werd bij Maranja bevestigd door haar karyotype te bepalen uit een karyogram.

Het karyotype beschrijft per lichaamscel het totale aantal chromosomen, de geslachtschromosomen, en eventuele extra chromosomen.

2p 34 Wat is het karyotype van Maranja?

- A 45, XX, + i(18p)
- B 45, XY, + i(18p)
- C 47, XX, + i(18p)
- D 47, XY, + i(18p)

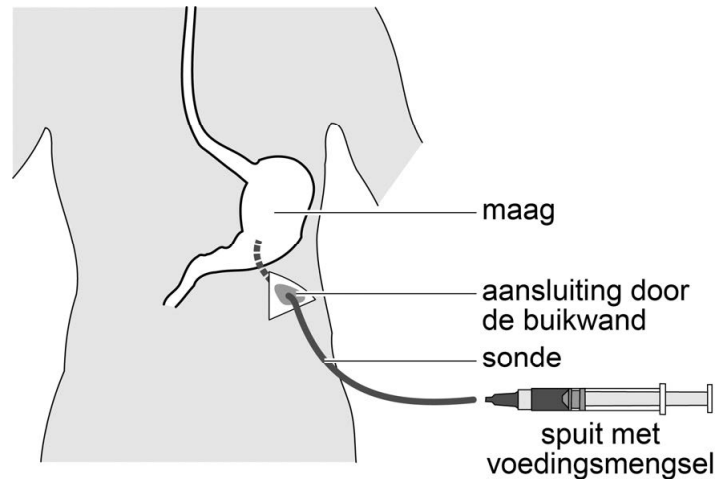
Maranja heeft, net als veel andere mensen met 18p-tetrasomie, een opening tussen de twee hartkamers. Hierdoor stroomt bloed van de ene hartkamer naar de andere.

2p **35** In welke richting stroomt het bloed? En wordt hierdoor de bloeddruk in de longen hoger of lager?

richting	bloeddruk longen
A van linkerkamer naar rechterkamer	hoger
B van linkerkamer naar rechterkamer	lager
C van rechterkamer naar linkerkamer	hoger
D van rechterkamer naar linkerkamer	lager

Maranja kan geen vaste voeding eten omdat ze niet kan slikken. Via een maagsonde wordt haar voeding direct in de maag gebracht (afbeelding 2). Maranja's moeder pureert groenten, fruit en vlees. Door de juiste hoeveelheid water toe te voegen is het geschikt als sondevoeding.

afbeelding 2



De vertering van zetmeel uit de sondevoeding begint bij Maranja pas in de twaalfvingerige darm.

Zelfs al zou speeksel van Maranja in haar maag komen, dan zouden de speekselenzymen daar zetmeel niet of nauwelijks kunnen verteren.

1p **36** Verklaar waardoor speekselenzymen het zetmeel in de maag niet kunnen verteren.