

Uitbreiding hielprik

In Nederland zegt men wel eens: "De medische wereld waakt over ons van de wieg tot het graf".

Alle ouders zijn vanzelfsprekend blij als direct na de bevalling blijkt, dat de baby gezond is. Toch wordt binnen acht dagen na de geboorte, voor het eerste medische laboratoriumonderzoek, bij de baby bloed geprikt. We noemen dit de hielprik. Het bloed wordt gebruikt om een mogelijke bijnier-, schildklier- of leveraandoening op te sporen. Een van de ziekten waarop getest wordt is fenyktonurie (PKU). PKU wordt veroorzaakt door een verandering in het erfelijk materiaal. Het is de meest bekende en de meest voorkomende stoornis in de stofwisseling van aminozuren.

Enkele jaren geleden is een belangrijke uitbreiding van het bloedonderzoek ingevoerd. Vanaf 1 januari 2007 wordt het bloed op nog 14 andere aandoeningen onderzocht, waaronder sikkelcelanemie. Deze bloedcelziekte komt relatief veel voor bij immigranten uit Afrika.

Met deze uitbreiding hoopt men in Nederland per jaar 180 tot 200 kinderen met zo'n aandoening extra op te sporen, zodat deze als baby al kunnen worden behandeld.

- 1p **9** Hoe noemt men de verandering in het erfelijk materiaal waardoor de aanleg voor PKU ontstaat?

Een betere naam voor PKU is hyperfenylalaninemie. Dit betekent dat de concentratie van het aminozuur fenylalanine in het bloed verhoogd is.

- 2p **10** Welk orgaan speelt de belangrijkste rol bij het constant houden van de concentratie van fenylalanine in het bloed?

- A bijnieren
- B dunne darm
- C lever
- D nieren
- E schildklier

Alle pasgeborenen worden in Nederland al jaren gescreend op PKU. Bij een positieve uitslag kan het nodig zijn bij een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek uit te voeren.

- 2p **11** Welke vorm van prenatale diagnostiek is bruikbaar om de diagnose PKU te kunnen stellen? Motiveer je keuze.

Er zijn twee vormen van PKU: klassieke en maligne. Bij de klassieke vorm ontbreekt een bepaald enzym, waardoor fenylalanine zich ophoopt in het bloed. Dit kan uiteindelijk leiden tot een hersenbeschadiging.

Bij de maligne vorm ontstaat een tekort aan neurotransmitters. Dit zijn stoffen die betrokken zijn bij impulsoverdracht in het zenuwstelsel.

Beide vormen van PKU zijn niet te genezen. De behandeling van de klassieke PKU richt zich op het voorkómen van hoge concentraties van het aminozuur fenylalanine in het bloed. Daarvoor zal een streng eiwitarm dieet gevolgd moeten worden. Aan dit dieet worden een speciaal eiwitvervangend aminozuurmengsel, vitaminen en mineralen toegevoegd. Deze zijn noodzakelijk voor de groei en de ontwikkeling. Begeleiding door een arts en door een diëtist is vereist. Er wordt regelmatig bloedonderzoek verricht. Afhankelijk van de waarden in het bloed wordt het dieet steeds weer bijgesteld.

- 2p **12** Op welke plaats in de bloedsomloop kan een verhoogde concentratie van het aminozuur fenylalanine worden aangetroffen?
- A** alleen in de aders
 - B** alleen in de haarvaten
 - C** alleen in de slagaders
 - D** zowel in de aders, als in de haarvaten als in de slagaders

Met behulp van de hielprik test men nu onder meer op afwijkingen aan de schildklier, de bijnier en de lever. Het zijn stuk voor stuk behandelbare aandoeningen. Maar met de hielprik kunnen veel meer ziekten worden opgespoord. Het gaat daarbij om een aantal onbehandelbare ziekten. Patiëntenorganisaties pleiten ervoor dat artsen de mogelijkheid krijgen om ouders, na een hielprik, te vertellen aan welke onbehandelbare ziekten hun pasgeboren kind lijdt.

- 1p **13** Geef een argument dat gebruikt kan worden om deze gegevens aan de ouders bekend te maken.