

Een erfelijke hartafwijking

In een tijdschrift trekt het volgende artikel de aandacht van Heleen.

De Italiaanse zwemmer Fioravanti won tijdens de Olympische Spelen van Sydney tweemaal goud. Later werd ontdekt dat hij lijdt aan de hartafwijking hypertrofische cardiomyopathie (HCM). Bij HCM is de linker kamer overactief waardoor de dikte van de wand van die kamer toeneemt. Hierdoor kan de uitstroom van het bloed naar de aorta worden belemmerd. Het extra spierweefsel kan ook de werking van de tweeslippige hartklep verstoren. HCM is een genetische aandoening, waarbij het bezit van één specifiek allel genoeg kan zijn om de aandoening te veroorzaken.

De reden waarom dat artikel de aandacht van Heleen heeft getrokken, is dat haar opa overleden is aan HCM.

Kort na haar opa's overlijden wordt er in Heleens familie een onderzoek naar het voorkomen van deze hartafwijking uitgevoerd. Bij haar vader en moeder werd de ziekte niet gevonden, maar HCM werd wel bij de broer van haar vader en zijn zoon, haar neef, gediagnosticeerd. Haar oma, die nu weduwe was geworden, heeft de ziekte niet, evenmin als haar tante, de vrouw van de genoemde oom. Heleen probeert met een schets van de familiestamboom inzicht te krijgen in het overervingspatroon van HCM in haar familie.

- 2p **8**
- Teken met bovenstaande informatie de stamboom van alle genoemde familieleden van Heleen en geef hierin aan bij wie HCM voorkomt.
 - Maak bij deze stamboom een legenda waaruit blijkt wie HCM heeft en wie gezond is.

Heleen heeft met haar man regelmatig over eigen kinderen gesproken en over de mogelijkheid dat deze kinderen HCM zouden kunnen erven.

- 3p **9**
- Waaruit blijkt dat de afwijking niet X-chromosomaal kan zijn?
 - Waaruit blijkt dat HCM een dominante afwijking is?
 - Leg uit of er een kans is dat Heleen de aandoening van haar opa doorgeeft aan haar kinderen.

Na het opzoeken van informatie werd het Heleen duidelijk dat de verdikking door HCM tot gevolg heeft dat:

- 1 de uitstroom van bloed naar de aorta vermindert;
- 2 de inhoud van de linker kamer verkleind is;
- 3 de linker kamer zich minder snel vult door de dikte van de kamerwand.

Patiënten met HCM lopen bij een forse inspanning de kans om ten gevolge van zuurstoftekort een hartinfarct te krijgen.

- 2p **10**
- Welke van de gevolgen van de verdikking in de kamerwand dragen bij aan dit verhoogde risico?
- A** alleen 1 en 2
 - B** alleen 1 en 3
 - C** alleen 2 en 3
 - D** zowel 1, 2 als 3

Toen de oom van Heleen hoorde dat hij HCM had, vroeg hij zich af of hij een vetarm dieet zou moeten volgen.

- 1p **11** Leg uit of een vetarm dieet, voor Heleens oom tot vermindering van de bij HCM horende problemen zou leiden.

Door HCM kan ook de werking van de tweeslippige hartklep worden verstoord. Omdat de binnenwand van de linker kamer verdikt is, kan het gebeuren dat deze kleppen niet voldoende sluiten.

- 2p **12** Wat is het gevolg hiervan?

- A** Tijdens het ontspannen van de kamer stroomt er bloed uit de aorta terug de kamer in.
- B** Tijdens het ontspannen van de kamer stroomt er bloed vanuit uit de kamer de boezem in.
- C** Tijdens het samentrekken van de boezem stroomt er teveel bloed de kamer in.
- D** Tijdens het samentrekken van de kamer stroomt er bloed vanuit de kamer de boezem in.