

8 Erfelijkheidsonderzoek

KENNIS

opdracht 65

Beantwoord de volgende vragen.

- 1 Is een aangeboren afwijking altijd erfelijk?

Nee.

- 2 Wat wordt er onderzocht bij een erfelijkheidsonderzoek?

De kans dat er kinderen worden geboren met een erfelijke ziekte of afwijking.

- 3 Welke mensen wordt aangeraden genetisch advies in te winnen als ze een kind willen?

Mensen bij wie een erfelijke ziekte in de familie voorkomt en vrouwen die al enkele malen een miskraam hebben gehad.

- 4 Mensen die veel aan radioactieve straling hebben blootgestaan, krijgen ook het advies om genetisch advies in te winnen als ze een kind willen.

Leg uit waarom ze dat advies krijgen.

Bij deze mensen kan de radioactieve straling mutaties hebben veroorzaakt in de geslachtscellen. Daardoor kunnen ze genen bezitten die erfelijke ziekten of afwijkingen veroorzaken.

opdracht 66

Als een van de ouders een hart- of vaatziekte heeft, heeft een kind een verhoogde kans op hart- en vaatziekten (zie de context 'Leef jij gezond?' in afbeelding 38 van je handboek).

Beantwoord de volgende vragen.

- 1 Wat kun je doen om de kans op deze ziekte te verkleinen?

Gezond leven (niet roken, niet te veel vet eten en veel bewegen).

- 2 Waarom worden hart- en vaatziekten 'gedeeltelijk erfelijk' genoemd?

Behalve de erfelijke aanleg is ook de levenswijze van invloed op het krijgen van zo'n ziekte.

opdracht 67

Kruis in de tabel aan bij welke soort(en) prenataal onderzoek elk kenmerk hoort.

Kenmerk	Vlokkentest	Vruchtwaterpunctie
Bij dit onderzoek bestudeert men de chromosomen van het ongeboren kind.	X	X
Bij dit onderzoek is er een iets verhoogde kans op een miskraam.	X	X
Bij dit onderzoek kan het geslacht van het ongeboren kind worden vastgesteld.	X	X
Dit onderzoek gebeurt via een buisje door de vagina.	X	
Dit onderzoek wordt gedaan vanaf de 8e week van de zwangerschap.	X	
Dit onderzoek wordt gedaan vanaf de 16e week van de zwangerschap.		X
Het vruchtwater wordt onderzocht.		X
Het weefsel uit de placenta wordt onderzocht.	X	

opdracht 68

Beantwoord de volgende vragen. Gebruik daarbij afbeelding 48.

- 1 Hoe groot is de kans op een kind met een chromosoomafwijking als de moeder 43 jaar oud is? Geef je antwoord in procenten.

5%.

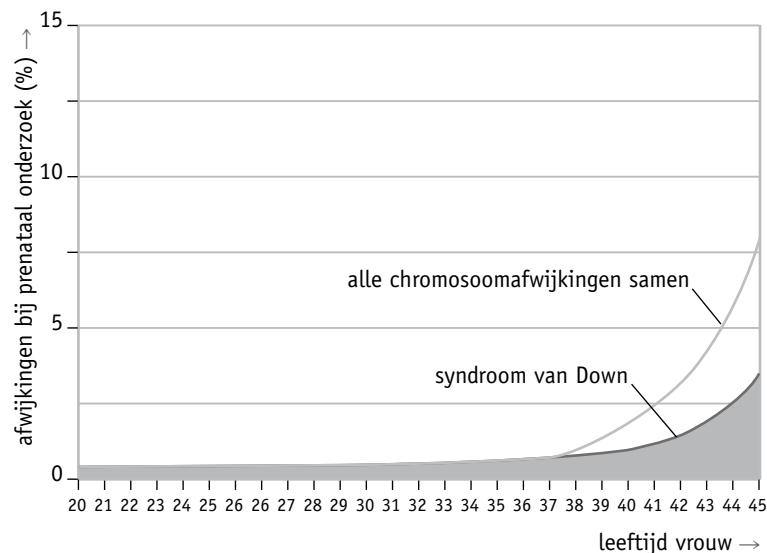
- 2 Hoe groot is de kans op een kind met het syndroom van Down als de moeder 39 jaar oud is? Geef je antwoord in procenten.

1%.

- 3 Een 44-jarige vrouw is zwanger. Deze vrouw wilde eigenlijk al zwanger worden toen ze 41 was, maar ze stelde haar beslissing drie jaar uit.
Is dit uitstel verstandig met het oog op mogelijke erfelijke afwijkingen bij het kind? Leg je antwoord uit.

Nee, want de kans op een chromosoomafwijking is in die drie jaar gestegen van 3% naar ruim 6%.

▼ **Afb. 48** Hoe ouder de moeder, hoe groter de kans op een kind met een afwijking.



TOEPASSING EN INZICHT

opdracht 69

Als een zwangere vrouw alcohol gebruikt, krijgt de foetus ook alcohol binnen. Alcohol kan schadelijk zijn voor de foetus. Foetaal Alcohol Syndroom Disorder (FASD) is een aandoening aan de hersenen die is ontstaan doordat de moeder alcohol heeft gebruikt. Kinderen met FASD hebben vaak problemen met leren. Daarnaast hebben ze vaak afwijkingen in het gezicht en groeien ze langzaam.

Beantwoord de volgende vragen.

- 1 Is FASD een aangeboren aandoening? Leg je antwoord uit.

Ja.

- 2 Kan met een erfelijkheidsonderzoek worden aangetoond dat een kind FASD heeft? Leg je antwoord uit.

Nee, want FASD wordt niet veroorzaakt door een afwijking aan de chromosomen.

opdracht 70

Beantwoord de volgende vragen. Gebruik daarbij de context 'Leven met een erfelijke belasting' (zie afbeelding 49).

▼ Afb. 49

Leven met een erfelijke belasting

Vaak weten mensen niet dat ze erfelijk belast zijn met kanker. Dat geldt ook voor Barbara, draagster van de erfelijke en zeldzame kankersoort Von Hippel-Lindau (VHL).

'Ik had vage klachten als misselijkheid, hoofdpijn en vermoeidheid. Eerst dacht ik dat het stress en vermoeidheid was. Ik stopte met gevechtssporten en zocht een minder zware baan.

Een huisarts zag mij lopen en stuurde me direct naar de neuroloog. Een MRI van mijn hersenen toonde een grote cyste aan, een tumor en vlekjes. Een ver familielid sms'te dat ze me moesten onderzoeken op de erfelijke ziekte VHL. Er werden scans gemaakt, mijn ogen werden gecontroleerd en er werd bloed afgenomen. Een DNA-test wees uit dat het inderdaad VHL was: een erfelijke vorm van

kanker die goedaardige en kwaadaardige tumoren kan veroorzaken op verschillende plekken in het lichaam.'

Over erfelijkheidsonderzoek zegt Barbara: 'Ik denk dat je DNA-onderzoek per persoon moet bekijken. Het is een individuele keuze. Ik ben ook niet voor een hielprik bij pasgeborenen om het te laten onderzoeken op erfelijke kankersoorten. Ik zou te veel vragen hebben. Waar gaat die informatie heen? Komt het terecht bij overheid, banken, verzekeraars? Is het dan bijvoorbeeld moeilijker om een verzekering af te sluiten? Voor mij geldt: doe pas DNA-onderzoek als je weet dat er iemand binnen je familie erfelijk is belast.'

Naar: e-zine Jij, jaargang 3, nummer 5.

- 1 Hebben de ouders van Barbara voor de geboorte een erfelijkheidsonderzoek laten doen?

Nee.

- 2 Is VHL een gevaarlijke ziekte? Leg je antwoord uit.

Ja....., want *er kunnen kwaadaardige tumoren ontstaan.*

- 3 VHL wordt veroorzaakt door een dominant gen.

Is de kans dat VHL tot uiting komt in het fenotype groter of kleiner dan bij een ziekte die recessief overerft?

Groter.

- 4 Is het zeker dat de kinderen van Barbara ook VHL hebben? Leg je antwoord uit.

Nee....., want *Barbara kan heterozygoot zijn. Als Barbara heterozygoot is en als de partner van Barbara geen VHL heeft, dan hebben ze 50% kans op kinderen die geen VHL hebben.*

- 5 In de context staat dat Barbara draagster is van het gen voor VHL.

Leg uit waarom het woord 'draagster' hier verkeerd wordt gebruikt.

Een drager of draagster heeft een recessief gen voor een erfelijke ziekte, maar is zelf niet ziek.

- 6 Zou jij Barbara het advies geven om prenataal onderzoek te doen? Leg uit waarom je dat advies geeft.

Eigen antwoord.

- 7 Alle pasgeboren baby's worden op bepaalde ziekten gecontroleerd met een hielprik. Dat zou ook kunnen voor VHL.

Hoe denkt Barbara daarover?

Zij is daar tegen....., want *ze is bang dat de informatie uit zo'n onderzoek terecht komt bij instellingen zoals banken. Het is mogelijk dat de bank dan geen geld wil uitlenen om bijvoorbeeld een huis te kopen.*