

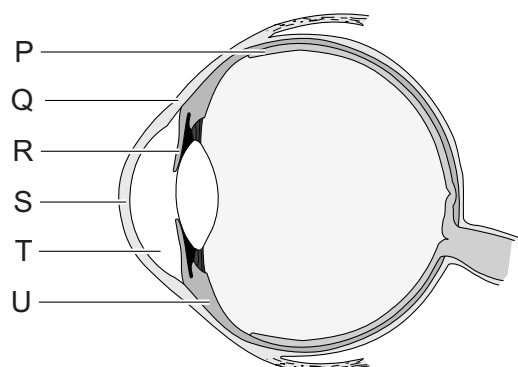
De ziekte van Wilson

Toen Jannekes vriend opmerkte dat haar ogen van kleur leken te veranderen, dacht ze dat hij een grapje maakte. Maar in de spiegel ziet ze tussen het blauw en het wit van haar ogen een randje geelbruin. Voor de zekerheid gaat zij naar de dokter. Die vermoedt dat Janneke de ziekte van Wilson heeft.

De ziekte van Wilson is een zeldzame aandoening waarbij de uitscheiding van koper is verstoord. Hierdoor hoopt koper zich op in de lever, maar ook aan de rand van het hoornvlies, waardoor de verkleuringen ontstaan.

In afbeelding 1 is in een doorsnede van het oog een aantal plaatsen met letters aangegeven.

afbeelding 1



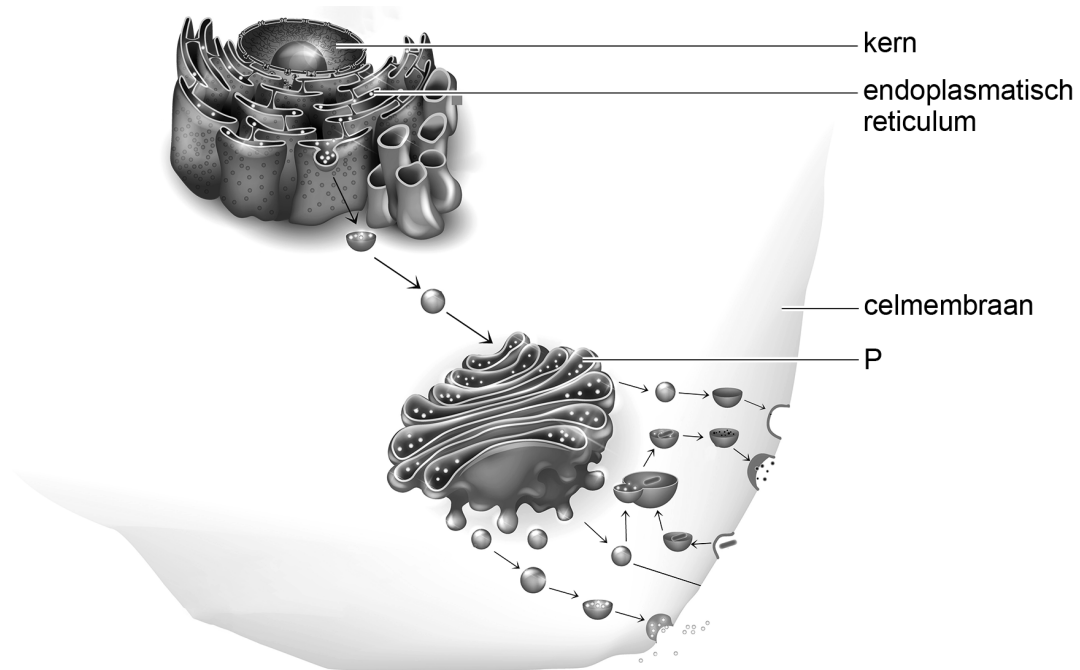
- 1p 1 Noteer de letter waarmee de plaats is aangegeven waar de koperophoping ontstaat.

De dokter verwijst Janneke door voor DNA-onderzoek. Hiermee wordt de diagnose bevestigd. De internist in het ziekenhuis legt uit dat bij de ziekte van Wilson een gen op chromosoom 13 is gemuteerd. Dit gen codeert normaal voor een eiwit dat levercellen nodig hebben om koper via de gal uit te scheiden. Bij Janneke bevindt zich op een bepaalde plaats in dit eiwit het aminozuur glutamine in plaats van histidine. Hierdoor functioneert dit eiwit niet en hoopt het koper zich eerst op in de lever en in latere stadia ook in andere organen.

- 2p 2 De mutatie die leidt tot de ziekte van Wilson is een puntmutatie.
Licht toe dat een puntmutatie genoeg is om in een eiwit een verschil van één aminozuur te veroorzaken.

Het eiwit dat betrokken is bij de koperuitscheiding bevindt zich bij gezonde personen in het organel dat in afbeelding 2 met letter P is aangegeven.

afbeelding 2

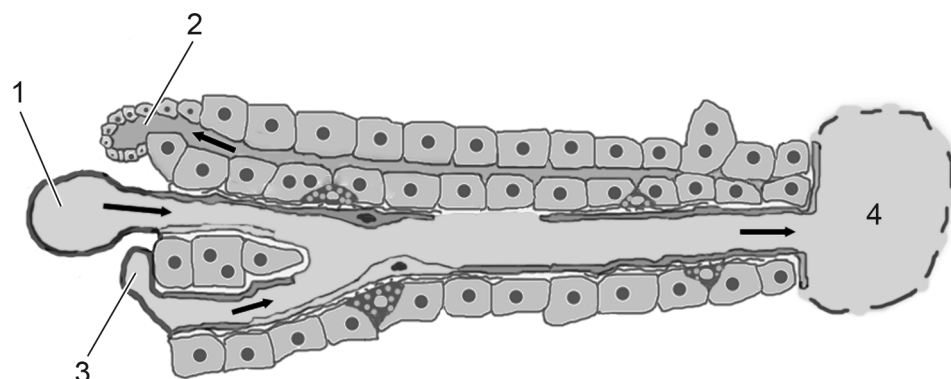


1p 3 Noteer de naam van het organel dat aangegeven is met de letter P.

Koper wordt actief opgenomen in de darmen en komt via het bloed in de lever. Bij gezonde mensen wordt 80 tot 90 procent van het opgenomen koper weer uitgescheiden door de lever.

In afbeelding 3 is een doorsnede van een deel van een leverlobje te zien. De galgang en bloedvaten zijn met cijfers aangegeven. Op plaats 1 en 4 stroomt zuurstofarm bloed. De pijlen geven de stroomrichting aan.

afbeelding 3



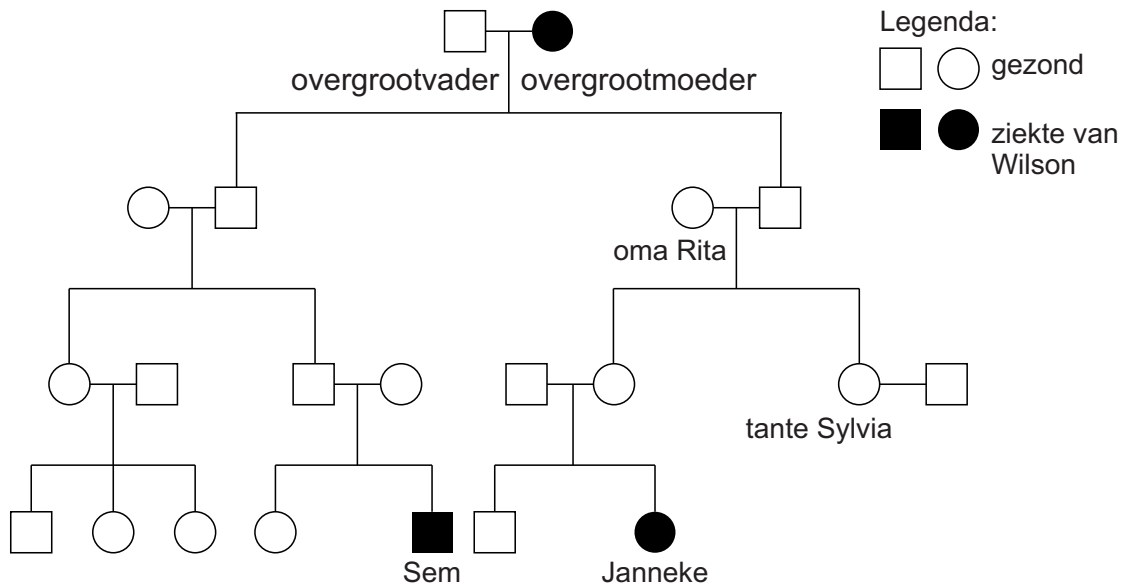
2p 4 – Noteer het nummer van de plaats waar het koper het eerst aanwezig is na opname in de darmen.
 – Noteer het nummer van de plaats waar bij gezonde mensen het uitgescheiden koper het leverlobje verlaat.

Janneke krijgt medicijnen die de koperopname in de darmen afremmen. Ook moet ze een dieet volgen om leverschade te voorkomen. Door leverschade kunnen problemen ontstaan met de stofwisseling van eiwitten.

- 1p 5 Noteer twee processen in de eiwitstofwisseling die worden uitgevoerd door de lever.

De ziekte van Wilson blijkt vaker voor te komen in de familie van Janneke. In afbeelding 4 is de stamboom van Jannekes familie te zien.

afbeelding 4



Uit de stamboom is af te leiden dat de ziekte van Wilson autosomaal overerft. Als de overerving X-chromosomaal was geweest, zou een van de ouders van Sem of Janneke de ziekte ook moeten hebben.

- 2p 6 Wie zou in dat geval de ziekte ook hebben?
- A Sems vader
 - B Sems moeder
 - C Jannekes vader
 - D Jannekes moeder

Jannekes tante Sylvia (afbeelding 4) wil weten wat de kans is dat ze drager is van het allel voor de ziekte van Wilson. Ga ervan uit dat Jannekes oma Rita geen drager is.

- 2p 7 Hoe groot is de kans dat Sylvia drager is van het allel voor de ziekte van Wilson?
- A 0%
 - B 25%
 - C 50%
 - D 75%
 - E 100%

Als de ziekte van Wilson niet wordt behandeld kan leverschade optreden.
Bij zeer ernstige leverschade is een levertransplantatie nodig.
Dit is een zware operatie, maar hiermee is de patiënt ook genezen van de
ziekte van Wilson.

1p 8 Verklaar dat met een levertransplantatie de patiënt is genezen van de
ziekte van Wilson.

Bronvermelding

Een opsomming van de in dit examen gebruikte bronnen, zoals teksten en afbeeldingen, is te vinden in het bij dit examen behorende correctievoorschrift, dat na afloop van het examen wordt gepubliceerd.