

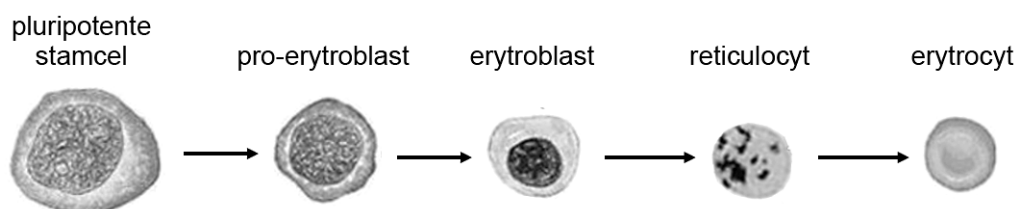
## Bèta-thalassemie genezen met stamceltransplantatie

Bij zijn geboorte leek Ryan gezond. Als het jongetje een half jaar oud is, blijkt hij echter onvoldoende gegroeid te zijn en ziet hij erg bleek.

Na bloedonderzoek blijkt Ryan de ziekte bèta-thalassemie te hebben, een erfelijke ziekte als gevolg van een mutatie in een gen voor hemoglobine. De mutatie veroorzaakt een verhoogde afbraak van rode bloedcellen. De ziekte kan worden behandeld met stamcellen uit het beenmerg van een donor.

Stamcellen uit het beenmerg doorlopen verschillende stadia voordat ze als reticulocyten in de bloedbaan komen (afbeelding 1). Vervolgens ontwikkelen ze zich daar in 24 uur tot erythrocyten: rijpe rode bloedcellen.

### afbeelding 1



Stamcellen uit het beenmerg ontwikkelen zich tot rode bloedcellen.

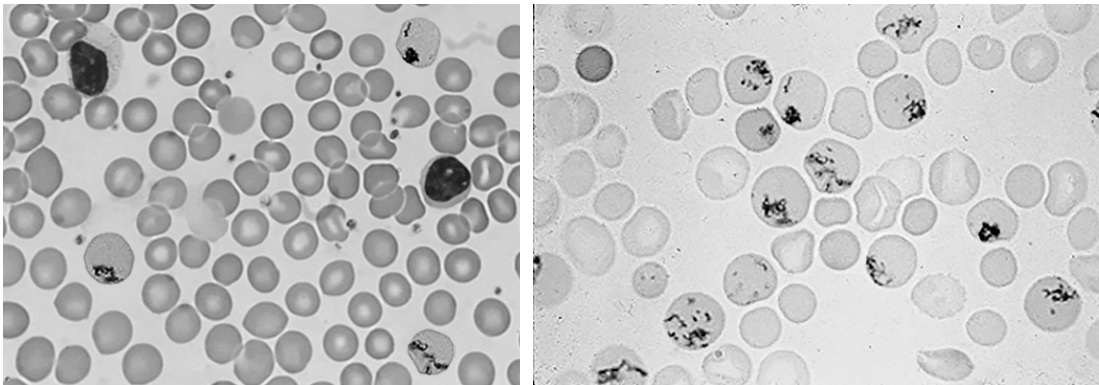
1p 30 Wat is de naam van dit proces?

- A adaptatie
- B differentiatie
- C expressie
- D evolutie
- E selectie

Rijpe rode bloedcellen leven gemiddeld drie maanden, maar bij Ryan worden ze al na enkele dagen afgebroken. Om het tekort aan rode bloedcellen gedeeltelijk te compenseren, is de activiteit van het rode beenmerg verhoogd.

Een medisch laborant maakt een preparaat van een druppel bloed van Ryan en bepaalt met de microscoop de verhouding tussen de reticulocyten en de rijpe rode bloedcellen. In afbeelding 2 zijn twee bloedbeelden te zien, een ervan is dat van Ryan, het andere is een normaal bloedbeeld.

### afbeelding 2



bloedbeeld 1

bloedbeeld 2

2p 31 Welk bloedbeeld is van Ryan? En wat is daarin afwijkend?

bloedbeeld Ryan

afwijkend

- |   |              |                                       |
|---|--------------|---------------------------------------|
| A | bloedbeeld 1 | er zijn relatief veel reticulocyten   |
| B | bloedbeeld 1 | er zijn relatief weinig reticulocyten |
| C | bloedbeeld 2 | er zijn relatief veel reticulocyten   |
| D | bloedbeeld 2 | er zijn relatief weinig reticulocyten |

Door het tekort aan rode bloedcellen in zijn bloed heeft Ryan een verhoogde hartslagfrequentie.

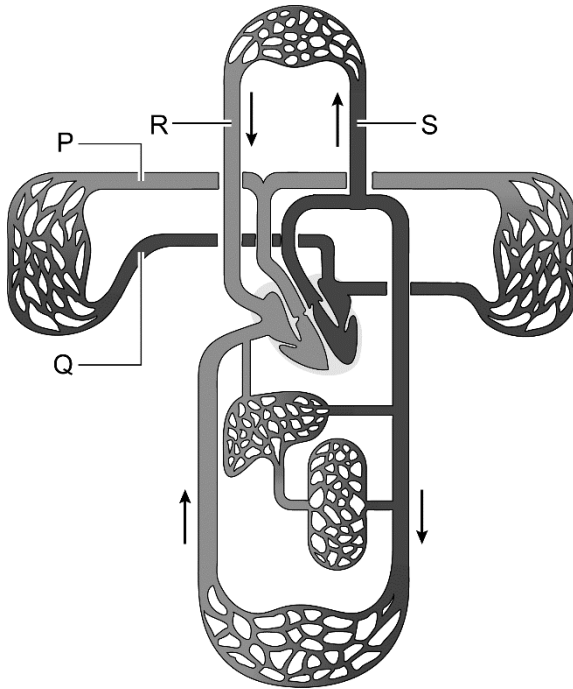
2p 32 Leg uit dat de hartslagfrequentie bij bèta-thalassemiepatiënten hoger moet zijn dan normaal.

De verhoogde activiteit van het beenmerg wordt veroorzaakt door een verhoogde afgifte van een bepaald hormoon.

1p 33 Noteer de naam van dit hormoon.

Ryan krijgt elke drie weken een bloedtransfusie via een infuus in een bloedvat in zijn arm. Afbeelding 3 is een schematische tekening van de bloedsomloop.

**afbeelding 3**



- 1p 34 Welke letter geeft het bloedvat aan waarin het infuus wordt aangelegd?
- A letter P
  - B letter Q
  - C letter R
  - D letter S

Er is geen medicijn voor bèta-thalassemie. Alleen een stamceltransplantatie kan Ryan genezen. Er bestaan twee typen stamceltransplantaties: één waarbij stamcellen van de patiënt zelf gebruikt worden, en één waarbij stamcellen afkomstig zijn van een donor.

- 1p 35 Verklaar dat een stamceltransplantatie met Ryans eigen stamcellen niet tot zijn genezing zal leiden.

Bij een stamceltransplantatie voor een bèta-thalassemiepatiënt worden de stamcellen van de patiënt gedood en vervangen door stamcellen van een donor. Een deel van deze stamcellen zal zich ontwikkelen tot rode bloedcellen, een ander deel tot afweercellen. Het is belangrijk dat bepaalde membraaneiwitten (HLA-eiwitten) van de donorcellen zo veel mogelijk overeenkomen met die van de patiënt om een immuunreactie te voorkómen. Deze immuunreactie ontstaat als de gedoneerde stamcellen die zich tot afweercellen hebben ontwikkeld, de HLA-eiwitten van de patiënt als lichaamsvreemd herkennen.

Over de immuunreactie die kan optreden na de stamceltransplantatie worden de volgende uitspraken gedaan:

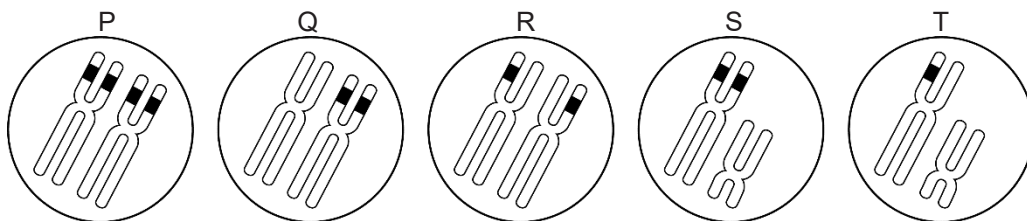
- 1 Bij de immuunreactie zijn de HLA-eiwitten de antigenen.
- 2 Bij de immuunreactie worden cellen van gezonde weefsels van de patiënt aangevallen.
- 3 De immuunreactie wordt veroorzaakt doordat de donorstamcellen als lichaamsvreemd worden herkend.

2p 36 Schrijf de nummers 1, 2 en 3 onder elkaar en noteer erachter of de betreffende uitspraak **juist** of **onjuist** is.

Bèta-thalassemie erft autosomaal recessief over. Ryans ouders zijn beiden drager van het gemuteerde gen, maar hebben geen verschijnselen van bèta-thalassemie.

In afbeelding 4 zijn vijf lichaamscellen (P, Q, R, S en T) schematisch afgebeeld. In elke cel is slechts één chromosomenpaar getekend. Het gemuteerde hemoglobine-gen is met zwart aangegeven.

**afbeelding 4**



- 2p 37 – Welke cel geeft een lichaamscel van Ryan weer?  
 – En welke cel geeft een lichaamscel van Ryans moeder weer?

*Noteer je antwoord als volgt:*

Ryan: ...

moeder: ...

Ryans zus Noa heeft geen bèta-thalassemie, maar ze is mogelijk wel drager van de ziekte.

2p 38 Hoe groot is de kans dat Noa drager is van bèta-thalassemie?

- A  $\frac{1}{4}$
- B  $\frac{1}{3}$
- C  $\frac{2}{3}$
- D  $\frac{3}{4}$

Het DNA van Noa wordt onderzocht. Ze blijkt geschikt als donor. De kinderarts bespreekt met de ouders van Ryan en Noa het verloop van de stamceltransplantatie en de mogelijke risico's.

In de dagen voorafgaand aan de stamceltransplantatie krijgt Ryan stoffen toegediend waarmee zijn eigen beenmergstamcellen worden gedood. Daarna krijgt Ryan de stamcellen van Noa toegediend. Pas na enkele weken zal blijken of de gedoneerde stamcellen zich ontwikkelen tot nieuwe bloedcellen.

Risico's voor Ryan bij deze stamceltransplantatie zijn:

- 1 Er ontstaat een immuunreactie.
- 2 De gedoneerde stamcellen vermenigvuldigen zich niet.
- 3 Er is tijdelijk onvoldoende afweer tegen infecties.
- 4 Er is tijdelijk een verhoogde kans op bloedingen.

Om deze risico's te ondervangen of de gevolgen ervan tegen te gaan, zijn de volgende behandelingen mogelijk:

- P een transfusie met bloedplaatjes
- Q medicijnen toedienen die de afweer onderdrukken
- R vooraf antibiotica toedienen
- S vooraf beenmerg van Ryan afnemen en invriezen

2p 39 Welke behandeling past bij welk risico? Schrijf de nummers 1 tot en met 4 onder elkaar en noteer de letter van de bijbehorende behandeling erachter.

---

#### Bronvermelding

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