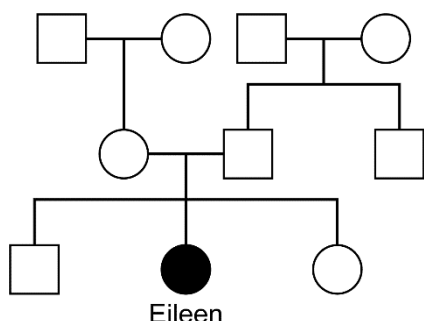


Fanconi-anemie

Toen Eileen zes jaar oud was, kreeg ze last van extreme vermoeidheid, infecties en bloedingen. Ze bleek Fanconi-anemie te hebben.

Fanconi-anemie (FA) is een zeldzame erfelijke ziekte waarbij er onder andere een verminderde aanmaak is van de vaste bloedbestanddelen. FA wordt meestal veroorzaakt door een mutatie die aanwezig is in een autosomaal gen, het FANCA-gen. Het mutante allel is recessief. Normaal gesproken regelt het FANCA-gen dat DNA gerepareerd kan worden. Fanconi-anemie kan ook ontstaan door een mutatie die aanwezig is in een gen op het X-chromosoom. Ook dit mutante allel is recessief. Bij Eileen is FA het gevolg van autosomale overerving. In afbeelding 1 staat de stamboom van de familie van Eileen.

afbeelding 1



Legenda:

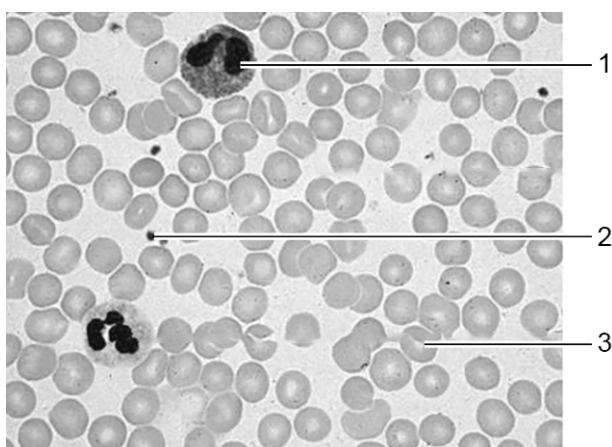
- man zonder FA
- vrouw zonder FA
- vrouw met FA

- 2p 11 Waaruit blijkt dat FA in de familie van Eileen **niet** X-chromosomaal recessief overerft?
- A Eileens moeder heeft geen FA.
 - B Eileens vader heeft geen FA.
 - C Eileens broer heeft geen FA.
 - D Eileens opa aan moeders kant heeft geen FA.

Door de erfelijke aandoening heeft Eileen te weinig vaste bloedbestanddelen. Daardoor is ze altijd moe en heeft ze vaak last van infecties en bloedingen.

Afbeelding 2 is een microscopisch preparaat van gezond bloed. Hierin zijn verschillende vaste bloedbestanddelen met nummers aangegeven.

afbeelding 2



- Op de uitwerkbijlage staat een tabel.
- 2p 12 – Noteer in de tweede kolom in elk vakje het nummer waarmee het bijbehorende bloedbestanddeel in afbeelding 2 is aangegeven.
- Noteer in de derde kolom in elk vakje het symptoom dat ontstaat door een tekort aan het bijbehorende bloedbestanddeel.
- Kies uit: vermoeidheid – infecties – bloedingen.

In het eerste jaar na de diagnose krijgt Eileen om de paar weken een bloedtransfusie met bloedplaatjes en rode bloedcellen. De toegediende rode bloedcellen zijn bij voorkeur van Eileens eigen bloedgroep. Eileen heeft bloedgroep B en is resuspositief (B⁺). In noodgevallen zou ze ook rode bloedcellen van andere bloedgroepen kunnen ontvangen.

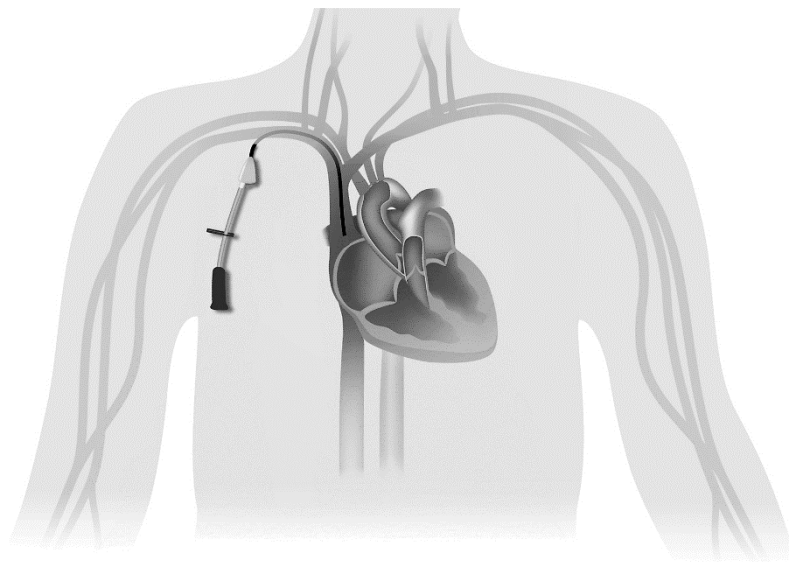
Het ziekenhuis heeft de volgende andere rode bloedcellen op voorraad: A⁺, A⁻, B⁻, AB⁺, AB⁻, 0⁺ en 0⁻.

- 2p 13 Noteer welke van deze rode bloedcellen veilig aan Eileen kunnen worden toegediend.

Eileen komt in aanmerking voor een stamceltransplantatie. Eerst ondergaat ze chemotherapie om haar eigen bloedstamcellen te vernietigen. Enkele dagen later krijgt ze gezonde stamcellen van een donor.

Om de bloedstamcellen toe te dienen, wordt bij Eileen een slangetje (katheter) door de huid in een bloedvat aangebracht (afbeelding 3).

afbeelding 3



- De katheter mondt uit in een bloedvat in de buurt van het hart.
- 1p 14 In welk bloedvat komt de katheter uit?
- A in de aorta
- B in de bovenste holle ader
- C in de longader
- D in de longslagader

In de weken na de stamceltransplantatie zullen uit de gedoneerde stamcellen verschillende typen bloedcellen ontstaan die Eileen nodig heeft.

- 2p 15 Wat is de naam van het proces waarbij uit de stamcellen verschillende typen bloedcellen ontstaan? En van welk proces is dit het gevolg?

	<u>typen bloedcellen ontstaan door</u>	<u>dat is het gevolg van</u>
A	adaptatie	genexpressie
B	adaptatie	mutatie
C	adaptatie	recombinatie
D	differentiatie	genexpressie
E	differentiatie	mutatie
F	differentiatie	recombinatie

Een gevaar bij stamceltransplantatie is de omgekeerde afstotingsziekte. Die treedt op als de afweercellen die uit de gedoneerde cellen ontstaan, de cellen van Eileen aanvallen en lekprikken. Om dit tegen te gaan is een donor gezocht van wie de membraaneiwitten op de lichaamscellen zo veel mogelijk overeenkomen met die van Eileen.

- 2p 16 Welke afweercellen zijn verantwoordelijk voor de omgekeerde afstotingsziekte? En behoort de activiteit van deze cellen tot de aangeboren (niet-specifieke) of de verworven (specifieke) afweer?

	<u>afweercellen</u>	<u>type afweer</u>
A	B-lymfocyten	aangeboren
B	B-lymfocyten	verworven
C	T-lymfocyten	aangeboren
D	T-lymfocyten	verworven

De stamceltransplantatie is geslaagd als de gedoneerde stamcellen zich vestigen op de plaats waar ook bij gezonde mensen bloedcellen ontstaan.

- 1p 17 Waar zullen de getransplanteerde stamcellen zich dan bij Eileen hebben gevestigd?

- A in haar botten
- B in haar hart
- C in haar lever
- D in haar lymfeknopen
- E in haar nieren

uitwerkbijlage

12

bloedbestanddeel	nummer in afbeeldin 2	s mptoom bi tekort
bloedplaat e		
rode bloedcel		
witte bloedcel		

Bronvermelding

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