

Verloskundige Chantal bespreekt met vrouwen die in verwachting zijn en hun partners de mogelijkheden van prenatale diagnostiek. Bij prenatale diagnostiek kunnen chromosoomafwijkingen, zoals bij het syndroom van Down, aan het licht komen. De NIPT (niet-invasieve prenatale test) is een van de mogelijke prenatale tests.

Een kind met downsyndroom heeft drie chromosomen 21.

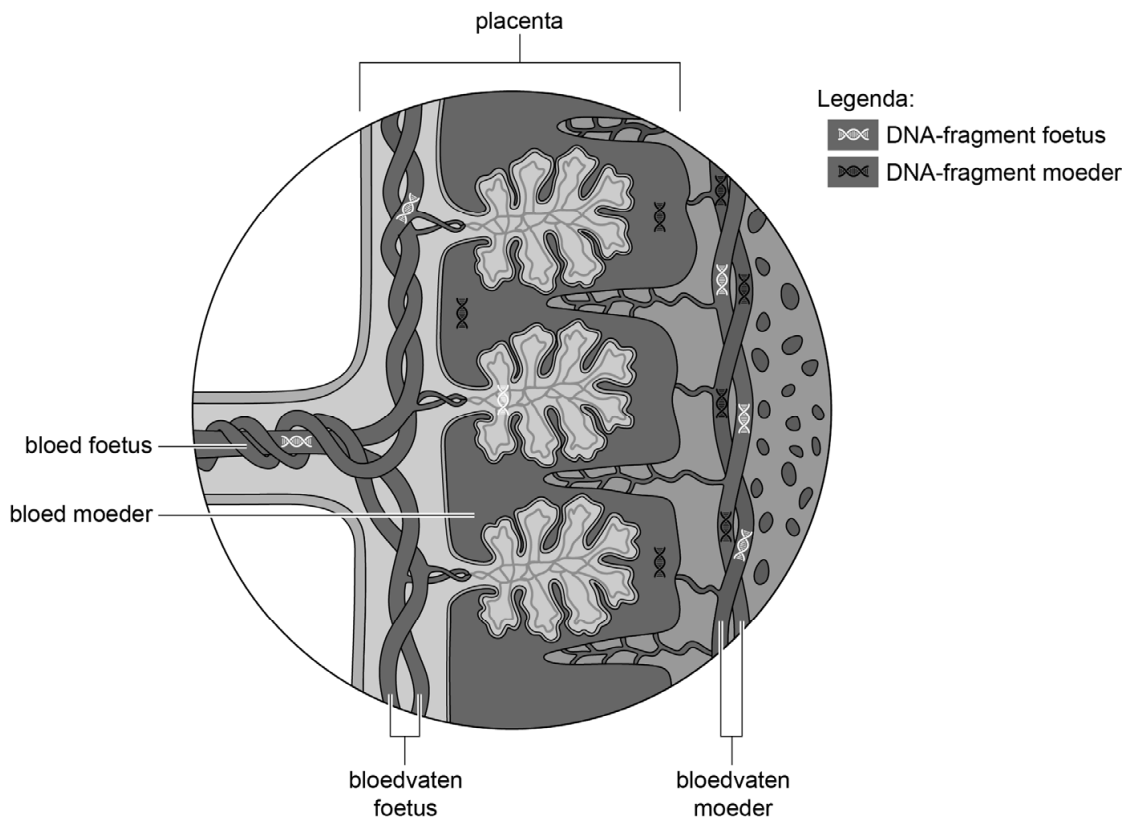
Over het downsyndroom worden drie uitspraken gedaan.

- 1 Het syndroom is een gevolg van een genoommutatie.
- 2 Het extra chromosoom 21 kan van de vader afkomstig zijn.
- 3 De drie chromosomen 21 zijn identiek.

2p 31 Noteer de nummers 1, 2 en 3 onder elkaar op je antwoordblad en geef achter elk nummer aan of de betreffende uitspraak **juist** of **onjuist** is.

Met de NIPT kan door onderzoek van het bloed van de moeder onderzocht worden of de foetus mogelijk een afwijkend chromosomenaantal heeft. DNA-fragmenten van de foetus komen vrij uit afgestorven cellen van de placenta (afbeelding 1) en worden in het bloed van de moeder opgenomen.

**afbeelding 1**



Het bloed met DNA-fragmenten van de foetus wordt bij een zwangere vrouw vanuit de rechterarmader afgenomen (afbeelding 2).

**afbeelding 2**



Bloedvaten in het lichaam van deze vrouw zijn:

- 1 aorta
- 2 armader
- 3 armslagader
- 4 baarmoederader
- 5 baarmoederslagader
- 6 bovenste holle ader
- 7 longader
- 8 longslagader
- 9 onderste holle ader

- 2p **32** Door welk van deze bloedvaten gaan de DNA-fragmenten van de foetus achtereenvolgens op de kortste weg vanaf de placenta naar de plaats van afname in de rechterarmader? Noteer die nummers in de juiste volgorde.

De DNA-fragmenten van de foetus die in de bloedbaan van de moeder circuleren, zijn kleiner zijn dan de DNA-fragmenten van de moeder zelf. Hierdoor kunnen ze van elkaar worden gescheiden. Vervolgens wordt bepaald van welke chromosomen de DNA-fragmenten van de foetus afkomstig zijn. Als er relatief veel fragmenten van chromosoom 21 zijn, is dat waarschijnlijk het gevolg van een derde chromosoom 21.

- 2p **33** Door welke eigenschap van een DNA-fragment van de foetus kan worden vastgesteld van welk chromosoom het afkomstig is?
- A door de kleur
  - B door de lengte
  - C door de nucleotidenvolgorde
  - D door het bandenpatroon

Als in een NIPT afwijkingen worden geconstateerd, is aanvullend onderzoek nodig om een diagnose te kunnen stellen. Ouders kunnen dan beslissen om een zwangerschap af te breken. Chantal weet dat veel ouders dit niet zullen doen.

Toch kan de NIPT voor deze toekomstige ouders een voordeel bieden.

- 1p **34** Noteer een voordeel van de NIPT voor deze ouders.