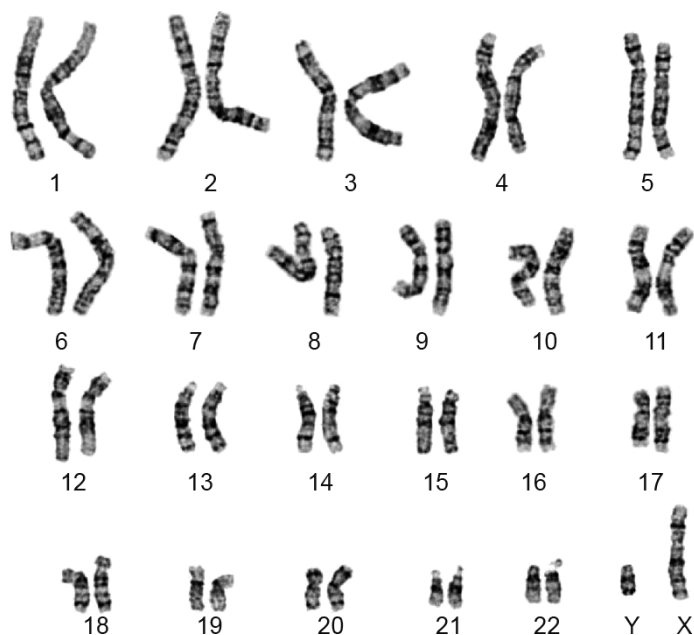


Het syndroom van Swyer

Emma is 17 jaar en heeft zich altijd een meisje gevoeld. Ze is echter nog nooit ongesteld geworden en heeft ook nauwelijks borstontwikkeling. Daarom gaat ze naar de huisarts.

Emma krijgt een echoscopie. Op de echo is te zien dat ze wel een baarmoeder en eileiders heeft, maar geen eierstokken. De doktersassistent neemt bloed af bij Emma zodat in het laboratorium een karyogram gemaakt kan worden. In afbeelding 1 zie je het karyogram van Emma.

afbeelding 1



Het karyotype beschrijft per lichaamscel het totale aantal chromosomen, de geslachtschromosomen en eventuele extra chromosomen.

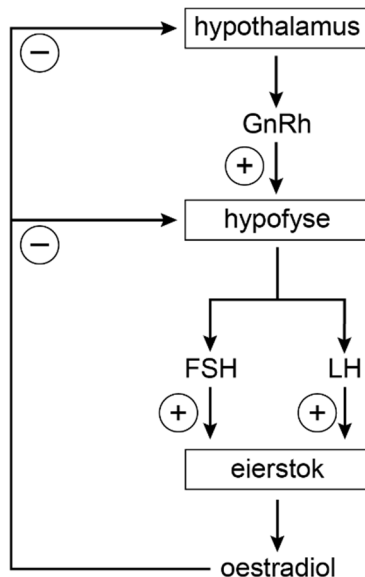
1p 22 Wat is het karyotype van Emma?

- A 22, XY
- B 23, XY
- C 44, XY
- D 46, XY

De huisarts laat het bloed van Emma ook onderzoeken op de aanwezigheid van geslachtshormonen. De concentraties van oestradiol (oestrogeen) en FSH in Emma's bloed blijken sterk af te wijken van de gemiddelde waarden voor vrouwen van dezelfde leeftijd: de concentratie oestradiol in haar bloed is lager en de concentratie FSH in haar bloed is hoger.

In afbeelding 2 is de regulatie van de productie van oestradiol en FSH schematisch weergegeven.

afbeelding 2



- 2p 23 – Verklar waardoor de concentratie oestradiol bij Emma lager is dan gemiddeld.
- Verklar waardoor de concentratie FSH bij Emma hoger is dan gemiddeld.

De huisarts vermoedt dat Emma het syndroom van Swyer heeft. Vervolgonderzoek door een klinisch-genetisch arts bevestigt dit: door een mutatie is bij Emma het SRY-gen niet werkzaam. Normaal gesproken beïnvloedt dit gen, dat zich op het Y-chromosoom bevindt, de ontwikkeling van de geslachtsorganen.

De arts legt uit:

“In de eerste weken van de embryonale ontwikkeling verloopt de aanleg van de geslachtsorganen van een jongen en een meisje hetzelfde: er worden oer-geslachtsklieren aangelegd. Als er geen SRY-gen aanwezig is, dan ontwikkelen deze oerklieren zich verder tot eierstokken. Is er wel een functionerend SRY-gen aanwezig, dan wordt vanaf de zesde week het SRY-eiwit gevormd, dat ervoor zorgt dat zaadballen worden aangelegd. Deze zaadballen gaan de hormonen testosteron en AMH vormen. Testosteron stimuleert de ontwikkeling van de bijballen en zaadleiters en andere mannelijke primaire geslachtskenmerken. AMH zorgt voor het verdwijnen van de aanleg van de vrouwelijke geslachtsorganen. Bij jou, Emma, is het SRY-gen wel aanwezig, maar door een mutatie kwam het niet tot expressie.”

De mutatie van het SRY-gen van Emma heeft gevolgen op verschillende organisatieniveaus.

Vier gevolgen zijn:

- 1 Er is sprake van onvruchtbaarheid.
- 2 Er ontwikkelen zich geen bijballen en zaadleiters.
- 3 Er vindt geen ontwikkeling plaats van testosteron-producerende cellen.
- 4 Er wordt geen SRY-eiwit gevormd.

Vier organisatieniveaus zijn:

- P celniveau
- Q molecuulniveau
- R orgaanniveau
- S organismeniveau

- 2p **24** Schrijf de nummers van de gevolgen 1 tot en met 4 onder elkaar en noteer de letter van het bijbehorende organisatieniveau erachter. Gebruik elke letter één keer.

Over de mutatie die leidt tot het niet-werkzame SRY-gen worden de volgende uitspraken gedaan:

- 1 De mutatie kan zijn ontstaan bij de vorming van een zaadcel.
- 2 Het is een genoommutatie.
- 3 Een persoon met mannelijke primaire geslachtskenmerken kan drager zijn van de mutatie.

- 2p **25** Schrijf de nummers 1, 2 en 3 onder elkaar en noteer erachter of de betreffende uitspraak **juist** of **onjuist** is.

Emma zou graag een vrouwelijker uiterlijk krijgen. Om haar borstontwikkeling te stimuleren krijgt ze daarom pillen met oestradiol.

De oestradiolmoleculen worden geresorbeerd in de darm en bereiken het borstweefsel via een borstslagader.

Een aantal bloedvaten zijn:

- 1 aorta
- 2 bovenste holle ader
- 3 darmslagader
- 4 leverader
- 5 leverslagader
- 6 longader
- 7 longslagader
- 8 onderste holle ader
- 9 poortader

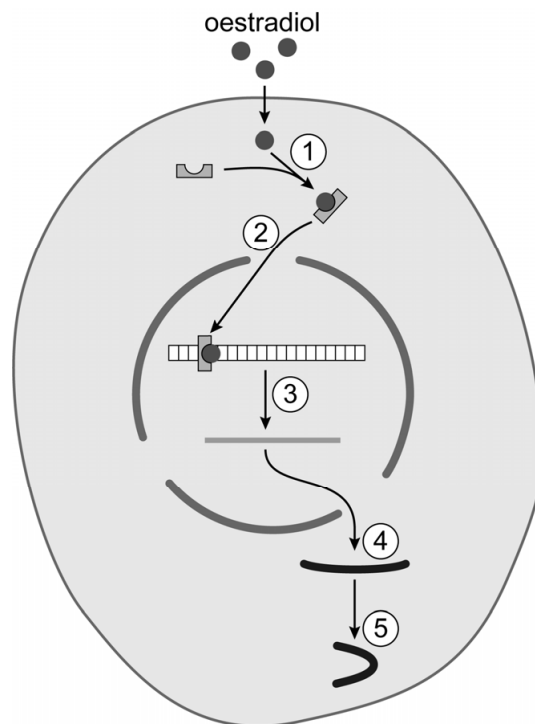
- 2p **26** Door welke van deze bloedvaten gaat een oestradiol-molecuul op de kortste weg vanuit de haarvaten in de darm tot aan de borstslagader? Noteer de betreffende nummers in de juiste volgorde.

Oestradiol leidt tot genexpressie in cellen van Emma's borstweefsel. Hierbij vinden de volgende processen plaats:

- P binding van een hormoon aan een hormoonreceptor
- Q eiwit-vouwing in het cytoplasma
- R transport naar de kern
- S vorming van een keten van aminozuren aan de ribosomen
- T vorming van RNA

Deze processen zijn met nummers weergegeven in afbeelding 3.

afbeelding 3



- 2p **27** Schrijf de nummers 1 tot en met 5 (afbeelding 3) onder elkaar en noteer de letter van het bijbehorende proces erachter.

Emma moet de oestradiolpillen dagelijks slikken, omdat het grootste deel van het oestradiol binnen enkele dagen na opname wordt uitgescheiden. Oestradiol komt dan terecht in de urine en in de ontlasting.

In de nieren komt oestradiol in de voorurine terecht. Daarna wordt in het eerste gekronkelde nierbuisje een deel van het oestradiol gereabsorbeerd.

- 2p **28** In welk deel van de nier vindt de vorming van voorurine plaats? En in welk deel van de nier vindt de reabsorptie (terugresorptie) van oestradiol plaats?

	vorming voorurine		reabsorptie oestradiol
A	niermerg		niermerg
B	niermerg		nierschors
C	nierschors		niermerg
D	nierschors		nierschors

Oestradiol komt terecht in de ontlasting, omdat een deel op dezelfde manier als cholesterol wordt uitgescheiden.

- 1p **29** Beschrijf op welke manier oestradiol wordt uitgescheiden zodat het terechtkomt in de ontlasting.

Emma vraagt aan de arts of ze later kinderen kan krijgen. Die vertelt haar dat ze misschien via eiceldonatie en ivf zwanger kan worden. De eiceldonor krijgt dan hormooninjecties toegediend, waardoor er meerdere eicellen gaan rijpen. Emma zal dan hormooninjecties toegediend krijgen die haar baarmoeder voorbereiden op de innesteling van een embryo.

2p 30 Welk hormoon krijgt de eiceldonor toegediend? En welk hormoon of welke hormonen krijgt Emma toegediend?

	<u>eiceldonor</u>	<u>Emma</u>
A	FSH	LH
B	FSH	oestradiol en progesteron
C	oestradiol	LH
D	oestradiol	oestradiol en progesteron