

# Down syndroom

## Feiten en waarden in het genetica-onderwijs

Machtelijn Brummel, Monique Heijnen, Arend Jan Waarlo



**Afbeelding 1**  
'Een mongooltje' (Bron: Biologie voor jou 4v).

*'Een mongooltje is te herkennen aan een groot, breed hoofd met een platte neus en een huidplooi in de ooghoeken: de mongolenplooi (zie afbeelding 1).'*

*Bovenstaand stukje komt uit een biologieboek voor 4 vwo-leerlingen. In de huidige biologieboeken voor het voortgezet onderwijs wordt aandacht besteed aan Down syndroom, omdat dit onderdeel is van het examenprogramma biologie voor havo en vwo. In een onderzoek is nagegaan hoe het examenprogramma op dit punt is vertaald in leerplannen en schoolboeken. Het onderzoek is opgezet naar aanleiding van een uitspraak van de directeur van de Stichting Down's Syndroom (SDS) tijdens het publieksdebat 'Voorspellend genetisch onderzoek, waar gaan we naar toe?' in februari '95 in Amersfoort. Hij wees op de achterhaalde wijze waarop er in schoolboeken aandacht aan Down syndroom besteed wordt. Via een schoolboeken-analyse is nagegaan of deze kritiek terecht is. Aan het eind van dit artikel is een voorbeeldtekst voor een schoolboek opgenomen, waarin rekening is gehouden met het commentaar van belangengroepen.*

### Down syndroom in het examenprogramma

In de nieuwe examenprogramma's voor havo en vwo is Down syndroom, als voorbeeld van een erfelijke aandoening, een verplicht onderdeel binnen de (humane) genetica. Dit is bijzonder, omdat in het algemeen geen voorbeelden in het programma zijn opgenomen. Havo-leerlingen moeten Down syndroom kunnen herkennen aan karyogrammen en ze moeten kennis hebben van de prenatale diagnostiek (2.1.3.1). In het vwo-examenprogramma staat Down syndroom alleen genoemd als voorbeeld van een erfelijke aandoening (2.1.3.1). Prenatale diagnostiek is geen verplicht onderdeel van het examen vwo. Zowel in de examenprogramma's als in de daarvan afgeleide leerplannen wordt verder niet omschreven wat leerlingen nu precies over Down syndroom moeten weten.

### Gewenst in schoolboeken

Deze vraag is voorgelegd aan vier vertegenwoordigers van verschillende belangengroepen, te weten de Stichting Down's Syndroom (SDS), het Klinisch Genetisch Centrum Utrecht, de Federatie van Ouderverenigingen (FvO) en de examencommissie vwo. De geïnterviewde personen zijn respectievelijk Erik de Graaf, Hilda van Spijker, Mieke van Leeuwen en Mieke Kapteijn.

Iedereen is het erover eens dat in een schoolboek de biologische kant van Down syndroom behandeld dient te worden. Over de mate waarin dit dient te gebeuren, verschillen de meningen. De examencommissie wil er voor waken dat biologie te maatschappelijk wordt. Met name in de bovenbouw moet

er gekozen worden voor een natuurwetenschappelijke benadering van het vak. Om dit te realiseren zal bijvoorbeeld ook de biologische kant van Down syndroom ruime aandacht moeten krijgen. Volgens de SDS hoeft de biologische kant maar heel summier behandeld te worden. SDS vindt vooral de maatschappelijke vraagstukken, zoals de omgang met mensen met Down syndroom, van belang. Ook de andere belangengroepen willen dat er niet alleen aandacht voor het syndroom is, maar ook voor mensen met dit syndroom. Het Klinisch Genetisch Centrum Utrecht en de examencommissie vinden dat dit onderdeel niet specifiek op Down syndroom gericht moet zijn. Het kan algemener behandeld worden: hoe ga je met mensen met een handicap om? De huidige beeldvorming in schoolboeken zou vaak negatief zijn. Dit komt door de gebruikte terminologie en door de illustraties. Het woord mongool is uit de tijd, omdat tegenwoordig algemeen wordt aangenomen dat dit een discriminerende benaming is (zie leerlingentekst, blz. 191). Mongool moet vervangen worden door Down syndroom of syndroom van Down. Een foto moet een positief beeld schetsen. De SDS zou het liefst een foto met actie of interactie zien. De FvO voegt hieraan toe dat het goed zou zijn om een foto van een puber met Down syndroom uit te kiezen, in plaats van de vaak gebruikte foto's van jonge kinderen. Dit sluit beter aan bij de leefwereld van de leerlingen. De verschillen tussen mensen met Down syndroom kunnen kort aangehaald worden. De SDS wil hier graag meer aandacht voor en vindt dat er duidelijk gemaakt moet worden

Machtelijn en Monique zijn biologie docenten-in-opleiding bij het IVLOS, Arend Jan is universitair docent bij CD $\beta$ , Vakgroep Didactiek van de Biologie, Universiteit Utrecht, Princetonplein 5, 3584 CC Utrecht.

dat er geen 'mongolengedrag' bestaat. De prenatale diagnostiek moet behandeld worden. Hierbij moet er aandacht zijn voor zowel het afbreken als het voortzetten van de zwangerschap wanneer het ongebooren kind een aandoening heeft. De SDS benadrukt dat leerlingen duidelijk gemaakt moet worden dat de meeste kinderen met Down syndroom geboren worden in jonge gezinnen, ofwel bij ouders die qua leeftijd niet in aanmerking komen voor prenatale diagnostiek.

### Wat staat er in schoolboeken?

Om de praktijksituatie te toetsen is een aantal schoolboeken aan een grondige analyse onderworpen. Dit zijn de methoden *Biologie voor jou (Bvj)*, *Biologie Overal (BO)* en *Kreutzer (K)*. Hiervan zijn alle delen voor het havo en alle delen voor het vwo bekeken. Boven genoemde methoden worden in de bovenbouw veel gebruikt. Bovendien zijn de meeste boeken van elke methode recentelijk vernieuwd. Met behulp van de overwegingen van de verschillende belangengroepen is een analyseschema opgesteld. De aandachtspunten daarin zijn: de gebruikte terminologie, de vakinhoudelijke gegevens, de maatschappelijke kant en de beeldvorming over mensen met Down syndroom. Dit analyseschema is op te vragen bij de auteurs.

Zowel de tekstdelen over Down syndroom als die over prenatale diagnostiek zijn bekeken. Om de betrouwbaarheid te vergroten is de analyse onafhankelijk door twee onderzoekers uitgevoerd.

### Resultaten en discussie

Het jaar van uitgave en de omvang van de relevante tekstdelen staan in tabel 1. Hierin staat ook het aantal keren dat bepaalde woorden, illustraties en opdrachten voorkomen. Deze laatste elementen zijn alleen gescoord in de tekstdelen over Down syndroom.

Sommige punten uit de tabel worden hieronder, samen met de andere resultaten besproken.

#### Aantal woorden

Allereerst valt op dat de mate waarin Down syndroom wordt behandeld per methode verschilt. De vwo methode van *Kreutzer* doet dit uiterst minimaal. Het onderwerp wordt alleen in deel 4v behandeld en daar worden er slechts 27(!) woorden aan besteed. Het meest uitgebreid is *Biologie voor jou 4h* met 537 woorden.

#### Invulling

Vervolgens blijkt elke methode zijn eigen invulling aan Down syndroom te geven. *Biologie voor jou* heeft vooral aandacht voor de non-disjunctie. *Biologie Overal* daarentegen richt zich voornamelijk op de translocatie (de erfelijke vorm). Dit is een uitzonderlijke benadering, omdat een translocatie slechts in 2 tot 5% van de gevallen de oorzaak van een kind met Down syndroom is. *Kreutzer* gaat in geen enkel boek diep in op de biologische oorzaken en houdt het algemener.

De boeken voor het havo voldoen allemaal aan de eisen van het examenprogramma: elke methode laat een karyogram zien en behandelt de prenatale diagnostiek.

De context waarin Down syndroom wordt behandeld is bij *Kreutzer 4h* de voortplanting. Bij alle andere boeken is dit genetica/erfelijkheid. Opvallend is dat Down syndroom in *Biologie voor jou (4v, 6v)* wordt behandeld als een mutatie van een heel chromosoom (een ploïdemutatie of chromosoommutatie). Dit is een andere invalshoek dan de andere methoden kiezen. Vaak worden er behalve Down syndroom nog andere aandoeningen besproken. In de methode *Biologie voor jou* gebeurt dit echter in geen van de delen. Ook in *Kreutzer 4h* ontbreekt deze koppeling.

#### Beeldvorming

De beeldvorming over mensen met Down syndroom is onder te verdelen in de gebruikte foto's en in de gebruikte terminologie. De foto's schetsen in veel boeken (*K4v, BO6v, Bvj4v, Bvjv, Bvj4h*) een negatief beeld. Veelal zijn de foto's statisch, vaak van somber voor zich uit starende mensen. Bij een aantal boeken (*BO4v, K4h, BO4h*) ontbreekt een foto. In deze boeken wordt voor de leerlingen eigenlijk helemaal geen beeld geschetst van mensen met Down syndroom.

De terminologie is in de meeste nieuwere uitgaven (vanaf 1993) aangepast aan de maatschappelijke ontwikkelingen. Er wordt gesproken over het syndroom van Down. Alleen *Biologie Overal* vormt hierop een uitzondering door in deel 4v (uitgegeven in 1994) nog veelvuldig de woorden mongooltje en mongolisme te gebruiken. Geen enkel boek legt de herkomst van de woorden uit. Alleen *Kreutzer 5h* verwijst ernaar door de zin 'Een kenmerkende afwijking van een mongooltje is een scheve stand van de ogen, die ook voorkomt bij de inwoners van Mongolië.' De woordkeus van een aantal boeken is een beetje ongelukkig, waardoor de informatie negatief gebracht wordt. In bovenstaand citaat is bijvoor-

Methode	Bvj 4v	Bvj 6v	BO 4v	BO 6v	K 4v	Bvj 4h	BO 4h	K 4h	K 5h
Jaar uitgave	1991	1994	1994	1993	1989	1994	1994	1993	1994
Aantal woorden									
Down syndroom	95	406	293	233	27	537	100	160	232
prenatale diagnostiek	0	(488)	534	0	250	478	154	0	497
Hoe vaak gebruikt									
woord mongooltje	5	1	3	2	2	1	1	1	3
woord mongolisme	0	0	10	1	0	0	1	1	0
woord syndroom van Down	1	13	4	8	0	16	6	1	4
Illustraties									
mongooltje	1	1	–	1	1	1	–	–	1
karyogram	–	1	1	1	–	1	2	–	1
translocatie	–	–	1	1	–	–	1	–	–
non-disjunctie	–	1	–	–	–	2	–	–	–
grafiek kans-leeftijd ♀	–	–	1	–	–	–	–	–	1
Oprachten									
kennis	1	6	1	1	–	8	1/2	1+1*	2
meningsvormend	–	–	1*	–	1*	–	–	–	–

**Tabel 1**

Kenmerken van tekstdelen over Down syndroom in veel gebruikte havo en vwo methoden: *Biologie voor jou* (Bvj), *Biologie Overal* (BO) en *Kreutzer* (K). Van de tekstdelen over prenatale diagnostiek staat alleen het aantal woorden weergegeven. Een cijfer tussen haakjes betekent dat de woorden niet in de basisstof staan, maar in de (niet verplichte) verrijkingsstof. Een \* bij een getal wil zeggen dat het om een algemene opdracht over mensen met een handicap gaat.

beeld het woord afwijking gebruikt. Het citaat aan het begin van dit artikel komt uit *Biologie voor jou 4v*. Andere voorbeelden hiervan: – 'groeiachterstand, mentale retardatie (IQ 20–60), vlak achterhoofd, schuinstaande ogen, hartgebrek (30%)' (BO6v);

– 'een voorbeeld van een ziekte, die ontstaat door een fout in de chromosomen, is het syndroom van Down (beter bekend als mongolisme)' (BO4h);

– 'een kind met mongolisme' (BO4v);

– voor het syndroom wordt 'syndroom van Down' gebruikt, terwijl de mensen 'mongooltjes' worden genoemd (BO6v).

*Biologie voor jou* springt er in de nieuwere delen (4h, 6v) erg positief uit wat de terminologie betreft. Er wordt in de tekst alleen gesproken over syndroom van Down. En een verstandelijke handicap wordt bijvoorbeeld omschreven als 'een achterstand in de geestelijke ontwikkeling'. Het positiefst is het stuk in *Kreutzer 5h*. Daarin is relatief veel aandacht voor de persoon met Down syndroom door een positief stukje van een moeder en een leuke, vrolijke foto van een kind met Down syndroom.

#### Prenatale diagnostiek

De prenatale diagnostiek wordt bij alle methoden in één havo en in één vwo-boek behandeld, hoewel het in *Biologie voor jou 6v* als verrijkingsstof staat (dit wil zeggen dat het niet verplicht is). De onderzoeksmethoden worden goed uitgelegd en veelal toegelicht met illustraties. *Biologie Overal* besteedt geen aandacht aan wie er in aanmerking komt voor prenatale diagnostiek. Opvallend is dat er in alle vwo-boeken aandacht is voor de gevolgen van de uitslag. Zowel voor het afbreken als

voor het voortzetten van de zwangerschap. In de havo-boeken van *Biologie Overal* en *Kreutzer* ontbreekt dit onderdeel, terwijl *Biologie voor jou 4h* alleen aandacht besteedt aan het afbreken van de zwangerschap.

#### Onjuistheden

Ten slotte staan er in sommige stukken tekst behoorlijk wat onjuistheden. Hieronder volgt er een aantal:

– 'Als er mongolisme in de familie voorkomt, kunnen ouders voor de geboorte laten onderzoeken hoe groot de kans is dat hun kind het ook krijgt.' (BO4h)

Dit is niet juist, omdat Down syndroom in de meeste gevallen (95 tot 98%) niet erfelijk is. In het stukje over het syndroom van Down wordt bovendien gesuggereerd dat Down syndroom overerft. Dit is maar in 2–5% van de gevallen zo (translocatie waarbij een ouder als drager aangewezen kan worden).

– 'In 60% van de gevallen gaan tijdens de meiose 1, bij de vorming aan de eicel, de homologe chromosomen van paar 21 niet uit elkaar. In 20% van de gevallen is dit zo bij de vorming van de zaadcel. Bij de overige gevallen is één van de ouders drager van de afwijking. Bij die ouder zit een chromosoom 21 vastgehecht aan chromosoom 14.' (BO6v)

In dit stukje staan drie fouten. In de eerste plaats kan de verkeerde verdeling van de chromosomen ontstaan bij meiose 1 of bij meiose 2. In de tweede plaats kloppen de genoemde percentages niet. Zoals hierboven al genoemd werd is Down syndroom slechts in 2 tot 5% van de gevallen erfelijk. Alleen dan is één van beide ouders drager. De overige percentages zijn wetenschappelijk nog nooit aangetoond. In de derde plaats is het vaak zo dat

bij een translocatie chromosoom 21 aan chromosoom 14 zit. Dit kan echter ook een ander chromosoom zijn.

– 'IQ 20–60.' (BO6v)

Deze getallen zijn te laag. Het IQ van mensen met Down syndroom ligt tussen de 20 en 90, volgens een normale verdeling.

– *Kreutzer 5h* werkt het verhaal slordig af door dat de onderschriften bij twee illustraties ontbreken. Met name de grafiek wordt hierdoor onduidelijk.

#### Opdrachten

Een aantal boeken heeft opdrachten over Down syndroom. Het gaat hierbij voornamelijk om kennisopdrachten (*Bvj4v, Bvj6v, BO4v, BO6v, Bvj4h, BO4h, K5h*). Twee keer staat er een algemene meningsvormende opdracht in (*BO4v, K4v*).

#### Conclusies en aanbevelingen

Doordat het examenprogramma en het leerplan zeer open zijn over de voorgeschreven examenstof op het gebied van Down syndroom, hebben alle boeken hun eigen interpretatie van de leerstof gekozen. Het valt op dat er zeer weinig afstemming is tussen de schoolboekenauteurs, de examencommissie en de opstellers van het leerplan. In de drie geanalyseerde methoden werden grote inhoudelijke verschillen gevonden. Ook verschillen de methoden in de hoeveelheid tekst die wordt besteed aan maatschappelijke aspecten, hoewel het maar in een enkel boek uitgebreid aan de orde komt.

In de leerstof van havo en vwo zijn per methode nagenoeg geen verschillen gevonden. Wat verder opviel was het grote aantal inhoudelijke fouten over Down syndroom. Verwarring ontstaat vaak over de erfelijke en niet-erfelijke vorm.

#### Kritiek terecht

De aanleiding tot het onderzoek was de kritiek van SDS over de achterhaalde informatie en verkeerde beeldvorming over Down syndroom in schoolboeken. Uit de schoolboeken-analyse is gebleken dat in schoolboeken vaak een negatief beeld wordt geschetst van mensen met Down syndroom. Wat dit betreft is de kritiek zeker terecht. Met een positief woordgebruik en een leuke foto, die een actief mens met Down syndroom laat zien, kan de tekst veel beter.

Inhoudelijk zijn geen voorbeelden gevonden van achterhaalde informatie. Hoewel er fouten zaten in de schoolboeken is er geen sprake van informatie die niet 'up to date' is.

Het maatschappelijke deel van de informatie was in de schoolboeken zo kort dat geen uitspraak gedaan kan worden over de aansluiting bij de laatste maatschappelijke inzichten.

#### Aanbevelingen

Het is belangrijk dat de schoolboeken niet alleen aandacht besteden aan het syndroom, maar ook aan de mensen met Down syndroom. Hierbij is het belangrijk dat naar voren komt dat de groep mensen met Down syndroom heel divers is.

Op bladzijde 191 staat een voorbeeldtekst, zoals die in een lesboek voor 4 en 5 havo en 4 t/m 6 vwo gebruikt kan worden. Bij het schrijven van deze tekst is gelet op de volgende aandachtspunten die zijn geformuleerd naar aanleiding van dit onderzoek.

– Positieve beeldvorming, door consequent gebruik van Down syndroom en vermijden van woorden als mongooltje, ziekte en afwijking. Een leuke foto, waarop een vrolijk en levenslustig mens staat, is ook erg belangrijk.

– Termen die in ieder geval aan de orde moeten komen zijn: non-disjunctie, trisomie 21, karyogram en prenatale diagnostiek. Voor het vwo kan gekozen worden voor iets meer diepgang, door de drie vormen van trisomie 21 te noemen.

– Aandacht voor mensen met Down syndroom en aandacht voor het omgaan met mensen met een handicap.

– Om Down syndroom een plaats te geven in de humane genetica, is het belangrijk aan te geven dat er nog andere syndromen zijn waarbij sprake is van een afwijkend aantal chromosomen. □

#### Literatuur

- Anonymus (1995), *Voorspellend genetisch onderzoek, waar gaan we naar toe?*, Bericht aan het Parlement, Den Haag, Rathenau Instituut.
- Bordson, B.L. and Benett, J.W. (1993), *Down syndrome: Presentation in current genetic textbooks*, *Journal of Biological Education* 17(3), p. 251–255.
- Drayer, E. (1993), *Een extra chromosoom*, *Vrij Nederland*, 20 maart 1993, p. 37.
- Federatie van Ouderverenigingen (1994), *Down syndroom: De feiten*.
- Graaf, E. de (1994), *Naar een zo min mogelijk beperkende terminologie*, *Down en Up*, uitgave van de Stichting Down's Syndroom, nr. 28, p. 31–39.
- Groenewoud, T. (1994), *Inarticulate Science: Case Study I: Dealing with Down's*, Nafferton, Driffield, Studies in Education Ltd, p. 36–58.
- Kapteijn, J.M. en Morélis, J. (1994), *Leerplan Biologie Havo*.
- Rens, E.M. van, Kapteijn, J.M. en Morélis, J. (1993), *Leerplan Biologie VWO*.
- Scheepstra, A. en Pijl, S.J. (1995), *Kinderen met Down's syndroom kunnen goed mee op de basisschool*, *Didactief*, juni 1995, p. 34–35.

# Down syndroom

## Mensen met Down syndroom

Bij mensen met Down syndroom komt in elke lichaamscel een extra chromosoom 21 voor. In plaats van twee hebben zij drie chromosomen 21 in elke cel. Men noemt Down syndroom daarom ook wel *trisomie 21*. In figuur 1 zie je een jongetje met Down syndroom, samen met zijn ouders en broer en zus. Mensen met Down syndroom hebben niet alleen uiterlijke kenmerken (oogstand, neus), maar ook een geringe spierspanning. Verder hebben ze een kleine mond- en keelholte, waardoor ze bevatelijker zijn voor infecties van de luchtwegen. Ze hebben vaker last van bijvoorbeeld verkoudheid of longontsteking.

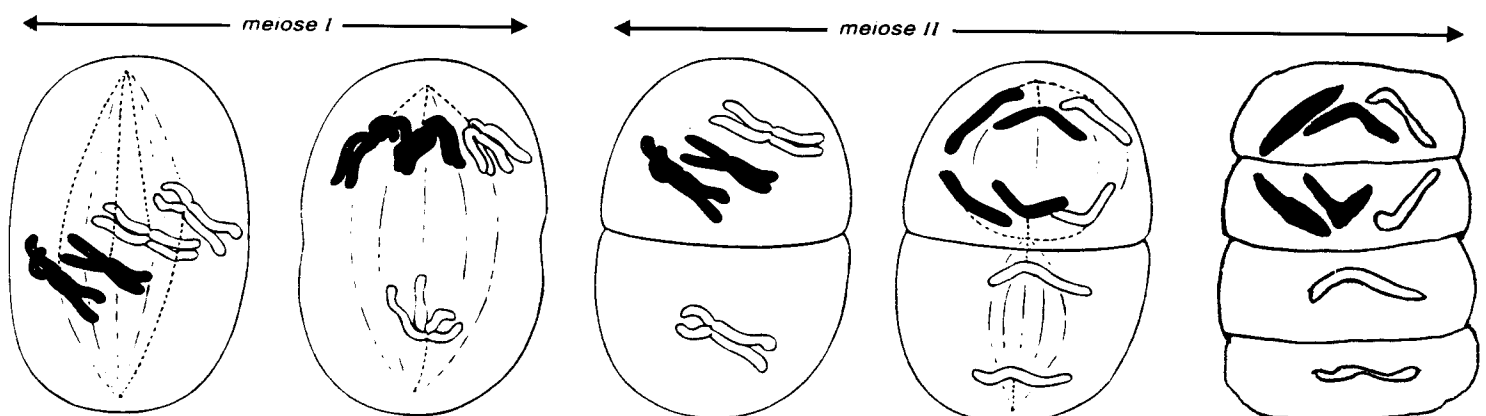
Kinderen met Down syndroom ontwikkelen zich over het algemeen langzamer. Ze kunnen moeilijker leren en moeten veel meer herhalen om iets te kunnen onthouden. Hun hormonale ontwikkeling verloopt meestal wel normaal. In de pubertijd krijgen ze secundaire geslachtskenmerken. Ze worden net als ieder ander verliefd. Mensen met het syndroom van Down zijn vruchtbaar.

In vergelijking met vroeger worden mensen met Down syndroom steeds ouder. De levensverwachting nadert nu de levensverwachting van de gemiddelde Nederlander.



**Figuur 1**  
Een familieportret (Bron: *Ons broertje heeft Down syndroom. Uitgave van Federatie van Ouderverenigingen*).

**Figuur 2**  
Non-disjunctie tijdens meiose I (Bron: *Biologie voor jou, 4 havo*).



## Verschillen

Natuurlijk zijn niet alle mensen met Down syndroom precies hetzelfde. Sommigen houden van voetbal, terwijl anderen heel mooi kunnen tekenen. Sommige kinderen met Down syndroom gaan naar een gewone basisschool, terwijl anderen beter passen op een school voor speciaal onderwijs.

## Extra stof (vwo)

Er zijn verschillende vormen van trisomie 21.

### – Gewone trisomie 21

Dit komt voor in ongeveer 93% van de kinderen met Down syndroom. Deze trisomie is niet overgeërfd van ouder op kind, maar ontstaan in de meiose. Er is een extra chromosoom 21 aanwezig in de zaadcel of de eicel. Het individu dat zich na bevruchting ontwikkelt, heeft in elke lichaamscel 47 chromosomen.

### – Translocatie trisomie 21

Bij ongeveer 5% van de kinderen met Down syndroom kunnen niet drie afzonderlijke chromosomen 21 worden onderscheiden in het karyogram. In dit geval zit een van de drie chromosomen 21 aan een ander chromosoom vast. Dit wordt een translocatie (verplaatsing) genoemd. Bij deze vorm van trisomie is in ongeveer de helft van de gevallen één ouder drager van een chromosoom met een chromosoom 21 eraan.

### – Mozaïek trisomie 21

Een zeer zeldzame vorm van trisomie 21. Kinderen met deze vorm hebben zowel cellen met een normaal aantal chromosomen (dus 46) als cellen met drie keer chromosoom 21 (waardoor het totaal aantal chromosomen in die cel 47 is).

## Waar komt de naam vandaan?

Down syndroom is genoemd naar een Engelse arts die in 1866 de aandoening voor het eerst heeft beschreven. Vroeger werd Down syndroom mongolisme genoemd. Tegenwoordig kan deze term eigenlijk niet meer gebruikt worden. De term mongool is kwetsend voor de inwoners van Mongolië,

maar ook voor mensen met Down syndroom. Deze naamgeving komt namelijk nog uit de tijd dat de menselijke rassen niet als gelijkwaardig aan elkaar werden beschouwd. Men vond het Aziatische en dus ook het Mongoolse ras minderwaardig aan het blanke ras.

**Biologische achtergrond**

Soms blijft een paar chromosomen tijdens de reductiedeling bij elkaar, terwijl ze uit elkaar hadden moeten gaan. Bij Down syndroom is dit gebeurd met chromosoompaar 21. Dit verschijnsel heet *non-disjunctie* (= niet uiteengegaan). Bij een non-disjunctie ontstaat een geslachtscel met één chromosoom meer. Zie ook figuur 2.

Als een geslachtscel met een extra chromosoom versmelt met een andere geslachtscel ontstaat een vrucht met 47 chromosomen. In het geval van een trisomie 21 is er sprake van Down syndroom. Er bestaan ook nog andere syndromen met afwijkende chromosoomaantallen, bijvoorbeeld trisomie 18, syndroom van Turner (XO) en syndroom van Klinefelter (XXY).

**Karyogram**

De afzonderlijke chromosomen zijn te onderscheiden door hun lengte en hun bandenpatroon dat na kleuring zichtbaar wordt. In een karyogram (chromosoomkaart) worden de chromosomen paarsgewijs op bandenpatroon en op lengte gesorteerd. In figuur 3 zie je zo'n karyogram.

**Opdrachten**

1a In figuur 2 staat een tekening van non-disjunctie bij meiose 1. Een non-disjunctie kan ook optreden in meiose 2. Teken een non-disjunctie bij meiose 2.

b Hoe zien de geslachtscellen die ontstaan na de gehele meiose eruit, bij een non-disjunctie in meiose 1? En bij een non-disjunctie in meiose 2?

2 Ben je het eens of oneens met de volgende stellingen. Beargumenteer je antwoord.

- Kinderen met Down syndroom kunnen, zo mogelijk, beter naar een gewone basisschool dan naar het speciaal onderwijs.
- De geboorte van kinderen met een erfelijke en/of aangeboren aandoening moet zo veel mogelijk worden voorkomen.
- De maatschappij biedt voldoende mogelijkheden voor mensen met een lichamelijke of verstandelijke achterstand.

**Prenatale diagnostiek**

In Nederland worden ieder jaar tussen de 200 en 250 kinderen met Down syndroom geboren. Vrouwen van 36 jaar en ouder hebben meer kans om een kind met Down syndroom te krijgen. Toch worden de meeste kinderen met Down syndroom geboren bij jonge ouders, simpelweg omdat die de meeste kinderen krijgen. Of de leeftijd van de vader ook invloed heeft op het krijgen van een kind met Down syndroom is nooit duidelijk aangetoond. Het is ook niet bekend of de non-disjunctie vaker



**Figuur 3**

Een karyogram van een man met Down syndroom. (Bron: *Met Down Syndroom: De feiten*. Uitgave van Federatie van Ouderverenigingen).

optreedt in de eicel of in de zaadcel. Zwangere vrouwen boven de 36 jaar kunnen hun kind prenatiaal (= voor de geboorte) laten onderzoeken op Down syndroom.

Er zijn twee technieken die veel worden gebruikt in de prenatale diagnostiek, namelijk de *vlokkentest* en de *vruchtwaterpunctie*. Bij een vlokkentest worden een paar cellen van de zich ontwikkelende placenta weggenomen en onderzocht. Bij een vruchtwaterpunctie wordt met een holle naald een beetje vruchtwater uit de baarmoeder gezogen. In dit vruchtwater zitten altijd wel wat cellen van de vrucht, die kunnen worden onderzocht. De vlokkentest kan worden uitgevoerd vanaf 8 weken zwangerschap, de vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken. In figuur 4 zie je hoe deze technieken werken.

De verkregen cellen worden op kweek gezet en er wordt een karyogram van gemaakt, waardoor bijvoorbeeld het Down syndroom kan worden aangetoond. Ook andere chromosoomafwijkingen kunnen zo aan het licht komen.

Behalve het maken van een karyogram kunnen eiwitbepalingen aan het vruchtwater en aan de vlokken gedaan worden, waardoor erfelijke stofwisselingsziekten kunnen worden opgespoord.

Ouders die een erfelijke ziekte in de familie hebben kunnen voor deze technieken in aanmerking komen.

Als uit de test blijkt dat het ongeboren kind een aandoening heeft, kan door de ouders, eventueel met de hulp van een maatschappelijk werker, gekozen worden de zwangerschap voort te zetten of af te breken (abortus). □



**Figuur 4**

Prenatale onderzoeksmethoden. 1. Vlokkentest. 2. Vruchtwaterpunctie. (Bron: *Biologie voor jou*, 4 havo).