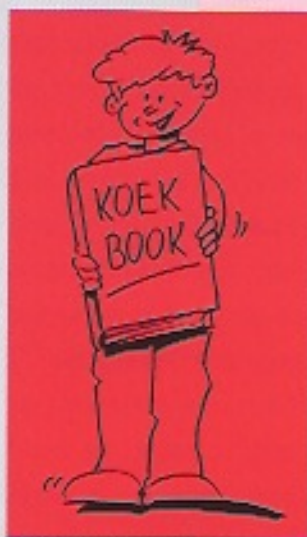


Verdiepingsmateriaal
genetica
(vanaf groep 6)

Een fout in het kookboek



Hoe krijg je Duchenne spierdystrofie?

Daar word je mee geboren, daarom heet het een aangeboren ziekte.

Wat gebeurt er precies met je spieren als je Duchenne hebt?

Eigenlijk bestaat je lichaam uit ontelbaar veel cellen. Al die cellen bestaan op hun beurt weer uit nog kleinere deeltjes die moleculen heten.

Je kan het het beste vergelijken met een huis. De kamers in dat huis zijn de cellen. De kamers zijn gebouwd met bouwstenen.

Als je Duchenne spierdystrofie hebt missen er een paar bouwstenen in de muur van de kamer die spiercel heet. Langzaam maar zeker stort die kamer in omdat hij geen stevigheid heeft en dan gaat de spiercel kapot. Als er een paar kamers (spiercellen) kapot zijn kun je het huis (de spier) nog wel een beetje gebruiken, maar als alle kamers (spiercellen) kapot zijn is het net als een huis waarvan alle kamers ingestort zijn. Het huis kan niet langer gebruikt worden. Als alle spiercellen kapot zijn doet de spier het dus ook niet meer. De dingen waarvoor je die spier nodig hebt kun je dus niet meer doen.

Hoe komt het nu dat bij sommige kinderen die bouwstenen missen?

Dat komt omdat hun lichaam niet weet hoe het die bouwstenen moet maken. Normaal gesproken zit in iedere cel van je lichaam een kookboek met recepten voor alle miljarden bouwstenen die er in je lichaam nodig zijn. Maar soms is een recept niet goed te lezen of staat het er helemaal niet in. Je lichaam kan die bouwsteen dan niet maken of niet goed maken. Bij kinderen met Duchenne spierdystrofie ontbreekt het recept om de bouwsteen Dystrofine, dat is een eiwit, te maken.

Hoe kan het dat meisjes bijna nooit Duchenne hebben?

Dat komt omdat het recept voor Dystrofine in het hoofdstuk X-chromosoom staat. Meisjes hebben er daarvan twee. Jongens hebben er maar één. In plaats van dat ene X-chromosoom hebben jongens een Y-chromosoom. Bij meisjes staat het recept voor Dystrofine er twee keer in. Als er dus een foutje in het ene recept staat kan hun lichaam gewoon in het andere hoofdstuk kijken hoe het Dystrofine moet maken. Meisjes krijgen alleen Duchenne spierdystrofie als er een foutje in alletwee de hoofdstukken staat en dat komt niet zo vaak voor.



Waarom hebben zoveel jongetjes (1 op de 3500) Duchenne spierdystrofie?

Dat komt doordat het recept voor het maken van het bouwsteen Dystrofine het allergrootste recept is wat in het kookboek staat. Daardoor is de kans het grootst dat er een foutje in komt te staan.

Duchenne spierdystrofie is een erfelijke ziekte, wat betekent dat?

Dat kookboek waar we het net over hadden, dat krijg je van je vader en moeder. Je krijgt de helft van wat er in staat van je vader en de andere helft van je moeder. Soms zit er dan al een foutje in dat kookboek en dan krijg je dus het foutje van je vader of moeder. Dat noem je dan een erfelijke ziekte. Als je vader een foutje zou hebben in het recept voor Dystrofine, dan zou hij als kind ook al Duchenne hebben gehad. Je moeder kan dat foutje hebben zonder dat ze Duchenne heeft. Meisjes hebben immers dat reserve recept. Je noemt iemand die wel het foutje heeft maar er niets van merkt een "draagster". Ze draagt het foutje wel bij zich, maar ze merkt het niet en wordt er ook niet ziek van. Als een draagster jongetjes krijgt zouden die het foutje van hun moeder kunnen krijgen en dus Duchenne kunnen hebben. De ene helft van de kinderen krijgt dan het recept met een foutje erin en de andere helft krijgt het goede recept.

Soms had ook de moeder van de moeder (de oma dus) zo'n foutje zonder het te weten. Dan kan het zijn dat je ook neefjes met Duchenne hebt. Bij meer dan een kwart van de jongetjes met de ziekte van Duchenne heeft de moeder dat foutje niet, maar is het foutje ontstaan toen het kindje en dus ook zijn eigen kookboek gemaakt werd. Het zou wel heel toevallig zijn als je dan ook nog een broertje of neefje hebt met Duchenne. Als er een nieuw kindje wordt gemaakt worden er hoofdstukken uit de kookboeken van de vader en de moeder gekopieerd, en dan kan een recept onleesbaar worden. Doordat je een paar hoofdstukken van je vader en een paar hoofdstukken van je moeder krijgt is er geen kookboek hetzelfde. Alleen één-eiige tweelingen hebben precies hetzelfde kookboek. Die zijn gelijk gekopieerd.

Hebben alleen kinderen met Duchenne een foutje in hun kookboek?

Welnee, iedereen heeft wel een typefoutje in z'n kookboek staan. Van de meeste foutjes heb je alleen niet zoveel last. Ook dingen als astma, te groot of juist te klein zijn, slechte ogen (en nog veel meer dingen) kunnen komen door foutjes in je kookboek. Juist door, al die verschillende kookboeken, met kleine en grote foutjes, zijn we allemaal anders.

