Deel 3

Geneeskunde | Universiteit Utrecht

2026 - 2027

UUGK-442-145 | €14,95

Tentamengericht | Overzichtelijke structuur
Sinds 1994 | Beoordeeld met een 8,2

Slim Academy

www.SlimAcademy.nl

Join de appgroep van jouw studie!

Wat bied de Whatsappgroep?

- Je kan al je vragen stellen over de studie
- Gebruik maken van exclusieve kortingscodes
- Op de hoogte te blijven van belangrijke updates
- Direct contact leggen met andere studenten uit jouw jaar
- Gratis samenvattingen, oefenvragen en meer!



Join de groep in 3 stappen!

Stap 1: scan de QR code
Stap 2: zoek jouw universteit
Stap 3: zoek je studie en join de groep!

Slim Academy

Welkom bij Slim Academy!

Voor je ligt de **samenvatting** van het vak **Groei & Ontwikkeling**, dat je volgt in blok 6 van het tweede jaar van de bachelor Geneeskunde aan de Universiteit van Utrecht. In dit vak leer je over de ontwikkeling van een embryo tot de eerste levensfase.

Met Slim Academy willen we jou helpen slimmer te studeren. Dat doen we door de kern van de leerstof helder samen te vatten, complexe onderwerpen te versimpelen en je de juiste hulpmiddelen te geven om actief te oefenen. Voor een optimale voorbereiding op je tentamen raden we je aan gebruik te maken van ons volledige aanbod. Voor dit vak zijn de onderstaande producten beschikbaar.

Product	Inhoud	Beschikbare versies
Samenvatting Deel 1 t/m 3	Een overzicht van de belangrijkste punten die tijdens het onderwijs zijn behandeld, zodat je niets mist van de stof die aan bod is gekomen.	✓ App ✓ Papier
Oefenvragen	Oefenvragen waarmee je actief kunt oefenen. Zo kun je nagaan of je de stof volledig beheerst en weet je beter wat je kunt verwachten op het tentamen.	✓ App
Flashcards	Flashcards die je helpen om definities, schema's en kernbegrippen snel te herhalen, zodat je op een actieve manier leert en de stof sneller en beter onthoudt.	✓ App

Contact
Heb je vragen over ons aanbod, de levering van je samenvattingen of iets anders? Neem gerust contact met ons op via **06 81 60 19 60** of stuur een e-mail naar **klantenservice@slimacademy.nl**.



Deze samenvatting is alleen voor persoonlijk gebruik en mag niet worden gekopieerd of verspreid. De tekst is opgesteld naar eigen inzicht van de auteur en bedoeld als ondersteuning bij het studeren. Raadpleeg altijd de originele bronnen.

Inhoudsopgave

Welkom bij Slim Academy! 1
Inhoudsopgave 2
Digitale en papieren updates 3
Week 4 5
ZS Voorbereiding WG2 5
WG2. Multifactoriële overerving en populatiescreening 9
ZS X-chromosomaal en mitochondriaal overervende aandoeningen (voorbereiding HC11 en IC6) 12
HC11. X-chromosomaal en mitochondriaal overervende aandoeningen 17
HC Duchenne spierdystrofie 25
IC6. X-chromosomaal en mitochondriaal overervende aandoeningen 28
HC12. Psychomotore ontwikkeling 34
IC7. Psychomotore ontwikkeling 41
IC8. Psychomotore ontwikkeling II 51
Week 5 56
WG3. Genetische diagnostiek bij aangeboren afwijkingen en/of mentale retardatie 56
HC13. Groei, groeistoornissen en puberteit 63
IC9. Groei, groeistoornissen en puberteit 75
Nawoord 82

Digitale en papieren updates

Bij Slim Academy ontvang je **iedere week een digitale update van de samenvatting**. Aan het begin van het blok zijn nog niet alle lessen geweest, daarom vullen wij de samenvatting wekelijks aan zodra onze auteurs de nieuwste lesstof hebben gevolgd. Zo blijft de inhoud **actueel, betrouwbaar en van hoge kwaliteit**. Je hoeft dus niet te wachten tot het einde van het blok: elke week komt er een nieuw deel beschikbaar. In het onderstaande overzicht zie je **wanneer welke stof digitaal beschikbaar is**.

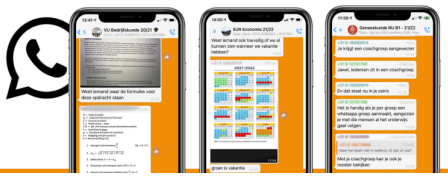
Ik heb de samenvatting van vorig jaar op papier besteld, hoe werkt dat?
Je ontvangt alle stof van vorig jaar voor aanvang van het blok op papier. Omdat er natuurlijk ieder jaar dingen veranderen en we ieder jaar onze samenvattingen verbeteren, bieden we je de updates digitaal aan. In onze app kun je iedere week de samenvatting van het huidige collegejaar inzien. Zo kun je al meteen vanaf het begin van het blok van papier studeren, maar ben je toch up to date!

Ik heb de samenvatting van het huidige collegejaar op papier besteld, hoe werkt dat?
Omdat we zoveel mogelijk actuele stof op papier willen aanbieden, versturen we deze samenvatting zo'n 1,5 week voor het tentamen op papier. De colleges vanaf **30-03-2027** zijn op moment van printen nog niet geüpdatet in studiejaar 2025-2026. De updates van deze colleges zul je in de app kunnen inzien. Zo heb je altijd de meest recente versie van de stof bij de hand in de app en ontvang je het boekje ruim genoeg voor je tentamen ook nog op papier.

Als abonnee kun je natuurlijk ook gedurende het blok digitaal gebruikmaken van de samenvatting van vorig jaar én komt er iedere week een nieuwe update uit van de samenvatting van dit jaar. Zo heb je altijd toegang tot alle materialen die je nodig hebt voor een optimale voorbereiding!

Week	Datum
Week 1	15-03-2027
Week 2	22-03-2027
Week 3	30-03-2027
Week 4	05-04-2027
Week 5	07-04-2027

JOIN DE WHATSAPP GROEP
✓ Chat met jouw mede-studenten
✓ Stel al jouw (studie)vragen aan onze studie-experts
✓ Krijg extra oefenvragen om jouw kennis te testen
✓ Krijg gratis voorbeeldsamenvattingen



We wensen je veel succes met studeren en het behalen van je tentamens!

Team Slim Academy

LET OP!

Dit is de samenvatting van

2025-2026

DEZE SAMENVATTING GAAT ALLEEN OVER DE STOF VAN VORIG JAAR.

De stof van dit studiejaar wordt nog ontwikkeld en kan daarom nog niet worden samengevat. Je kunt deze samenvatting gebruiken om tijdens het blok alvast te studeren.

Deze samenvatting wordt gedurende het blok wekelijks digitaal geüpdatet, zodat nieuwe colleges en studiestof steeds worden toegevoegd. Zo beschik je altijd over de meest actuele versie.

Check **SlimAcademy.nl** voor de laatste updates en de meest recente versie van deze samenvatting.



Week 4
ZS Voorbereiding WG2

Multifactoriële overerving
Voorbeelden van aandoeningen met multifactoriële overerving
- Neurale buisdefecten;
- Klompvoetjes;
- Pylorushypertrofie;
- M. Hirschsprung;
- Aangeboren hartafwijkingen;
- Schizofrenie;
- Astma.

Threshold-model
Het **threshold-model** past bij vele multifactoriële ziekten. Het houdt in dat er een zekere **drempelwaarde** moet worden overschreden (van genetische en exogene effecten) voordat de ziekte ontstaat. Dit threshold-model is nodig om multifactoriële aandoeningen te verklaren. Een voorbeeld is schisis.

Het verschil tussen genetische heterogeniteit en multifactoriële overerving
In het geval van **genetische** heterogeniteit oftewel **locusheterogeniteit** zijn er meerdere verschillende genetische oorzaken die tot hetzelfde ziektebeeld kunnen leiden. Soms is het zelfs zo dat de overervingswijze tussen de verschillende genetische oorzaken kan variëren (bijvoorbeeld bij retinitis pigmentosa). Bij **multifactoriële overerving** zijn er zowel verschillende genetische factoren als exogene factoren noodzakelijk voor het veroorzaken van een ziekte.

Als er verschillende overervingsvormen zijn en als van het ziektebeeld ook een niet-genetische vorm voorkomt (**feno-kopieën**), kan genetische heterogeniteit voor multifactoriële overerving worden aangezien.

Het herhalingsrisico
Bij monogenetische aandoeningen kan het herhalingsrisico berekend worden. De overervingskans van een dominante aandoening is 50% en van een recessieve aandoening 25%. Bij multifactoriële aandoeningen is deze manier van berekenen echter niet mogelijk en wordt het herhalingsrisico **empirisch** bepaald, met **populatiescreening**. Het nadeel is dat het risico van een individuele patiënt sterk kan afwijken van het gemiddelde risico.

Aanpassen exogene factoren
Bij multifactoriële aandoeningen is er naast een genetische component ook sprake van een **exogene component**. Als deze exogene component bekend is, kan deze worden aangepast. Voorbeelden van aanpassing zijn preconceptionele foliumzuursuppletie ter voorkoming van neurale buisdefecten en stoppen met roken bij hart- en vaatziekten.

De screening
Verschil screeningstest en diagnostische test
Bij een screeningstest wordt de kans op een aandoening bepaald en bij een diagnostische test wordt de aandoening al dan niet vastgesteld.

Genetische screening
Genetische screening houdt in dat er in de populatie wordt gezocht naar personen met een bepaald genotype, welke geassocieerd is met een ziekte of daarvoor predisponeert, of dat kan leiden tot ziekte bij de nakomelingen.

Drie voorbeelden van **populatiescreening**:

- Bij neonaten kan er getest worden op autosomaal recessieve stofwisselingsstoornissen die behandelbaar zijn;
- Bij zwangere vrouwen kan de combinatietest worden uitgevoerd om het risico op een kind met het syndroom van Down te bepalen;
- Detectie van heterozygotie voor cystic fibrosis bij koppels met een kinderwens.

De screening op ziekte van Duchenne
Vrouwen die heterozygoot zijn voor een DMD-mutatie hebben gemiddeld een hogere creatinekinasewaarde (CK) dan homozygoot vrouwen met twee gezonde genen. De bepaling van creatinekinase is echter **geen** goede screeningsmethode om op dragerschap te testen. De CK-waarden van beide groepen vertonen namelijk veel overlap. De sensitiviteit is 67% en de specificiteit is 95%. Dat wil zeggen dat 67% van de vrouwen die heterozygoot zijn correct geïdentificeerd is en dat 95% van de vrouwen zonder de mutatie correct geïdentificeerd is.

De neonatale screening
Hielprik
Deelname aan de hielprik is geheel vrijwillig. Ongeveer 99,5% van alle pasgeborenen krijgt een hielprik in Nederland.

Voorlichting en privacy
Voorlichting wordt bij de geboorteaangifte uitgereikt. Als in het kader van screening wetenschappelijk onderzoek plaatsvindt, moeten deelnemers hierover zijn geïnformeerd. Dit wordt genoemd in de informatie over de hielprik. Daarnaast zijn er privacyreglementen waar men zich aan moet houden.

Begeleiding
Er bestaat een Landelijke Begeleidingscommissie Neonatale Screening (LBNS), waarin de bij de screening betrokken professionals en instanties samenwerken. De LBNS bewaakt de logistiek van het programma en de adviescommissies houden zich bezig met aanbevelingen voor de klinische follow-up, diagnostiek en therapie van de ziekte.

Screening op phenylketonurie (PKU)
Epidemiologie en presentatie PKU
De prevalentie van deze **autosomaal recessieve** aandoening is 1 per 10.000-15.000 geboorten. Bij meer dan 95% van de onbehandelde PKU-patiënten ontstaat ernstige **mentale retardatie** als gevolg van toxische hoeveelheden phenylalanine in het lichaam. De aandoening wordt in het eerste levensjaar nog niet klinisch opgemerkt, omdat de tekenen subtiel zijn. Echter, in het eerste levensjaar zal het IQ per week met één tot twee punten afnemen. Het volgen van een **phenylalanine-arm dieet** is heel effectief om effecten van de ziekte te beperken, als hiermee wordt begonnen voor een leeftijd van vier weken.

Screeningstest: Guthrietest
PKU kan worden gedetecteerd door phenylalanine in het bloed te meten. Hiervoor wordt de **Guthrietest** gebruikt. Bloed wordt verkregen middels de **hielprik** en wordt op een filterpapiertje geplaatst. Gedroogd bloed wordt op een voedingsbodem geplaatst en er worden bacteriën bij gevoegd die phenylalanine nodig hebben om te groeien, namelijk de Bacillus subtilis. De mate van bacteriegroei zegt dus iets over de hoeveelheid phenylalanine in het bloed. Daarnaast wordt **massaspectrometrie** gebruikt om te screenen op PKU. Positieve tests worden normaal gesproken herhaald en gevolgd door meting van plasmaphenylalanine en –tyrosine.

Screening op PKU wordt uitgevoerd bij pasgeborenen, omdat een phenylalaninehydroxylasedeficiëntie pas na de geboorte leidt tot een verhoogde phenylalaninespiegel, als het kind eiwitten gaat afbreken tot aminozuren. Het kind moet, voordat er bloed wordt afgenomen, wel al eiwitten hebben binnengekregen en afgebroken om een betrouwbare test te hebben. Bloed wordt daarom op de vierde levensdag afgenomen.