

De hielprik

Titel:	De hielprik
Vak:	Biologie
Domein:	Voortplanting en evolutie
Sector:	vmbo en havo/vwo klas 2
3D aspect:	werkwijze Waarderen en oordelen, informatievaardigheden denkwijze Oorzaak en gevolg, veiligheid

1. Introductie

Vanuit de context van de hielprik wordt toegelicht wat voor informatie de hielprik oplevert ten aanzien van de ziekte PKU. Door zoveel mogelijk authentiek voorlichtingsmateriaal te gebruiken oefent de leerling hierbij in informatievaardigheden. In de context komt aan de orde dat een kind ziek wordt door de combinatie van erfelijke informatie en voeding. De oorzaak-gevolg relatie is hier ingewikkeld en is dus een mooi voorbeeld om deze denkwijze mee te oefenen.

De vraag komt vervolgens aan de orde of de ouders op grond van het krijgen van een kind met PKU zouden besluiten om van een volgend kind af te zien. Hier wordt de werkwijze waarderen en oordelen geoefend doordat argumenten worden geformuleerd en vergeleken, en de positie van zowel ouders als kind worden besproken. Kans en risico spelen bij deze keuze ook een rol, daarom dragen deze lessen ook bij aan de denkwijze Veiligheid.

Om de overerving van PKU te begrijpen is basale kennis van Mendelse genetica nodig. Tevens moet de leerling weten dat eiwitten uit verschillende aminozuren worden samengesteld. Deze kennis kan ook in de lessenserie worden aangebracht maar dan dient het lesschema te worden aangepast.

2. Integrale doelen

De leerling kan:

- informatie uit voorlichtingsmateriaal over erfelijke ziektes uitleggen aan anderen
- Oorzaak-gevolgrelaties aangeven tussen genen, omgeving en de ontwikkeling van een ziekte
- argumenten voor en tegen afzien van kinderen bij erfelijke ziekten hanteren in een discussie

Relevante contexten: hielprik en keuzes daarna voor verdere kinderwens

3. Werkwijzen, vakinhouden en denkwijzen

D1 - Karakteristieke werkwijzen	D2 – Vakinhouden	D3 - Karakteristieke denkwijzen
<p>Waarderen en oordelen</p> <p>Argumenten vergelijken om wel of geen kinderen te krijgen op basis van genetische informatie</p> <p>Informatievaardigheden</p> <p>Informatiemateriaal zoeken en gebruiken bij vragen over erfelijkheid</p>	<p>Erfelijkheid</p> <p>Voorbeelden geven van eigenschappen waarop erfelijk materiaal van de ouders, omgeving en leefstijl in verschillende mate van invloed kunnen zijn of zijn geweest.</p> <p>Beschrijven dat door onderzoek van het erfelijk materiaal kansen op bepaalde ziekten en op nakomelingen met die ziekten kunnen worden bepaald.</p>	<p>Oorzaak en gevolg</p> <p>Ziekten komen tot stand door een wisselwerking tussen erfelijk materiaal, omgeving en leefstijl</p> <p>Veiligheid</p> <p>De mate waarin je een risico op een ziekte acceptabel vindt, hangt af enerzijds af van de ernst van de ziekte, anderzijds van de kans daarop.</p>

4. Leerlingopdracht

Les 1. Een erfelijke ziekte: zoektocht naar informatie

De komende lessen ga je aan de slag met het onderwerp Erfelijkheid. In de werkbladen staat een pasgeboren kind en zijn ouders centraal. Het doel van de werkbladen is om informatie over een erfelijke ziekte die dit baby'tje heeft op een rijtje te zetten en uiteindelijk inzicht te krijgen in wat de oorzaken en gevolgen van deze ziekte zijn.

Opzet les 1

In de eerste les werk je aan 3 werkbladen waarin je de zoektocht van de ouders naar informatie over de erfelijke ziekte centraal staat. Je gaat na hoe je aan betrouwbare informatie komt en hoe je die kunt verduidelijken. Daarmee oefen je de werkwijze 'Informatievaardigheden'.

Opzet les 2

In de tweede les ga je de informatie over de ziekte nader bestuderen. Je gaat in de informatie op zoek naar oorzaken en gevolgen en zet die op een rij, om beter te begrijpen hoe een foutje in het DNA kan leiden tot een ziekte. Daarmee leer je ook beter redeneren in de denkwijze 'oorzaak en gevolg'.

Opzet les 3

Als ouders een kind krijgen met een erfelijke afwijking, twijfelen ze soms of een tweede kind wel een goed idee is. In de derde les gaat het om het maken van keuzes en hoe je risico's betreft bij die keuze. Daarmee oefen je in de werkwijze 'waarderen en oordelen' en de denkwijze 'veiligheid'.

Zie voor het lesmateriaal de bijlagen

5. Lesopzet

tijd	Onderdeel	Activiteit docent en leerling	Denk/werkwijze	Functie onderdeel
LES 1. PKU en informatievaardigheden				
5	introductie	docent geeft aan waar de les over gaat		Leerling weet dat deze les gaat over PKU en over informatievaardigheden
10	werkblad 1	leerling vergelijkt meerdere internetbronnen. Docent bespreekt betrouwbaarheid van bronnen	informatievaardigheden; zoeken van informatiebronnen	leerling realiseert verschillen in betrouwbaarheid en functie van verschillende bronnen
10	werkblad 2	leerling bestudeert informatie over PKU en hoe deze te verduidelijken is	informatievaardigheden; analyse van informatie	leerling realiseert de problemen bij het begrijpen van complexe informatie
10	klassikale bespreking	docent bespreekt werkblad 1 en 2		leerling heeft informatie van medeleerlingen en docent over informatievaardigheden
15	werkblad 3	leerling zoekt informatie op over een bepaalde vraag	informatievaardigheden; zoeken en samenvatten van informatie (in les 2)	leerling heeft geoefend met besproken informatievaardigheden en kan deze benoemen
LES 2. PKU en oorzaak-gevolgrelaties				
10	rapportage	leerling presenteert antwoorden op vraag uit les 1.	informatievaardigheden; presenteren van informatie	leerling weet antwoorden op vragen over PKU
5	introductie	docent geeft aan waar de les over gaat		Leerling weet dat deze les gaat over oorzaak-gevolgrelaties
10	opdracht 1 t/m 6	leerling bedenkt voorbeelden van oorzaken en gevolgen	oorzaak en gevolg; typen oorzaak-gevolgrelaties bedenken	leerling begrijpt dat oorzaak-gevolg relaties vertakt en in ketens kunnen voorkomen
10	bespreking	docent bespreekt de opdrachten 1 t/m 6	idem	idem
10	opdracht 7 en 8	leerling past keten van oorzaken toe op tekst over PKU	oorzaak en gevolg; ketens van oorzaak en gevolg herkennen	leerling kan oorzaak en gevolg denken toepassen op concreet voorbeeld
5	bespreking	docent bespreekt opdrachten 7 en 8	oorzaak en gevolg; denkwijze bespreken	leerling ziet in dat oorzaak-gevolgrelaties in allerlei situaties kunnen voorkomen
LES 3 PKU en waarden en oordelen				
5	introductie	docent geeft aan waar les over gaat		leerling weet dat deze les gaat over waarden en oordelen
10	keuze-situatie	leerlingen bestuderen discussie tussen ouders over keuze voor tweede kind en verzamelen meer gegevens	waarden en oordelen; onderscheiden feiten en meningen	leerling onderscheidt feiten en meningen
15	voor en tegen bespreken	leerlingen verzamelen en bespreken argumenten voor en tegen	waarden en oordelen; formuleren en groeperen van	leerling onderscheidt typen argumenten, waaronder argumenten die met risico en

			argumenten veiligheid; kansen en risico's bespreken	kans te maken hebben.
15	eigen afweging	leerlingen maken persoonlijke afweging en vergelijken die met een ander	waarderen en oordelen; afwegen van argumenten	leerling beargumenteert en bespreekt eigen keuze
5	afronding	docent bespreekt na met de klas	waarderen en oordelen; werkwijze bespreken	leerling kan waarderen en oordelen ook in andere situaties toepassen

6. Suggesties

Na afloop van deze les kan goed doorgedaan worden met stambomen als manier om overerving weer te geven. Dat oefent tevens een ander aspect van informatievaardigheden, namelijk het hanteren van verschillende vormen waarin informatie wordt gegeven (zoals een stamboom of kruisingsschema). Ook kunnen andere voorbeelden worden gegeven van interactie van genen en milieu, of andere casussen worden besproken waarin genen een rol spelen zoals Cystic Fibrosis. Tenslotte kan de denkwijze oorzaak en gevolg worden uitgebouwd door in volgende onderwerpen opnieuw de oorzaak-gevolgrelatie te schematiseren.

Bijlage A. Leerlingwerkbladen

Les 1. Een erfelijke ziekte: zoektocht naar informatie

Introductie

De komende lessen ga je aan de slag met het onderwerp Erfelijkheid. In de werkbladen staat een pasgeboren kind en zijn ouders centraal. Het doel van de werkbladen is om informatie over een erfelijke ziekte die dit baby'tje heeft op een rijtje te zetten en uiteindelijk inzicht te krijgen in wat de oorzaken en gevolgen van deze ziekte zijn.

Opzet les 1

In de eerste les werk je aan 3 werkbladen waarin je de zoektocht van de ouders naar informatie over de erfelijke ziekte centraal staat.

1. De ziekte wordt geconstateerd
2. Vinden van informatie over de ziekte
3. Interpretieren van de gevonden informatie

[plaatje geboortekaartje – “Blij en gelukkig zijn we met de geboorte van onze zoon Alex. Frits en Susan” en plaatje van hieprikkkaartje waarop de bloeddruppels worden gedaan met foto van uitvoering hiepriek]

**Lees werkblad 1 (zie achterzijde).
Werk in een twee- of drietal bij het maken van de opdrachten.**

Werkblad 1: Blijkt je baby PKU te hebben....

Frits en Susan hebben onlangs een zoon gekregen, Alex. Op de vijfde dag na zijn geboorte heeft de verloskundige wat bloed afgenomen bij Alex via een prikje in zijn hiel (de hielprik). Alex is inmiddels drie weken oud en de huisarts belt met de uitslag van de hielprik [\(onderstaande mogelijk als cartoon\)](#)

Huisarts: "Uit de hielprik van Alex blijkt dat hij phenylketonurie heeft."
Frits: "Feniël-wat?"
Huisarts: "Misschien kent u het als de ziekte PKU?"
Frits: "Ja, weleens van gehoord, maar wat het is?"
Huisarts: "PKU is een ziekte waarbij bepaalde stoffen uit het voedsel niet goed verteerd kunnen worden."
Frits: "O, maar Alex is hartstikke gezond! Met hem is niets mis."
Huisarts: "Het klopt dat u nog niets merkt bij Alex. Maar als Alex niet behandeld wordt, dan kunnen zijn hersenen beschadigd raken. Dit begint als hij ongeveer een half jaar oud is."
Frits: "Poeh, wat nu? Moeten we met Alex bij u langskomen?"
Huisarts: "Ik neem contact op met de kinderarts en dan heeft u deze week nog een afspraak om over een behandeling van Alex te praten."
Frits: "Nou, dank u, of ja, wat moet ik eigenlijk zeggen. Poeh, dat is wel even heftig."
Huisarts: "Als u verder nog vragen hebt, bel mij dan gerust, hoor."

Frits legt telefoon neer en zegt tegen Susan: "Dat was de huisarts. Hij zei dat ze in de hielprik zagen dat Alex PKU ofzo heeft, en als hij geen medicijnen krijgt, dan gaat het mis met zijn hersenen. We moeten naar de kinderarts deze week."

Susan: "Nou ja, Alex is toch helemaal niet ziek?"
Frits: "Ja, dat zei ik ook al tegen de dokter. Maar hij zei, geloof ik, dat het even duurt voor je er iets van merkt."

Als Frits en Susan van de eerste schrik bekomen zijn, besluiten ze om op internet te kijken wat er te vinden is over PKU.

Opdrachten

- A. Waar zou jij op zoek gaan naar informatie als je kind een bepaalde ziekte blijkt te hebben? Typ 'fenyylketonurie' in op Google en kijk wat voor bronnen er verschijnen. Welke bronnen lijken je geschikt en voor welke vraag?

.....
.....

- B. Welke informatie zouden Frits en Susan zoal willen opzoeken, denk je?.

.....
.....
.....

Vraag nu aan je docent het werkblad *Zoektocht naar informatie over PKU*

Werkblad 2: Zoektocht naar informatie over PKU

Frits en Susan zoeken eerst maar eens op wat PKU eigenlijk is:

Wat is PKU?

Phenylketonurie, kortweg PKU, is een ongeneeslijke, erfelijke stofwisselingsziekte. Het wordt veroorzaakt doordat de lever één bestanddeel van eiwitten, het aminozuur Phenylalanine (afgekort Phe, spreek uit als fee) niet of niet voldoende verwerkt. Het aminozuur hoopt zich op in het bloed en remt daardoor de groei en ontwikkeling van de hersenen. Als PKU niet behandeld wordt, dan leidt het tot zwakzinnigheid.

Gelukkig kan PKU, als het tijdig ontdekt wordt, goed behandeld worden. Daarom worden vrijwel alle baby's in Nederland binnen 8 dagen na de geboorte met de hielprik gecontroleerd op PKU. Als bij de baby PKU wordt gevonden, dan wordt meteen met de behandeling gestart.

Opdracht

- A. Welke vragen zouden de ouders nog kunnen hebben nadat ze bovenstaande informatie hebben gelezen, en welke van hun vragen zijn nu beantwoord?

.....
.....
.....

Frits en Susan zijn gerustgesteld dat ze er waarschijnlijk op tijd bij zijn om hersenschade bij Alex te voorkomen. Ze besluiten om verder te zoeken naar informatie. Lees onderstaande teksten¹ en arceer de belangrijkste informatie over PKU.

Erfelijkheid van PKU

PKU (fenyketonurie) is een erfelijke en aangeboren stofwisselingsziekte. De oorzaak van PKU is een mutatie (verandering) in het erfelijk materiaal.

PKU erft autosomaal recessief over. Van allebei de ouders krijg een kind een exemplaar van een gen. Bij autosomaal recessieve overerving kan iemand de ziekte pas krijgen als hij van beide ouders de 'foute' kopie (mutatie) van het gen erft. Als beide ouders drager van de ziekte zijn, heeft een kind 1 op 4 (25%) kans dat hij de ziekte erft. Want beide ouders kunnen of hun goede of hun foute helft doorgeven. Als beide ouders drager zijn, is er 1 op 2 (50%) kans dat iemand drager wordt. Hij heeft dan van één van de ouders de 'foute' helft van dat gen geërfd. Een drager krijgt de ziekte niet omdat het 'goede' gen overheerst. Als een drager kinderen krijgt, kan hij die foute helft wel weer doorgeven. Er is ook een kans van 1 op 4 (25%) dat iemand van beide ouders het 'goede' gen erft. Hij kan de ziekte niet krijgen en ook niet doorgeven aan zijn kinderen.

Ouders vragen zich vaak af of ze nog meer kinderen kunnen krijgen. Elk kind van twee dragers heeft een kans van één op vier op PKU. Of de ouders dit risico willen nemen, is een persoonlijke beslissing. PKU is goed te behandelen, zodat veel ouders geen reden zien om geen kinderen meer te krijgen.

¹ Informatie vrij naar www.erfelijkheid.nl en www.pkuvereniging.nl

Opdracht

Bedenk welke informatie uit de tekst hierboven door de kinderarts beter of uitgebreider zou moeten uitleggen aan Frits en Susan en bedenk hiervoor een manier.

.....
.....
.....

Behandeling van PKU

De behandeling van PKU is erop gericht de opeenhoping van het aminozuur Phenylalanine (Phe) in het lichaam tegen te gaan. Het aminozuur zit echter in bijna alle voeding. Daarom volgt de PKU-patiënt zijn leven lang een streng, eiwitarm dieet.

Omdat de patiënt bij dit dieet veel te weinig voedingsstoffen binnen krijgt, moet een speciaal medicijn, een voedingspreparaat, ingenomen worden. In dit Phe-vrije voedingspreparaat zitten alle ontbrekende aminozuren en mineralen die onmisbaar zijn voor de groei van het lichaam en de ontwikkeling van de hersenen. Voor zuigelingen met PKU zijn speciale voedingen beschikbaar. Deze zijn vergelijkbaar met normale flesvoeding, maar bevatten geen phenylalanine (Phe). Naast borst- of normale flesvoeding zal dit de basisvoeding zijn voor een baby met PKU.

Om ervoor te zorgen dat de patiënt steeds voldoende eiwitten binnen krijgt zonder het teveel aan Phe, is een constante medische begeleiding nodig door een arts en een diëtist. Daarvoor moet de patiënt regelmatig bloedonderzoeken ondergaan: de patiënt prikt zichzelf daarvoor thuis en stuurt het bloed op naar het ziekenhuis.

OPDRACHT

- A. Bedenk welke informatie uit de tekst hierboven door de kinderarts beter of uitgebreider zou moeten uitleggen aan Frits en Susan en bedenk hiervoor een manier.

.....
.....
.....

[\[hier weer een cartoon\]](#)

Frits tegen Susan: "Pfff, zo, er is veel over te vinden op internet. Begrijp jij nu alles wat we gelezen hebben?"

Susan: "Misschien moeten we maar eens wat vragen voor de kinderarts op een rijtje zetten, anders ben ik het morgen weer vergeten."

Vraag nu aan je docent het werkblad *Bezoek aan de kinderarts*.

Werkblad 3: Bezoek aan de kinderarts

Aan het eind van de week zijn Frits en Susan met Alex bij de kinderarts. Nadat de kinderarts Alex heeft onderzocht, wil hij weten of Frits en Susan vragen hebben over PKU.

Opdracht

Je krijgt een van de vier vragen van Frits en Susan om uit te werken. Formuleer steeds een antwoord in de tekstballon van de kinderarts. Gebruik internet en/of je leerboek om betrouwbare informatie te vinden.

[tekst hieronder weer in de vorm van een cartoon, met lege tekstballonnen bij de kinderarts. Leerlingen vullen antwoord van kinderarts in met groepje. Evt. kunnen ze in leerboek op zoek naar extra informatie. Alternatief; over elk van de vier vragen start een blog in de elektronische leeromgeving van de school, waar leerlingen hun antwoorden in kunnen zetten, zodat iedereen elkaars werk kan lezen]

1. Gaat de PKU van Alex nu echt nooit over, ook niet nu we zo snel met de behandeling kunnen starten?
2. Hoe kan het nu dat wij geen PKU hebben en Alex wel? Het is toch een erfelijke ziekte dus dan zou je denken dat het ook in ons erfelijk materiaal zit?
3. Als we nu een tweede kind krijgen, heeft hij of zij dan ook PKU?
4. Kan de fout in het erfelijk materiaal van Alex niet gerepareerd worden, zodat hij geen PKU meer heeft?

Les 2: Oorzaak en gevolg bij PKU

Werkblad 4: informatietekst in schema zetten

Informatie over ziekten is vaak ingewikkeld. Een manier om informatie uit een tekst goed te begrijpen is om er een schema van te maken. In deze les gaan we een schema van **oorzaken en gevolgen** maken. Hieronder staan aanwijzingen die je daarbij kunnen helpen.

In de biologie gaat het vaak om oorzaken en gevolgen. Voorbeelden daarvan zijn dat je gaat zweten als je het warm hebt en dat planten niet groen worden als ze in het donker staan. Je kunt dat opschrijven in de vorm van een 'als-dan' redenering, bijvoorbeeld:

Als het erg warm is (dan) ga je zweten

Je kunt het ook opschrijven door het woordje 'daardoor' tussen de oorzaak en het gevolg te zetten.

Het is erg warm daardoor ga je zweten

Of, als je met het gevolg begint, door het woordje 'doordat' er tussen te zetten. De oorzaak staat nu rechts!

Je gaat zweten doordat het erg warm is

Het woordje 'daardoor' kan je ook vervangen door een pijl.

het is erg warm → je gaat zweten

Dit is een voorbeeld van een algemeen oorzaak-gevolg schema: OORZAAK → GEVOLG

Opdracht 1

Kies een oorzaak en een bijpassend gevolg uit de tekst 'Wat is PKU' in werkblad 2. Schrijf dit op met een pijl tussen de oorzaak en het gevolg.

..... →
.....

Vaak is er sprake van een keten van oorzaken en gevolgen. Kijk maar eens naar het volgende voorbeeld:

Doordat ik te laat opstond miste ik de bus. Daardoor was ik te laat op mijn werk, wat mijn baas erg boos maakte.

Je kunt dat opschrijven als oorzaken en gevolgen

- 1. Ik stond te laat op daardoor miste ik de bus*
- 2. Ik miste de bus daardoor was ik laat op mijn werk*
- 3. Ik was laat op mijn werk daardoor was mijn baas boos*

Wat in regel 1 het gevolg was (het missen van de bus) is in regel 2 de oorzaak! Regel 1, 2 en 3 vormen dus een keten van oorzaken en gevolgen. Dat kan je dan ook zo opschrijven in een oorzaak-gevolg schema.

Ik stond te laat op → ik miste de bus → ik was laat op mijn werk → mijn baas was boos

In een informatietekst staan oorzaken en gevolgen meestal niet netjes op een rijtje. Dat gaan we nu wel proberen. Eerst een oefening:

Opdracht 2

Hieronder zie je vier zinnen. Wat in de ene zin staat kan een oorzaak zijn van wat in de andere zin staat. Probeer steeds twee zinnen zo achter elkaar te zetten dat er een oorzaak-gevolg komt te staan. Daarna kan je kijken of je er een keten van oorzaken en gevolgen van kunt maken.

- a. Je gaat zweten
- b. Je loopt hard
- c. Je T-shirt wordt nat
- d. Je wordt warm

- 1. daardoor
- 2. daardoor
- 3. daardoor

Opdracht 3

Nu gaan we dit toepassen op vijf stukjes uit de informatieteksten over PKU (zie les 1). Doe hiermee hetzelfde als bij opdracht 6.

- a. Lever verwerkt het aminozuur Phenylalanine niet goed
- b. Zwakzinnigheid
- c. een mutatie (verandering) in het erfelijk materiaal
- d. Groei en ontwikkeling van de hersenen wordt geremd
- e. Phenylalanine hoopt zich op in het bloed

- 1. daardoor
- 2. daardoor
- 3. daardoor
- 4. daardoor

Opdracht 4

Maak hiervan nu een oorzaak-gevolg keten met pijlen. Is elk van die pijlen nu ook helemaal duidelijk of heb je daar vragen over?

.....
.....

Opdracht 5

Bij opdracht 3 staat een keten oorzaken – gevolgen waarbij er vanuit wordt gegaan dat baby Alex niet behandeld wordt en de ergste gevolgen van PKU zal ondervinden.

- A) Lees werkblad 2 van les 1 nog eens door en geef in de keten van oorzaken en gevolgen bij opdracht 4 aan waar de mogelijke behandelingen voorkomen dat Alex zwakzinnig wordt.
- B) Welke uitspraken van de huisarts (zie werkblad 1 van les 1) horen bij welke stap uit de oorzaak-gevolgketen?

Les 3: Beslissen over een tweede kind

Frits en Susan wilden altijd twee kinderen. Alex is hun eerste kind en heeft PKU. Ze twijfelen nu of het wel goed is een tweede kind te willen.

Frits: "De kinderarts zei dat de kans dat een tweede kind ook PKU heeft maar 25% is"

Susan: "Dat kan wel zijn, maar PKU is toch een akelige ziekte."

Frits: "Hoe zo akelig? Alex heeft toch een prima leven?"

Susan: "Ik ben blij dat we Alex hebben, maar bij hem wisten te voren niet wat er kon gebeuren. Bij een tweede kind weten we dat wel en we mogen een tweede kind niet zomaar belasten met een ziekte."

Feiten en meningen

In de discussie tussen Frits en Susan spelen feiten en meningen een rol.

Opdracht 1

Welke van de uitspraken van Frits en Susan zijn feiten, welke zijn meningen?

Feiten	
Meningen	

Argumenten

Frits zou graag een tweede kind willen, Susan aarzelt daarover. De feiten en meningen die ze noemen zijn argumenten voor hun eigen standpunt. **Een argument is dus een reden om een bepaalde mening te hebben.** Bij het nemen van een besluit helpt het vaak om de argumenten voor en tegen naast elkaar te zetten.

Opdracht 2

Vul hieronder aan welke argumenten mensen zouden kunnen aanvoeren. Je hoeft het er zelf niet mee eens te zijn.

Argumenten voor een tweede kind	Argumenten tegen een tweede kind

Kansen en risico's

Bij een keuze over erfelijke ziekten spelen kansen vaak ook een rol. In dit geval is de kans dat een tweede kind ook de ziekte krijgt 25%. Of je dat risico wilt lopen hangt ook af van hoe ernstig het gevolg is. Als het

gevolg heel erg is zal je de kans daarop heel klein of liefst 0 willen hebben. Bij een minder erg gevolg zal je een grotere kans accepteren. Bij een risico is het dus vaak zo dat hoe groter het gevolg, hoe kleiner de kans die je nog acceptabel vindt.

Opdracht 3

Ga na of de keuze voor een tweede kind anders zou zijn

-bij een grotere kans op een ziek kind, bijvoorbeeld 75%

-bij een ander ziektebeeld, bijvoorbeeld een ziekte waarbij het kind op jonge leeftijd sterft.

Kennis

Bij de argumenten staan zowel feiten als meningen. Sommige meningen kunnen worden onderzocht door daar meer informatie over te verzamelen of door gevonden informatie met elkaar te vergelijken. PKU-patiënten kunnen bijvoorbeeld via een blog of op een internetforum hebben verteld hoe het is om je aan een dieet te houden. De één zal dit vervelend vinden, de ander heeft er minder moeite mee.

Opdracht 4

Besluit met de klas over welke aspecten van het leven met PKU je meer informatie wilt en zoek naar deze informatie op patiëntenblogs en internetfora. Ga na of de informatie uit deze bronnen bepaalde meningen ondersteunt of juist niet.

Afwegen

Als de argumenten van de klas op een rij zijn gezet kan je voor jezelf nagaan welke argumenten jij belangrijk zou vinden.

Opdracht 5

Wat vind jij het belangrijkste argument en waarom? Wat vind je het minst belangrijke argument en waarom? Zou je zelf kiezen voor een tweede kind of niet?

Deel je mening met een klasgenoot en schrijf op wat die vindt.

	Mijn mening	Mening van
Belangrijkste argument + reden		
Minst belangrijke argument + reden		
Wel of geen tweede kind?		

Meningen kunnen gebouwd zijn op kennis, maar vaak neem je besluiten ook op andere gronden. Dat kan iets zijn wat je belangrijk vindt zoals vriendschap, vrijheid of je geloof. Het kan ook een moeilijk uit te leggen gevoel zijn dat iets goed of slecht is.

Bijlage A. Docentenhandleiding

Docentenhandleiding les 1.

In de inleiding kan erop gewezen worden dat het in deze les niet alleen gaat over erfelijkheid, maar ook over hoe je aan goede informatie komt.

Een filmpje dat gebruikt kan worden bij de inleiding is het volgende (7 minuten)

<http://www.rivm.nl/media/preventie-ziekte-en-zorg/Hieiprik/2013/Hieiprik-Nederlands.wmv>

Werkblad 1: Blijkt je baby PKU te hebben....

OPDRACHT A.

Waar zou jij op zoek gaan naar informatie als je kind een bepaalde ziekte blijkt te hebben? Typ 'fenyktonurie' in op Google en kijk wat voor bronnen er verschijnen. Welke bronnen lijken je geschikt en voor welke vraag?

Op Google verschijnen bij het intypen van 'fenyktonurie' websites die zich op verschillende doelgroepen richten zoals wikipedia (algemene informatie) 'erfelijkheid.nl' (voor geïnteresseerden in erfelijkheid), 'ikhebdat.nl' (met gegevens van mensen met de ziekte) en Vitaflo (een bedrijf dat producten wil verkopen aan ouders van PKU-patienten). Met de leerlingen kan in de bespreking worden besproken welke site je voor welke informatie kunt gebruiken. Algemene richtlijnen voor betrouwbare sites zijn o.a. te vinden in

http://www.kennisnet.nl/uploads/tx_kncontentelements/Nr_12_De_betrouwbaarheid_van_internetbronnen.pdf

en

www.bibliotheek.hu.nl/ondersteuning/beoordelen%20informatiebronnen.aspx

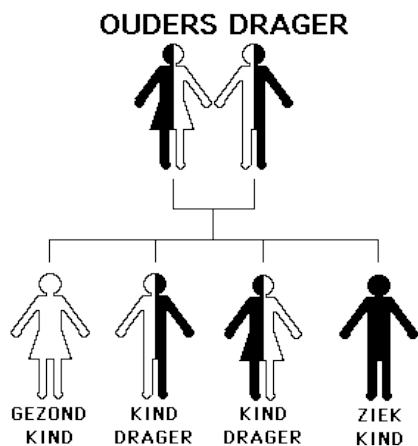
OPDRACHT B.

Welke informatie zouden Frits en Susan zoal willen opzoeken, denk je?.

Van de vragen die de leerlingen hier noteren kunnen ze in werkblad 2 nagaan of deze door de informatie worden beantwoord.

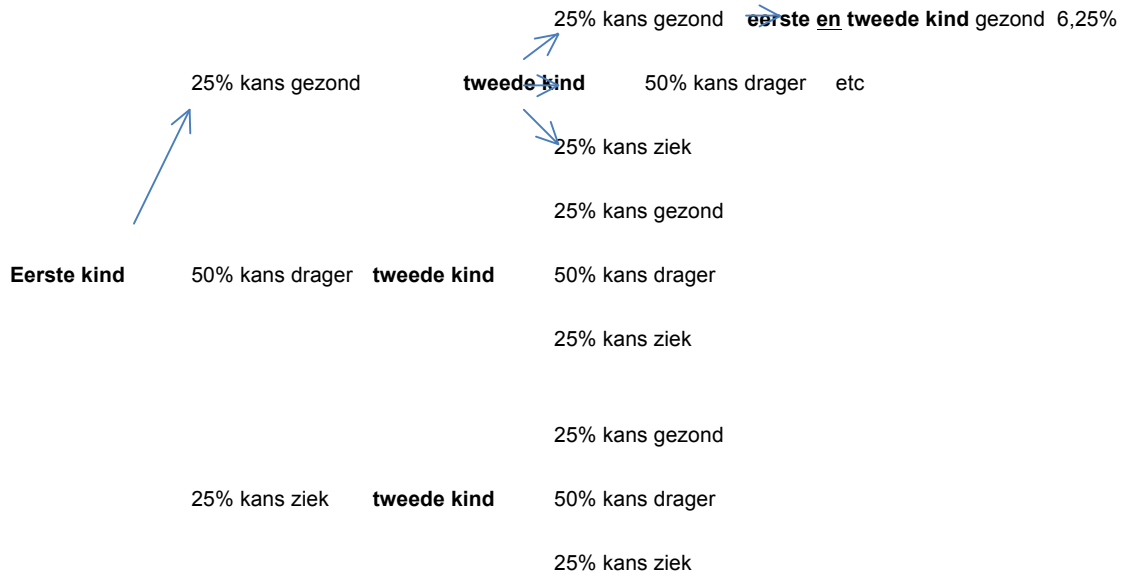
Werkblad 2: Zoektocht naar informatie over PKU

De teksten bij opdracht A, B en C zijn moeilijk. Leerlingen kunnen eerst kijken of ze het zelf begrijpen en vervolgens nagaan welke moeilijke punten mogelijk te verduidelijken zijn door nadere uitleg, een voorbeeld, een stamboom of een tekening zoals hieronder.



KANS OP ZIEK KIND = 25 % PER ZWANGERSCHAP

Schema's zoals bovenstaande worden vaak gebruikt, maar leveren weer andere moeilijkheden bij het begrijpen. Bedoeld is om de *kansen op een kind met een bepaald fenotype* aan te geven, maar leerlingen zullen door de vorm van de afbeelding dit soms interpreteren als een *stamboom* waarin twee ouders vier kinderen krijgen. Hier is dus extra ondersteuning nodig bijv. door te vragen; 'wat betekent dit nu als ouders maar 1 kind krijgen?'; 'Kunnen ouders met vier kinderen ook twee zieke kinderen krijgen?'. Een schema zoals onderstaand maakt de combinatie van onafhankelijke kansen mogelijk beter duidelijk.



Werkblad 3: Bezoek aan de kinderarts

OPDRACHT

Je krijgt een van de vier vragen van Frits en Susan om uit te werken. Formuleer steeds een antwoord in de tekstballon van de kinderarts. Gebruik internet en/of je leerboek om betrouwbare informatie te vinden.

1. Gaat de PKU van Alex nu echt nooit over, ook niet nu we zo snel met de behandeling kunnen starten?
2. Hoe kan het nu dat wij geen PKU hebben en Alex wel? Het is toch een erfelijke ziekte dus dan zou je denken dat het ook in ons erfelijk materiaal zit?
3. Als we nu een tweede kind krijgen, heeft hij of zij dan ook PKU?
4. Kan de fout in het erfelijk materiaal van Alex niet gerepareerd worden, zodat hij geen PKU meer heeft?

Hier kan gekozen worden voor een presentatie door leerlingen via een poster, een mondelinge presentatie of antwoorden op een blog. Het laatste biedt het voordeel dat meerdere leerlingen op elkaar kunnen reageren en dat het ook thuis kan worden gedaan.

Aan het eind van de presentatie kan even samengevat worden wat er geleerd is over informatievaardigheden, bijv.

-hoe bepaal je of een website betrouwbare informatie biedt?

-hoe kan je informatie verduidelijken?

Docentenhandleiding les 2.

Bij de inleiding van deze les kan erop gewezen worden dat oorzaak en gevolg niet alleen in de biologie maar eigenlijk in alle vakken en in het dagelijks leven voorkomt. Goed redeneren in oorzaak en gevolg kan dus handig zijn in allerlei soorten situaties

OPDRACHT 1

Er zijn veel antwoorden mogelijk bijv. *‘ontwikkeling hersenen geremd, daardoor zwakzinnigheid’*

OPDRACHT 2

1. *Je loopt hard..... daardoor word je warm*
2. *Je wordt warm..... daardoor ga je zweten*
3. *Je gaat zweten..... daardoor wordt je T-shirt nat*

OPDRACHT 3

Hieronder zie je zes zinnen uit de informatieteksten over PKU (zie les 1). Doe hiermee hetzelfde als bij opdracht 2.

- a. Lever verwerkt het aminozuur Phenylalanine niet goed
- b. Zwakzinnigheid
- c. een mutatie (verandering) in het erfelijk materiaal
- d. Groei en ontwikkeling van de hersenen wordt geremd
- e. Phenylalanine hoopt zich op in het bloed

1. *Een mutatie in het erfelijk materiaal daardoor verwerkt de lever Phe niet goed*
2. *De lever verwerkt Phe niet goed daardoor hoopt Phe zich op in het bloed.....*
3. *Phe hoopt zich op in het bloed daardoor groei/ontwikkeling hersenen geremd*
4. *Groei/ontwikkeling hersenen geremd. daardoor zwakzinnigheid*

OPDRACHT 4

1. Mutatie → 2.Lever verwerkt Phe niet goed → 3.Phe hoopt op → 4.groei/ontwikkeling hersenen geremd → 5.zwakzinnigheid

Vragen die leerlingen kunnen hebben bij de pijlen zijn vaak ‘hoe-vragen’ bijv: hoe leidt een mutatie ertoe dat de lever Phe niet goed verwerkt? Leerlingen komen er zo achter dat binnen een pijl vaak nog andere oorzaak-gevolg relaties verstopt zijn. Het opstellen van een oorzaak-gevolgschema roept dus steeds nieuwe vragen op zoals ‘waardoor?’ ‘hoe?’ en ‘wat voor gevolg heeft dat?’

OPDRACHT 5

Bij opdracht 4 staat een keten oorzaken – gevolgen waarbij er vanuit wordt gegaan dat baby Alex niet behandeld wordt en de ergste gevolgen van PKU zal ondervinden.

- A. Lees werkblad 2 van les 1 nog eens door en geef in de keten van oorzaken en gevolgen bij opdracht 4 aan waar de mogelijke behandelingen voorkomen dat Alex zwakzinnig wordt.

Voedsel met weinig Phe zorgt ervoor dat ophoping Phe niet plaatsvindt en daardoor de volgende stappen ook niet.

- B. Welke uitspraken van de huisarts (zie werkblad 1 van les 1) horen bij welke stap uit de oorzaak-gevolgketen?

Huisarts: “PKU is een ziekte waarbij bepaalde stoffen uit het voedsel niet goed verteerd kunnen worden; (STAP 2).”

Huisarts: “Het klopt dat u nog niets merkt bij Alex. Maar als Alex niet behandeld wordt, dan kunnen zijn hersenen beschadigd raken (STAP 3,4 en 5).”

Aan het eind van de les is het raadzaam om even samen te vatten waarom het nuttig kan zijn om oorzaak en gevolg goed te analyseren, onder andere om goed te begrijpen wat er allemaal een rol speelt, om goede vragen te kunnen stellen en om ook in andere situaties daar preciezer over te kunnen denken en praten.

Docentenhandleiding les 3.

Opdracht 1. Welke van de uitspraken van Frits en Susan zijn feiten, welke zijn meningen?

Feiten:

“de kans dat een tweede kind ook PKU heeft is maar 25%”

“bij hem wisten te voren niet wat er kon gebeuren. Bij een tweede kind hebben we die kennis wel”

Meningen:

“PKU is toch een akelige ziekte”

“Alex heeft toch een prima leven”

“we mogen een tweede kind niet zomaar belasten”

Bespreking; leerlingen kunnen inbrengen dat het een feit is dat PKU een akelige ziekte is. Dat kan de vraag oproepen of mensen met die ziekte (en het bijpassende dieet) dit inderdaad akelig vinden.

Opdracht 2. Vul hieronder aan welke argumenten mensen zouden kunnen aanvoeren. Je hoeft het er zelf niet mee eens te zijn.

Argumenten voor een tweede kind	Argumenten tegen een tweede kind
<i>voorbeelden van argumenten:</i> <i>De kans op een kind met PKU is maar 25%</i> <i>Het is voor Alex leuker als hij een broer of zus krijgt</i> <i>PKU is geen ernstige ziekte als je je aan je dieet houdt</i> <i>De wetenschap gaat verder; in de toekomst zullen betere oplossingen komen</i> <i>Of een kind ziek wordt ligt in Gods handen</i>	<i>Voorbeelden van argumenten:</i> <i>Een kans van 25% is nog best hoog</i> <i>Het PKU dieet is veeleisend. Alex mag veel niet</i> <i>Je mag niet beslissen voor je kind dat nog geboren moet worden</i> <i>Er komen zo steeds meer kinderen met het foute gen</i>

Bespreking; met de klas kan besproken worden dat de argumenten van verschillende soort zijn;

- Argumenten voor het welzijn van het kind dat er al is (Alex wil een broertje)
- Argumenten voor het welzijn van het kind dat er nog niet is (het is een veeleisende ziekte)
- Argumenten voor de samenleving als geheel (er mogen niet meer kinderen met het foute gen komen)
- Argumenten die te maken hebben met het al of niet nemen van een risico (de kans is hoog, de wetenschap komt met oplossingen)
- Argumenten die te maken hebben met het al of niet zelf beslissen (je mag niet beslissen voor je kind)

Afwegen

Vervolgens kan besproken worden dat mensen het best eens kunnen zijn over de argumenten, maar die verschillend afwegen en zo toch tot andere besluiten kunnen komen. Ook kan worden ingegaan op de rol die de kans op de ziekte speelt bij de besluitvorming.

Bijlagen voor docentmateriaal

Authentiek materiaal

Hiepruk

- *Informatiefilm voor ouders, duurt 7 minuten:* <http://www.rivm.nl/media/preventie-ziekte-en-zorg/Hiepruk/2013/Hiepruk-Nederlands.wmv>
- *Hieprukkaartje*, als apart bestand in Dropbox
- *Informatiefolder voor ouders over hiepruk* (en gehoorscreening), als apart bestand in Dropbox
- *Informatiefolder voor ouders over extra onderzoek na hiepruk*, als apart bestand in Dropbox

PKU

- *Informatieblad PKU voor ouders*, als apart bestand in Dropbox
- *PKU, een inleiding (door patiëntenvereniging)*, als apart bestand in Dropbox
- *PKU, betekenis ziekte voor kind en gezin*, als apart bestand in Dropbox
- *Informatiefilms PKU (gemaakt door patiëntenvereniging):*
https://www.youtube.com/user/pkuvereniging?feature=results_main

CF

- *Informatieblad CF voor ouders*, als apart bestand in Dropbox
- *Patiëntenvereniging CF:* <http://www.ncfs.nl/index.php?id=000024>
- *Informatiefilm CF:* <https://www.youtube.com/watch?v=eYsva2K4mMU> (gaat ook over bepalen van dragerschap en keuze voor het krijgen van (meer) kinderen)