

Tentamen Van Mens tot Cel

1. Hans en Tineke willen graag een kindje. Zowel de ouders van Hans als de ouders van Tineke zijn beide drager van een autosomaal recessieve ziekte. Wat is de kans dat Hans en Tineke een gezond kind krijgen?

- A: 1:4
- B: 1:8
- C: 1:16
- D: 1:32
- E: 1:64

2. Amy en Siem leren voor het geneeskunde tentamen. Amy zegt het volgende: 'Personen met het Turner syndroom hebben 1 Barr body. Siem zegt: 'Personen met het syndroom van Klinefelter hebben minstens twee Barr bodies. Wie of wie hebben er gelijk?

- A: Amy heeft gelijk
- B: Siem heeft gelijk
- C: Beiden hebben gelijk
- D: Beiden hebben ongelijk

3. Merel is een gezonde 26-jarige vrouw. Haar vader heeft daarentegen een dominante erfelijke aandoening, die zich al op kinderleeftijd uit. Merel vraagt zich af hoe groot de kans is dat zij draagster is van dit dominante gen. Deze kans is:

- A: 0%
- B: 25%
- C: 33%
- D: 50%

4. Men incubeert menselijke cellen met radioactief gemerkt thymidine. Hierdoor is tijdens de mitose zichtbaar dat van het DNA van alle chromosomen binnen enkele metafasen twee strengen van beide chromatiden zijn gekleurd. Wanneer dit zichtbaar is, hoeveel cycli zijn er dan minimaal geweest?

- A: 1 cyclus
- B: 2 cycli
- C: 3 cycli
- D: 4 cycli

5. Om een RNA sequentie op de juiste manier af te lezen maakt men gebruik van een open reading frame. Wat is de aminozuur volgorde van onderstaand RNA sequentie? TIP: maak gebruik van de tabel met genetische codes.

5'-CCCAUGAUAUGCGCCAUAUAAGUGACACACAU-3'

- A: met arg his tyr lys
- B: met arg his tyr lys cys his thr
- C: pro met ile cys ala ile
- D: pro met ile cys ala ile ile ser asp thr his

6. Er wordt een kleurenblind meisje met het syndroom van Turner geboren. Haar ouders zijn niet kleurenblind. Over deze casus worden twee uitspraken gedaan.
A: de aneuploide cel kan zowel door nondisjunctie van meiose 1 als van meiose 2 zijn ontstaan.

B: de aneuploide cel komt zeker van de vader vandaan.

A: Alleen uitspraak A is juist.

B: Alleen uitspraak B is juist.

C: Beide antwoorden zijn juist.

D: Beide antwoorden zijn onjuist.

7. Er wordt een kleurenblind jongetje met het syndroom van Klinefelter geboren. Dit jongetje met het syndroom van Klinefelter is heterozygoot en heeft een vorm van X-linked kleurenblindheid. Zijn ouders zijn beide niet kleurenblind. Non-disjunctie moet daardoor opgetreden zijn tijdens de:

A: 1^e meiotische deling van de moeder

B: 2^e meiotische deling van de moeder

C: 1^e meiotische deling van de vader

D: 2^e meiotische deling van de vader

8. Sommige moleculen en stoffen hebben een kenmerkende werking waardoor het tot een bepaalde groep stof hoort. Koolmonoxide behoort tot de groep remstoffen. Koolmonoxide reageert met het membraanenzym cytochroom c oxidase waardoor de ATP productie van de cel verlaagd wordt. In welk celorganel zal cytochroom c oxidase gelokaliseerd zijn?

A: Lysosomen

B: Endoplasmatisch reticulum (ER)

C: Peroxisomen

D: Mitochondrien

9. Kleurenblindheid heeft een X-chromosomale overerving. De prevalentie van kleurenblindheid is onder de Nederlandse-mannen 4%. Het percentage Nederlandse-vrouwen dat homozygoot is voor deze genen zou rond de ... liggen:

A: 0,16%

B: 0,2%

C: 0,8%

D: 1,6%

10. Het tRNA anti-codon base paar 5'-UAC-3' kan een interactie aangaan met het mRNA codon:

A: 5'-GAU-3'

B: 5'-UAC-3'

C: 5'-GUA-3'

D: 5'-AUG-3'

11. Kationische eiwitten (waaronder bijvoorbeeld histonen behoren) bevatten veel van de volgende aminozuren:

A: Cys

B: Glu

C: Gln
D: Lys

12. *Angelos komt bij de huisarts. Hij maakt zich zorgen, aangezien zijn zus vorige week is overleden aan een aandoening die autosomaal recessief overerft. Voor zover Angelos weet is zijn zus de eerste in de familie waarbij deze ziekte tot uiting kwam. Angelos heeft op dit moment een kinderwens en vraagt de arts hoe groot de kans is dat zijn kind het zieke gen bevat, deze kans bedraagt:*

A: 1:3
B: 1:6
C: 1:8
D: 1:12

13. *Een vrouw met het syndroom van down is zwanger. Hoe groot is de kans dat dit kindje ook het syndroom van down krijgt? (de kans dat de meiose bij haar partner fout gaat is verwaarloosbaar).*

A: 0%
B: 33%
C: 50%
D: 75%

14. *Nancy en Robert hebben beide het syndroom van Down. Zij hebben een kinderwens. Hoe groot is de kans dat zij een kindje krijgen met het syndroom van Down?*

A: 0 - 12,5%
B: 12,5 - 25%
C: 25 - 50%
D: >50%

15. *In een geslachtscel vinden zowel meiose 1 als meiose 2 plaats. Wanneer meiose 1 goed verloopt, maar bij meiose 2 daarentegen nondisjunctie plaatsvindt. Hoeveel cellen met een normaal aantal chromosomen ontstaan er dan?*

A: 0
B: 1
C: 2
D: 4

16. *Susan komt bij de huisarts en verteld dat haar broer vorige week is overleden aan de gevolgen van Duchenne's spierdystrofie. Susan vraagt hoe groot de kans is dat haar kind ook Duchenne zal krijgen. Haar broer is de enige in de familie die Duchenne heeft. De dragersfrequentie van Duchenne is 1:30. Hoe groot is de kans dat Susan haar kind Duchenne krijgt?*

A: 1:12
B: 1:24
C: 1:48
D: 1:60

17. *3 broers hebben een bepaalde aandoening die X-gebonden wordt overerft. De moeder van deze broers heeft dit gen niet. Welke uitspraak is juist:*

A: De vader heeft het X-gen met de ziekte.

- B: Er is sprake van nonpenetrance
- C: Er is 3x een nouveau mutatie opgetreden

18. 3 broers hebben een bepaalde aandoening die X-gebonden wordt overerft. De moeder van deze broers heeft dit gen niet. Welke uitspraak is juist:

- A. Al haar zonen zullen ziek zijn.
- B. Al haar dochters zullen het gen hebben.
- A: Alleen uitspraak A is juist.
- B: Alleen uitspraak B is juist
- C: Beide uitspraken zijn juist
- D: Beide uitspraken zijn onjuist

19. Van een bepaalde genetische aandoening, die autosomaal dominant overerft, is er sprake van een penetrantie van 80%. Manon en Max bevatten zijn beide heterozygoot voor deze aandoening. Manon is op dit moment zwanger. Hoe groot is de kans dat de ziekte zich uit bij het kindje?

- A: 1:15
- B: 6:15
- C: 8:15
- D: 10:16

20. Bas zijn vader is overleden aan de gevolgen van de ziekte van Huntington. De moeder van Bas was gezond. Bas wilt momenteel weten hoe groot de kans is dat zijn dochtertje de ziekte heeft. Bas is 40 jaar oud en bij 50% van de mensen met de ziekte, is de ziekte op die leeftijd tot uiting gekomen. Bas heeft daarentegen nog geen uitingen van de ziekte van Huntington. Hoe groot is de kans dat zijn dochtertje Huntington krijgt?

- A: 1:3
- B: 1:4
- C: 1:6
- D: 1:8

21. De broer van Hassan heeft taaislijmziekte (CF; cystic fibrose). Zijn broer is de enige in de familie waarbij CF is vastgesteld. Hassan heeft een kindervens. Hij komt naar de klinisch genetica met de vraag: 'hoe groot is de kans dat mijn kind CF krijgt?'. In de familie van zijn vrouw komt de ziekte niet voor. De dragersfrequentie van CF in de algemene bevolking is 1:30. Hoe groot is de kans dat zijn kind CF krijgt?

- A: 1:60
- B: 1:120
- C: 1:240
- D: 1:360

Antwoorden

1: De kans dat Hans drager is bedraagt: 50% (1:2). De kans dat Tineke draagster is bedraagt ook 50% (1:2). De kans dat Hans het recessieve gen overgeeft aan zijn kind is 50%, hetzelfde percentage als Tineke (50%). De kans op een ziek kind je is vervolgens 1:4.

Hieruit volgt: $0,5 \times 0,5 \times 0,5 \times 0,5 \times 0,25 = 1:64$.

Antwoord E.

2: Mensen met het syndroom van Turner (45X) hebben 1 X-chromosoom. Zij hebben dus 1 lichaampje van Barr. Mensen met het syndroom van Klinefelter (47XXY), hebben 2 X-chromosomen. Zij hebben dus 2 lichaampjes van Barr.

Antwoord C.

3: Wanneer Merel draagster zou zijn van deze dominante aandoening, zou de ziekte al tot uiting zijn gekomen (aangezien het om een dominante ziekte gaat). Merel heeft het dominante gen dus niet.

Antwoord: A.

4: A

5: Je begint met aflezen aan de 5'kant. Allereerst moet het startcodon (AUG) gezocht worden. Vanaf hier kan er afgelezen worden totdat je het stopcodon tegenkomt.

Antwoord D.

6: Alleen het eerste antwoord is juist, de aneuploide cel kan namelijk ook van de moeder komen.

Antwoord: A.

7: Het jongetje kan het niet van de vader gekregen hebben. Dit zou namelijk betekenen dat zijn vader ook kleurenblind zou zijn (mannen hebben namelijk maar 1 X-chromosoom). Het moet dus van de moeder afkomen.

Als je non-disjunctie hebt bij meiose 1, dan ziet het er als volgt uit: XXYY --> XXYY niet gesplitst en O --> XY en XY. Wanneer een van deze versmelt met een X, dan krijg je dus XXY en dit is het syndroom van Klinefelter.

Antwoord: A.

8: Dit enzym maakt deel uit van de oxidatieve fosforylering. Het is dus gelokaliseerd in de mitochondriën.

Antwoord D.

9: Mannen hebben 1 X-chromosoom. Vrouwen hebben 2 X-chromosomen. De kans dat een vrouw homozygoot is, is $0,4 \times 0,4 = 0,16\%$

Antwoord A.

10: D.

11: Kationische eiwitten (o.a. histonen) zijn positief geladen, dit komt doordat zij veel Lysteine en Arginine bevatten. Doordat zij positief geladen zijn, kunnen ze makkelijker een binding aangaan met het negatief geladen DNA.

Antwoord D.

12: De ouders van Angelos zijn drager van de ziekte. De kans dat Angelos drager is, is dus 2:3 (Angelos is namelijk niet ziek). De kans dat Angelos het gen doorgeeft aan zijn kind is 50%. Hieruit volgt: $1:2 \times 2:3 = 1:3$

13: C

14: C

15: Tijdens de meiose 2 worden de geslachtshormonen gevormd. Wanneer en non-disjunctie optreedt tijdens meiose 2, ontstaat er dus een afwijking in de geslachtschromosomen. Er zijn dus geen 'normale' cellen aanwezig, aangezien de geslachtshormonen afwijkend zijn. Antwoord A.

16: Duchenne is een X-gebonden erfelijke aandoening. De moeder van Susan is dus drager van Duchenne. (aangezien haar broertje het Y-chromosoom van de vader heeft gekregen). De kans dat Susan drager is van Duchenne is dus 50%. De kans dat haar partner drager is bedraagt 1:30. De kans op een kind met Duchenne is dus: $0,25 \times 0,5 \times 0,5 \times 0,33 = 1:48$. Antwoord C.

17: De jongens erven het y-chromosoom van de vader over, de vader hoeft dus de aandoening niet te hebben. Van nonpenetrance spreekt men wanneer er wel een mutatie aanwezig is in het genoom, maar de mutatie niet tot uiting komt. De enige juiste verklaring is dus C. Al is deze kans zeer klein.

18: De moeder heeft het gen niet, dus moet de vader het X-gebonden recessieve gen hebben. Echter, de kans dat de vader dit doorgeeft aan dochters is 100% (hij geeft namelijk van de XY de X door). Zijn zonen daarentegen erven het Y-chromosoom over.
Antwoord: B.

19: De kans dat Manon het dominante gen doorgeeft is 50%, deze kans is ook 50% bij Max. Het kindje heeft dus $\frac{2}{3}$ kans dat hij/zij het dominante gen met zich meedraagt. Vervolgens heeft het kindje 80% kans dat de ziekte zich uit. De kans is dus: $\frac{4}{5} \times \frac{2}{3} = \frac{8}{15}$

20: Bas heeft 50% kans dat hij drager is van de ziekte van Huntington (Huntington erft autosomaal dominant over). Echter dit percentage is verlaagd, aangezien hij nog geen uitingen heeft van de ziekte. Hij heeft nu $50\% \times 50\% = 25\%$ kans op dragerschap. De kans dat hij het gen doorgeeft is 50%. De kans dat zijn dochtertje Huntington krijgt is dus $1:4 \times 1:2 = 1:8$. Antwoord D.

21: CF erft autosomaal recessief over. De ouders van Hassan zijn dus drager van CF. De kans dat Hassan drager is $\frac{2}{3}$ (hij is immers gezond). De kans dat Hassan het recessieve gen doorgeeft is 50%. De kans dat zijn vrouw drager is van het gen is 1:30. De kans op een ziek kindje is dus: $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{30} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{360}$.