

| Vraag | Antwoord | Scores |
|-------|----------|--------|
|-------|----------|--------|

De hielprik en PKU

28 maximumscore 2

- voor een toelichting waaruit blijkt dat baby 1 PKU heeft omdat er ophoping van Phe/fenylalanine is 1
- voor een verklaring waaruit blijkt dat er voldoende tyrosine aanwezig is in (borst)voeding 1

Opmerking

Als de kandidaat antwoordt dat aminozuren van de moeder / via de placenta zijn overgedragen, het tweede scorepunt toekennen.

29 D 1

30 D of B* 2

* Toelichting:

Door de inleiding bij vraag 33 waarin wordt vermeld dat fenylalanine ontbreekt in het strenge dieet van PKU-patiënten, kan er bij de kandidaat verwarring zijn ontstaan over het essentieel zijn van het aminozuur fenylalanine bij PKU-patiënten. De kandidaat zou dan bij vraag 30 voor alternatief B kiezen.

31 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat

- (bij de BH₄-vorm) de verlaagde concentratie BH₄ leidt tot een verminderde productie van dopamine (uit tyrosine) 1
- waardoor de afgifte van prolactine minder/niet geremd wordt / waardoor de productie van prolactine hoger is (dan bij de klassieke vorm) 1

Opmerking

Het tweede scorepunt alleen toekennen als dit deel van de uitleg een logisch gevolg is van het deel voor het eerste scorepunt.

32 maximumscore 2

- 1 wel
- 2 wel
- 3 wel

indien drie nummers correct 2
 indien twee nummers correct 1
 indien minder dan twee nummers correct 0

| Vraag | Antwoord | Scores |
|-------|----------|--------|
|-------|----------|--------|

33 maximumscore 1

Uit het antwoord moet blijken dat door (de overmaat aan) andere grote neutrale aminozuren de opname van fenylalanine (in de hersenen) wordt geremd.

34 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat

- de ouders van Tom heterozygoot zijn 1
- (Tom zelf geen PKU heeft en dus) de kans dat hij heterozygoot is, $\frac{2}{3}$ is 1

35 maximumscore 2

voorbeelden van een juist antwoord:

– $q^2 = \frac{1}{18.000} \rightarrow q = 0,00745; p = 0,99255$

De kans op drager: $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \frac{0,014796}{0,99994} = 0,014797$

$\rightarrow 1,5\%$

– $q^2 = \frac{1}{18.000}$ dus $q = 0,0075$ en $p = 0,9925$

De kans dat ze drager is, is $2pq = 0,0149$ dus $1,5\%$

- voor het juist berekenen van $q = 0,0075$ en $p = 0,9925$ of nauwkeuriger 1
- voor het juist berekenen van de kans als percentage in één decimaal

met $\frac{2pq}{p^2 + 2pq}$ of met $2pq$ 1