

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

Bloedziekte verhelpen met huidcellen

18 maximumscore 2

voorbeelden van een juiste beschrijving van de oorzaak:

- Bloedstamcellen met (niet gerepareerde) DNA-afwijkingen sterven.
- Na differentiatie zonder DNA-reparatie ontstaan afwijkende (rijpe) bloedcellen.
- Bloedstamcellen met het FANCA-gendefect kunnen niet meer delen.

een juiste beschrijving van het gevolg:

- Het gevolg is (bloedarmoede door) een gebrek aan (goed functionerende) rode bloedcellen.

- een juiste oorzaak 1
- een juist gevolg 1

19 F

20 maximumscore 2

voorbeelden van een juist antwoord:

- Bottleneck effect: In de overgebleven kleine populatie kwam het Fanconi allel toevallig in een relatief hoog percentage voor. Door seksuele isolatie bleef de frequentie hiervan onder de Ashkenazi hoog.
- Founder effect: In de kleine afgescheiden populatie is het mutante FANCA-gen ontstaan. Doordat de Ashkenazi steeds onderling trouwden en kinderen kregen is de frequentie ervan groter dan bij andere volkeren.

- een kleine bevolkingsgroep waarin het mutantgen ontstond/voorkwam 1
- (seksuele) isolatie waardoor de frequentie hoog geworden/gebleven is 1

21 A (zieken = $q^2 = 0,000023$ dus $q = 0,0048$ en $p = 0,9952$. dragers = $2pq = 2 * 0,0048 * 0,9952 = 0,0096 =$ ongeveer 0,01)

22 C

23 A

24 D

Vraag	Antwoord	Scores
25	<p>maximumscore 1</p> <p>voorbeelden van een juist antwoord:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Fibroblasten kunnen alleen differentiëren tot huidcellen en iPS ook tot bloedstamcellen. – De iPS kunnen tot verschillende celtypen differentiëren en fibroblasten niet. – Fibroblasten zijn verder gespecialiseerd dan iPS. 	
26	<p>maximumscore 1</p> <p>voorbeelden van een juist antwoord:</p> <ul style="list-style-type: none"> – beïnvloeden van de genexpressie – activeren van bepaalde genen – genen aan (en/of uit)zetten 	
27	<p>maximumscore 2</p> <p>voorbeeld van een juist antwoord:</p> <p>Het gerepareerde FANCA-gen maakt de bloedstamcellen van de patiënt beter bestand tegen mutagene stoffen; dit blijkt uit vergelijking van de resultaten van groep 2 en groep 3. Maar niet zo goed als bloedstamcellen van een gezonde persoon; dit blijkt uit vergelijking van de resultaten van groep 1 en groep 3.</p> <ul style="list-style-type: none"> • uit vergelijking van resultaten 2 en 3 blijkt dat het FANCA-gen in de gerepareerde iPS-cellen functioneel is • uit vergelijking van resultaten 1 en 3 blijkt dat het gerepareerde gen minder functioneel is dan het gezonde gen 	<p></p> <p>1</p> <p>1</p>
	<p><i>Opmerking</i></p> <p><i>Voor de twee juiste conclusies zonder de bijbehorende resultaten te vermelden, wordt 1 scorepunt gegeven.</i></p>	
28	<p>maximumscore 2</p> <ul style="list-style-type: none"> • met een DNA-fingerprint kan gecontroleerd worden of de iPS-cellen afkomstig zijn van de huidcellen van de patiënt zelf • zodat bij inspuiten geen afweerreactie plaatsvindt 	<p>1</p> <p>1</p>
29	<p>maximumscore 2</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bij micro-injectie is het zeker dat het DNA in de celkern van de huidcel terechtkomt, bij lipofectie kan het zijn dat dat niet gebeurt / dat het verteerd wordt in het cytoplasma / in lysosomen • Bij micro-injectie moet elke afzonderlijke huidcel worden geïnjecteerd, bij electroporatie worden meer cellen tegelijk bereikt 	<p>1</p> <p>1</p>