

## 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><b>maximumscore 1</b></p> <p>voorbeelden van een juist antwoord:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fibroblasten kunnen alleen differentiëren tot huidcellen en iPS ook tot bloedstamcellen.</li> <li>- De iPS kunnen tot verschillende celtypen differentiëren en fibroblasten niet.</li> <li>- Fibroblasten zijn verder gespecialiseerd dan iPS.</li> </ul>	
26	<p><b>maximumscore 1</b></p> <p>voorbeelden van een juist antwoord:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- beïnvloeden van de genexpressie</li> <li>- activeren van bepaalde genen</li> <li>- genen aan (en/of uit)zetten</li> </ul>	
27	<p><b>maximumscore 2</b></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"> <li>• uit vergelijking van resultaten 2 en 3 blijkt dat het FANCA-gen in de gerepareerde iPS-cellen functioneel is <span style="float: right;">1</span></li> <li>• uit vergelijking van resultaten 1 en 3 blijkt dat het gerepareerde gen minder functioneel is dan het gezonde gen <span style="float: right;">1</span></li> </ul>	
<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><b>maximumscore 2</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• met een DNA-fingerprint kan gecontroleerd worden of de iPS-cellen afkomstig zijn van de huidcellen van de patiënt zelf <span style="float: right;">1</span></li> <li>• zodat bij inspuiten geen afweerreactie plaatsvindt <span style="float: right;">1</span></li> </ul>	
29	<p><b>maximumscore 2</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 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 <span style="float: right;">1</span></li> <li>• Bij micro-injectie moet elke afzonderlijke huidcel worden geïnjecteerd, bij electroporatie worden meer cellen tegelijk bereikt <span style="float: right;">1</span></li> </ul>	