

## Een bijzondere band tussen grootvader en kleinkind

### 16 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat (door verandering van het aantal dinucleotiden)

- het leesraam (in veel gevallen) verandert / er andere codons/tripletten ontstaan 1
- (waardoor) er voor andere aminozuren gecodeerd wordt / er een ander (mogelijk niet functioneel) eiwit wordt gevormd 1

### 17 maximumscore 1

Uit het antwoord moet blijken dat er door methylering (van de promotor) geen transcriptie / dat er zonder mRNA geen translatie plaats kan vinden.

### 18 maximumscore 1

Uit het antwoord moet blijken dat de kleine hersenen spierbewegingen coördineren (en bij uitval bevingen en motorische problemen kunnen ontstaan).

### 19 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat

- door toeval bepaald wordt of in een (zenuw)cel het gemuteerde/intacte X-chromosoom wel of niet is ge(in)activeerd 1
- (en dus) hoeveel (van deze) cellen het eiwit (gecodeerd door een intact FMR1-gen) wel/niet kunnen produceren 1

#### *Opmerkingen*

*Voor een antwoord met de strekking dat 'indien toevallig in een overmaat van cellen van een orgaan het intacte X-chromosoom is geïnactiveerd, kunnen er uitvalsverschijnselen optreden van dat orgaan', worden 2 scorepunten toegekend.*

*Voor het antwoord dat het aantal repeats verschilt, worden geen scorepunten toegekend.*

### 20 A

Vraag	Antwoord	Scores
<b>21</b>	<b>maximumscore 3</b> Uit het antwoord moet blijken dat	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• grootvader II-1 de premutatie doorgeeft aan zijn dochter (III-3)</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• bij het doorgeven naar haar kind het aantal repeats toeneemt</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• waardoor het aantal bij zijn kleinkind (IV-2) tot boven de 200 is gestegen / gestegen is tot 252</li> </ul>	1
	of	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• grootvader II-4 de premutatie doorgeeft aan zijn dochter (III-7)</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• bij het doorgeven naar haar kind het aantal repeats toeneemt</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• waardoor het aantal bij zijn kleinkind (IV-4/IV-9) tot boven de 200 is gestegen / gestegen is tot 272/257</li> </ul>	1
<b>22</b>	<b>maximumscore 2</b>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• (chromosoom) 1</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• (chromosoom) 3</li> </ul>	1
<b>23</b>	<b>D</b>	
<b>24</b>	<b>D</b>	
<b>25</b>	<b>maximumscore 2</b> Uit het antwoord moet blijken dat	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• bepaalde eiwitten die gevormd worden (na stimulering van de mGluR5-receptoren) normaal door FMRP (in hun activiteit) worden geremd</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• zonder FMRP (als gevolg van de activiteit van die eiwitten) de AMPA-receptoren uit het (postsynaptisch) celmembraan worden verwijderd (waardoor de synaps verzwakt)</li> </ul>	1
<b>26</b>	<b>maximumscore 2</b> Uit het antwoord moet blijken dat	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• in deze muizen het FMR1-gen/FMRP-gen kan worden uitgeschakeld / deze muizen geen FMRP maken</li> </ul>	1
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• zodat de effectiviteit van stoffen in het verminderen van FXS-symptomen op deze muizen getest kan worden</li> </ul>	1