

Toets 1, voorbeeld

De toets bestaat uit 20 multiple choice vragen (één correct antwoord), 8 short-answer questions en 1 open vraag, waarbij gekozen kan worden uit drie onderwerpen. De multiple choice vragen zijn ieder 2 punten waard (totaal 40); de short-answer vragen ieder maximaal 5 (totaal 40) en de open vraag maximaal 20 punten. De toets is voldoende indien tenminste 55 punten zijn behaald.

VEEL SUCCES !

Vraag 1 t/m 20: multiple choice vragen (maximaal 20 x 2 = 40 punten):

Vraag 1

Welke gevolgen kunnen optreden als gevolg van een puntmutatie in het DNA:

- A In het eiwit wordt een onjuist aminozuur ingebouwd
- B Er ontstaat een gewijzigd eiwit, dat kan leiden tot een ziekte
- C Het gecodeerde eiwit is niet gewijzigd
- D Alle drie de mogelijkheden (A t/m C)

Vraag 2

Bij de regulatie van de celcyclus zijn de volgende eiwitten betrokken:

- A Cyclines, DNA-replicase en cycline-afhankelijke kinases
- B Cyclines, het RB-eiwit en topo-isomerase
- C Cyclines, het RB-eiwit en cycline-afhankelijke kinases
- D Cyclines, DNA-replicase en topo-isomerase

Vraag 3

Een tumorsuppressor-gen is een gen dat codeert voor:

- A Een eiwit, dat een rol speelt bij het remmen van de celdeling; indien in het gen een mutatie optreedt, kan dit leiden tot een versterkte functie van het eiwit
- B Een eiwit, dat een rol speelt bij het remmen van de celdeling; indien in het gen een mutatie optreedt, kan dit leiden tot een verminderde functie van het eiwit
- C Een eiwit, dat een rol speelt bij het stimuleren van de celdeling; indien in het gen een mutatie optreedt, kan dit leiden tot een versterkte functie van het eiwit
- D Een eiwit, dat een rol speelt bij het stimuleren van de celdeling; indien in het gen een mutatie optreedt, kan dit leiden tot een verminderde functie van het eiwit

Vraag 4

In welk deel van de celcyclus vinden transcriptie en translatie plaats:

- A Anafase
- B Telofase
- C G1-fase
- D S-fase

Vraag 5

In tumoren van de dikke darm worden relatief vaak mutaties gevonden van het volgende gen:

- A APC
- B BRCA2
- C TP53
- D HER2

Vraag 6

Een bepaalde vorm van kanker ontstaat indien twee allelen van een bepaald gen gemuteerd zijn. Deze vorm van kanker komt in bepaalde families relatief veel voor: 10% van de familieleden ouder dan 50 jaar lijdt er aan. Hoe groot/klein zal de kans zijn, dat deze vorm van kanker voorkomt in andere families, waarin deze vorm van kanker niet erfelijk voorkomt?

- A Ongeveer 1:1000
- B Ongeveer 1:100
- C Ongeveer 1:20
- D Ongeveer 1:10

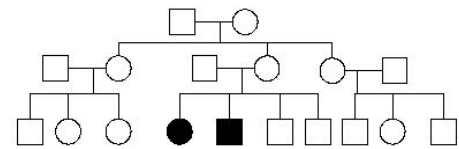
Vraag 7

Wat is de volgorde, waarin de genoemde processen verlopen:

- A Transcriptie – translatie – splicing
- B Translatie – splicing – transcriptie
- C Transcriptie – splicing – translatie
- D Splicing – transcriptie – translatie

Vraag 8

In de figuur is de stamboom weergegeven van een familie, waarbij een autosomaal recessief overervende ziekte (genotype aa) voorkomt; de getroffen individuen zijn aangegeven met een zwart symbool. Wat is het genotype van de individuen I1, II3 en II4?



- A I1 = Aa of AA II4 = Aa II5 = Aa
- B I1 = Aa of AA II4 = AA of Aa II5 = Aa
- C I1 = aa II4 = Aa II5 = Aa
- D I1 = AA II4 = Aa of aa II5 = AA

Vraag 9

Welke van de volgende beweringen is/zijn waar:

Bewering 1: Tijdens de meiose worden de chromosomen gesplitst in chromatiden, waardoor alle dochtercellen dezelfde genetische samenstelling hebben.

Bewering 2: Tijdens de mitose worden de chromosomen gesplitst in chromatiden, waardoor alle dochtercellen dezelfde genetische samenstelling hebben.

- A Beide beweringen zijn onwaar
- B Bewering 1 is waar, bewering 2 is onwaar
- C Bewering 1 is onwaar, bewering 2 is waar
- D Beide beweringen zijn waar

Vraag 10

Welke van de volgende beweringen is/zijn waar:

Bewering 1: Het belangrijkste controlepunt voor het al of niet initiëren van de celdeling ligt aan het eind van de G2-fase.

Bewering 2: De laag-gefosforyleerde vorm van het retinoblastoma-eiwit heeft een relatief hoge affiniteit voor de E2F-transcriptie factor.

- A Beide beweringen zijn onwaar
- B Bewering 1 is waar, bewering 2 is onwaar
- C Bewering 1 is onwaar, bewering 2 is waar
- D Beide beweringen zijn waar

Vraag 11

Het belangrijkste effect van het parathyreoid hormoon in de nier is:

- A Het remmen van fosfaat-reabsorptie in de distale tubulus
- B Het remmen van fosfaat-reabsorptie in de proximale tubulus
- C Het remmen van calcium-reabsorptie in de distale tubulus
- D Het remmen van calcium-reabsorptie in de proximale tubulus

Vraag 12

De productie van parathyreoid hormoon in de bijnieren neemt toe onder invloed van:

- A Een lage vrije plasma concentratie van Ca^{++} -ionen
- B Een hoge vrije plasma concentratie van Ca^{++} -ionen
- C Een lage vrije plasma concentratie van H^+ -ionen
- D Een hoge vrije plasma concentratie van H^+ -ionen

Vraag 13

Een anion-gap van meer dan 30 mEq/liter kan duiden op:

- A Een metabole alkalose
- B Een storing van de renale H^+ -ionen secretie
- C Een metabole acidose bij diabetes
- D Een metabole acidose bij diarree

Vraag 14

Het merendeel van de HCO_3^- -ionen in het bloedplasma wordt glomerulair gefiltreerd. Terugresorptie vindt daarna voornamelijk plaats in:

- A De proximale tubulus
- B De lus van Henle
- C De distale tubulus
- D De verzamelbuisjes

Vraag 15

Welke van de volgende beweringen is/zijn waar:

Bewering 1: Vitamine D_3 wordt in de actieve vorm (1,25-dihydroxycholecalciferol) omgezet door metabolisme in de darm én de nier.

Bewering 2: De actieve vorm van vitamine D_3 (1,25-dihydroxycholecalciferol) verhoogt de vrije plasmaconcentratie van Ca^{++} door een werking in de darm én de nier.

- A Beide beweringen zijn onwaar
- B Bewering 1 is waar, bewering 2 is onwaar
- C Bewering 1 is onwaar, bewering 2 is waar
- D Beide beweringen zijn waar

Vraag 16

Welke van de volgende beweringen is/zijn waar:

Bewering 1: Door vorming van ammoniak (NH_4^+) uit glutamine in de nier komt extra HCO_3^- beschikbaar voor het lichaam.

Bewering 2: Renale omzetting van glutamine in ammoniak vindt plaats in de distale tubulus.

- A Beide beweringen zijn onwaar
- B Bewering 1 is waar, bewering 2 is onwaar
- C Bewering 1 is onwaar, bewering 2 is waar
- D Beide beweringen zijn waar

Vraag 18

In bloedplasma wordt een pH-waarde van 7,25 en een P_{CO_2} van 45 mm Hg-druk gemeten. Deze situatie duidt op:

- A Een metabole acidose
- B Een respiratoire acidose
- C Een metabole alkalose
- D Een respiratoire alkalose

Vraag 19

Calcitonine wordt gesynthetiseerd in:

- A De schildklier
- B Het bijniermerg
- C De bijnierschilddrievlen
- D De nier

Vraag 20

Kooldioxide (CO_2) wordt in het lichaam gevormd in:

- A De longen
- B De nieren
- C Alle cellen
- D De spieren

Vraag 21 t/m 28: short-answer vragen (maximaal $8 \times 5 = 40$ punten):

Vraag 21

Leg uit op welke wijze in een heterozygoot individu een dominant allel van een gen de werking van een recessief allel kan maskeren.

Vraag 22

Leg uit waarom trastuzumab alleen werkzaam zal zijn in tumorcellen, waarin de HER2 receptor tot overexpressie komt.

Vraag 23

Wat wordt verstaan onder een somatische mutatie?

Vraag 24

Leg uit op welke wijze een genetische translocatie aanleiding kan geven tot de activatie van een proto-oncogeen.

Vraag 25

Beschrijf de negatieve feedback-loop, waarin parathyreoidhormoon een rol speelt.

Vraag 26

Beschrijf het effect 1,25-dihydroxycholecalciferol op de osteoclasten.

Vraag 27

Leg uit op welke wijze ernstig braken kan leiden tot een verhoging van de pH van het bloedplasma (alkalose).

Vraag 28

Leg uit op welke wijze de longfunctie wijzigt bij het optreden van een metabole acidose.

Vraag 29: open vraag (maximaal 20 punten):

Vraag 29

Bij een aantal patiënten, die lijden aan het Li-Fraumeni syndroom, is de DNA-sequentie van het TP53-gen bepaald. In een aantal codons van het gen zijn bij deze patiënten puntmutaties gevonden, die in de onderstaande tabel zijn samengevat. Voor zover bekend is zowel de nucleotide-volgorde in het DNA als de aminozuurvolgorde van het gecodeerde eiwit aangegeven. Ter vergelijking is de nucleotide-volgorde weergegeven van mensen, die niet aan het Li-Fraumeni syndroom leiden (wildtype).

<i>codon</i>	<i>basepositie in het codon (1-3)</i>	<i>nucleotide (wildtype)</i>	<i>nucleotide (patiënt)</i>	<i>aminozuur (wildtype)</i>	<i>aminozuur in (patiënt)</i>
245	1	G . .	T . .	cysteïne	glycine
248	1	C . .	T . .	arginine	tryptofaan
249	3	. . G	. . T	arginine	serine
252	1	T . .	C . .	proline	leucine
258	1	G . .	A . .	lysine	glutamaat

Bij het beantwoorden van de onderstaande vragen kun je gebruik maken van de genetische code, die in de figuur op de volgende pagina is weergegeven.

- A Wat is de DNA nucleotide-volgorde van de codons 248 en 249 in het wildtype TP53-gen? Licht je antwoord toe.
- B Wat is de nucleotide-volgorde van het mRNA, dat gecodeerd wordt door de codons 248 en 249 in controle personen? Licht je antwoord toe.

- C Wat is de DNA nucleotide-volgorde van de codons 248 en 249 in Li-Fraumeni patiënten? Licht je antwoord toe.

De genetische code, weergegeven als base-volgorde van mRNA:

		Second base of codon								
		U	C	A	G					
First base of codon	U	UUU	Phenylalanine phe	UCU	Serine ser	UAU	Tyrosine tyr	UGU	Cysteine cys	U
		UUC		UCC		UAC		UGC		C
		UUA	Leucine leu	UCA		UAA	STOP codon	UGA	STOP codon	A
		UUG		UCG		UAG			UGG	Tryptophan trp
	C	CUU	Leucine leu	CCU	Proline pro	CAU	Histidine his	CGU	Arginine arg	U
		CUC		CCC		CAC		CGC		C
		CUA		CCA		CAA	CGA	A		
		CUG		CCG		CAG	CGG	G		
	A	AUU	Isoleucine ile	ACU	Threonine thr	AAU	Asparagine asn	AGU	Serine ser	U
		AUC		ACC		AAC		AGC		C
		AUA		ACA		AAA	Lysine lys	AGA	Arginine arg	A
		AUG	Methionine met (start codon)	ACG		AAG		AGG		G
	G	GUU	Valine val	GCU	Alanine ala	GAU	Aspartic acid asp	GGU	Glycine gly	U
		GUC		GCC		GAC		GGC		C
		GUA		GCA		GAA	Glutamic acid glu	GGA		A
		GUG		GCG		GAG		GGG		G

© Clinical Tools, Inc.