

Vraag 1

Een klinisch geneticus wil de chromosomen van een vrouwelijke patiënt onderzoeken op afwijkingen. De geneticus vermoedt dat er bij de patiënt een inversie van chromosoom 9 heeft plaatsgevonden, waardoor zij een verhoogd risico heeft op een miskraam. Tijdens welke fase van de mitose zal de klinisch geneticus de chromosomen van de patiënt het beste zien onder de microscoop?

- a) Tijdens de profase
- b) Tijdens de metafase
- c) Tijdens de anafase
- d) Tijdens de telofase

Vraag 2

Stelling 1: Een stijging van ketonen in je bloed leidt tot een stijging van de bloed pH

Stelling 2: Een verhoogde insulineafgifte leidt tot een verhoging van de glucosespiegel in het bloed.

Geef van bovenstaande stellingen aan of ze juist of onjuist zijn.

- a) beide stellingen zijn juist
- b) stelling 1 is juist, stelling 2 is onjuist
- c) stelling 1 is onjuist, stelling 2 is juist
- d) beide stellingen zijn onjuist

Vraag 3

Retinoblastoom is een tumor in de retina die vaak bij heel jonge kinderen voorkomt. Geef van onderstaande stellingen aan of ze juist of onjuist zijn.

Stelling 1: Voor het ontstaan van retinoblastoom is het noodzakelijk dat beide allelen/genen gemuteerd zijn.

Stelling 2: Bij kinderen met retinoblastoom wordt te veel retinoblastoom (RB)-eiwit tot expressie gebracht.

- a) Beide uitspraken zijn juist
- b) Uitspraak 1 is juist, uitspraak 2 is onjuist
- c) Uitspraak 1 is onjuist, uitspraak 2 is juist
- d) Beide uitspraken zijn onjuist

Vraag 4

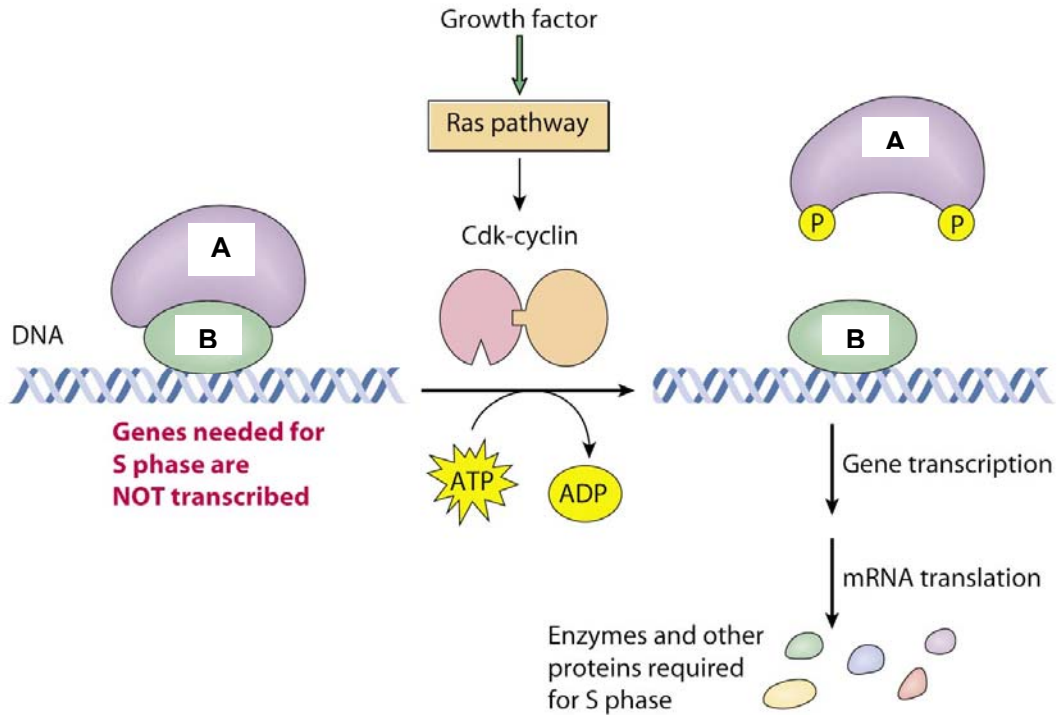
In (zonnige) landen als Bangladesh en Nigeria is rachitis is een veelvoorkomende kinderziekte. Rachitis kan leiden tot breuken en vervormingen van de botten. Wat is de voornaamste oorzaak van rachitis in deze landen?

- a) Gebrek aan calcium
- b) Gebrek aan actief vitamine D
- c) Overmaat aan bicarbonaat
- d) Overmaat aan cholecalciferol

Vraag 5

Welke eiwitten moeten er in de onderstaande figuur op de plek van A en B worden ingevuld?

- a) **A:** Rb; **B:** p27
- b) **A:** Rb; **B:** E2F
- c) **A:** p27; **B:** cycline D
- d) **A:** E2F; **B:** Rb



Copyright © 2009 Pearson Education, Inc.

Vraag 6

Ziekte X erft dominant over en heeft een penetrantie van 20%. Hoe groot is de kans dat een nakomeling van een heterozygote (Aa) vader en een homozygote (aa) moeder die beiden niet aangedaan zijn een kind krijgen met ziekte X?

- a) 80%
- b) 50%
- c) 20%
- d) 10%
- e) 0%

Vraag 7

Parathyroid hormoon speelt een rol in de calciumhuishouding. Welke van de onderstaande uitspraken is **juist**?

- a) PTH wordt afgegeven door de bijschildklieren als reactie op verlaagd extracellulair Ca^{2+} . PTH stimuleert de nieren en botten om meer Ca^{2+} vrij te maken. Zo bindt PTH bijvoorbeeld op de PTH receptor op osteoclasten waardoor de botresorptie wordt verhoogd.
- b) PTH wordt afgegeven door de bijschildklieren als reactie op verlaagd intracellulair Ca^{2+} . PTH stimuleert de nieren, botten en darmen om meer Ca^{2+} vrij te maken. Zo bindt PTH bijvoorbeeld op de PTH receptor op niercellen in de proximale tubulus. Hierdoor wordt de reabsorptie van PO_4^{2-} verlaagd.
- c) PTH wordt afgegeven door de bijschildklieren als reactie op verlaagd extracellulair Ca^{2+} . PTH stimuleert de nieren en botten om meer Ca^{2+} vrij te maken. Zo bindt PTH bijvoorbeeld op de PTH receptor op niercellen in de proximale tubulus. Hierdoor wordt de reabsorptie van PO_4^{2-} verlaagd.
- d) PTH wordt afgegeven door de bijschildklieren als reactie op verlaagd intracellulair Ca^{2+} . PTH stimuleert de nieren en botten om meer Ca^{2+} vrij te maken. Zo bindt PTH bijvoorbeeld op de PTH receptor op osteoclasten waardoor de botresorptie wordt verhoogd.

Vraag 8

Stelling 1: Voor het ontstaan van darmkanker moeten er meerdere mutaties op verschillende genen van het DNA plaatsvinden. Deze mutaties vinden altijd in een vaste volgorde plaats.

Stelling 2: Patiënten met colitis ulcerosa hebben een verhoogde kans op darmkanker. Dit komt door ontstekingen in de darm. Mutaties in het DNA spelen hierbij geen rol.

Welke stelling is **juist**:

- a) Alleen stelling 1 is juist
- b) Alleen stelling 2 is juist
- c) Beide stellingen zijn juist
- d) Beide stellingen zijn onjuist

Vraag 9

Welke component behoort niet tot de pH-buffercapaciteit van bloedplasma?

- a) plasma-eiwitten
- b) fosfaat (organisch + anorganisch)
- c) hemoglobine
- d) NH_3 -moleculen

Vraag 10

Welke stelling is **onjuist**?

- a) HER-2 is betrokken bij de ontwikkeling van hartcellen.
- b) Door binding van het ligand kan Her-2 alleen homodimeren vormen.
- c) Het HER-2 gen is een proto-oncogen.
- d) Herceptin remt de vorming van dimeren van de Her-receptor.

Vraag 11

Een Ca^{2+} concentratie van 2.5 mmol/L komt overeen met:

- a. 2.5 Eq/L
- b. 5 mEq/L
- c. 2.5 mEq/L
- d. 5 Eq/L

Vraag 12

De celcyclus wordt gereguleerd door cyclines, kinases en transcriptifactoren. In welke volgorde komen deze componenten tot expressie tijdens de overgang van de G1 naar de S-fase van de celcyclus?

- a) Rb-pp + E2F; Rb – E2F; Cycline D; Cdk4/6-CyclineD
- b) Cycline D; Cdk4/6-CyclineD; Rb-pp + E2F; Rb – E2F
- c) Cycline D; Rb – E2F; Cdk4/6-CyclineD; Rb-pp + E2F
- d) Rb – E2F; Cycline D; Cdk4/6-CyclineD; Rb-pp + E2F;

Vraag 13

Om de pH van ons interne milieu tussen de grenzen van de normale fysiologische pH-waarde te houden, beschikt het lichaam over een 3-tal buffersystemen. Wat is de juiste volgorde waarin deze systemen in actie komen?

- a. Nieren, respiratoire buffer, chemische buffer.
- b. Chemische buffer, respiratoire buffer, nieren.
- c. Respiratoire buffer, chemische buffer, nieren.
- d. Chemische buffer, nieren, respiratoire buffer.

Vraag 14

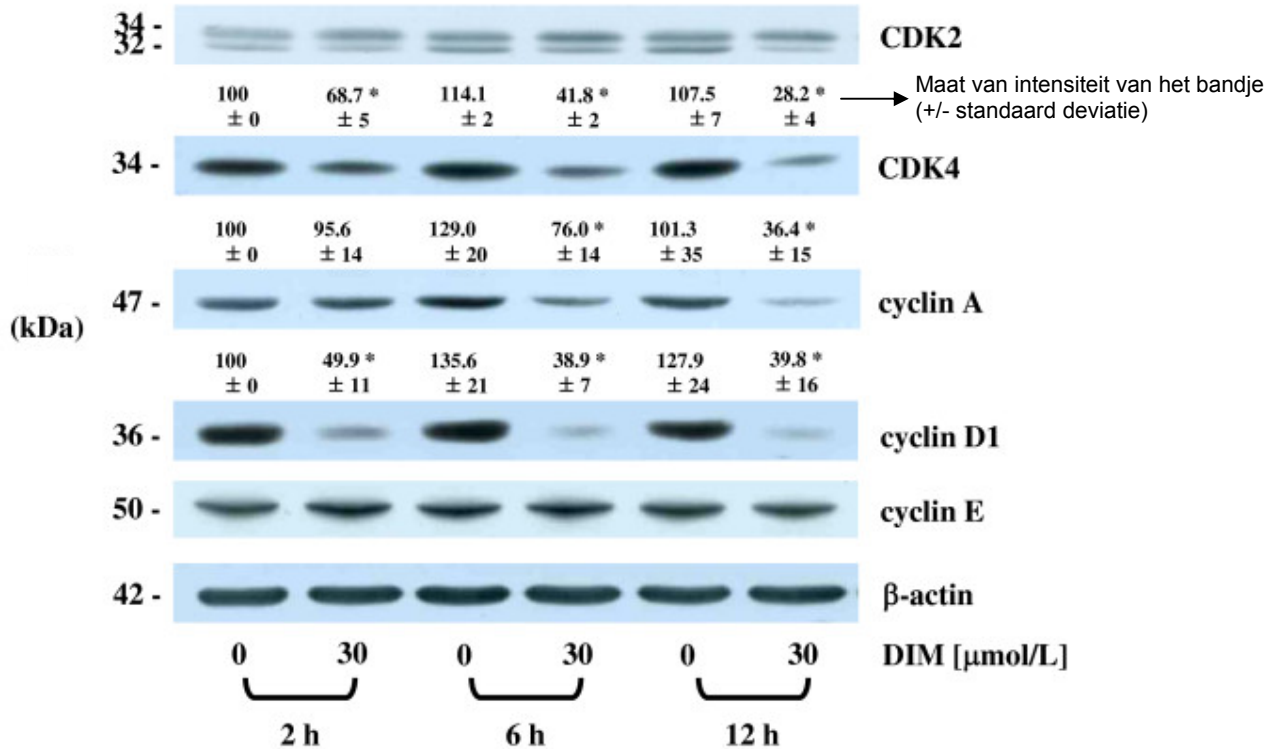
TGF- β (transforming growth factor- β) speelt een belangrijke rol bij de regulatie van de celcyclus. In normale cellen zorgt TGF- β voor het stopzetten van de celcyclus in de G1-fase om de celdeling te remmen

TGF- β kan dan geclassificeerd worden als:

- a. Een oncogen.
- b. Een proto-oncogen.
- c. Een tumorsuppressorgen.
- d. Een tumorsuppressorgen in normale cellen en een oncogen in tumorcellen

Vraag 15

DIM is een component in voedsel. Wetenschappers zijn geïnteresseerd in het effect van DIM op het ontstaan van darmkanker. Om dit te onderzoeken hebben deze onderzoekers H-29 cellen (human colon adenocarcinoma cells) geïncubeerd met 0 of 30 micromol/L DIM. Na incubatie van 2, 6 of 12 uur werd er een Westernblot gemaakt en werd er gekeken naar de expressie van CDK2, CDK4, Cycline A, Cycline D1, Cycline E en β -actine (zie figuur).



(Choi *et al. BMC Gastroenterology* 2009 9:39)

Wat is volgens jou het effect van DIM op het ontstaan van kanker wanneer je de resultaten van figuur in ogenschouw neemt?

- De concentratie van β -actine blijft gelijk na incubatie met 30 micromol/L DIM in vergelijking met 0 micromol/L DIM. Dus DIM heeft geen effect op het ontstaan van darmkanker.
- De concentratie van CDK2 blijft gelijk na incubatie met 30 micromol/L DIM in vergelijking met 0 micromol/L DIM. Dus DIM heeft geen effect op het ontstaan van darmkanker.
- Na incubatie met DIM neemt de concentratie van cyclines A en D1 af. Dit duidt op een verhoogde celgroei. DIM zal dus kanker bevorderen.
- Na incubatie met DIM neemt de concentratie van cyclines A en D1 af. Dit duidt op een verminderde celgroei. DIM zal dus kanker remmen.

Vraag 16

Het plasma Ca^{2+} dat kan worden gefiltreerd door de nieren is ongeveer 5 mg/L. Stel, een persoon heeft een GFR van 125 ml/min en een Ca^{2+} inname 170 mg/dag. Hoeveel Ca^{2+} moet de man uitscheiden om de Ca^{2+} balans te handhaven. Welk percentage van het gefiltreerde Ca^{2+} wordt gereabsorbeerd door de niertubulus?

- a) 170 mg uitscheiden. Daarvoor moet 81% worden gereabsorbeerd
- b) 170 mg uitscheiden. Daarvoor moet 19% worden gereabsorbeerd
- c) 730 mg uitscheiden. Daarvoor moet 81% worden gereabsorbeerd
- d) 730 mg uitscheiden. Daarvoor moet 19% worden gereabsorbeerd

Vraag 17

“Bone is a dynamic tissue that is constantly being reshaped by [A], which build bone, and [B], which resorb bone. [C] tend to decrease as individuals become elderly, thus decreasing the natural renovation of the bone tissue, resulting in [D]. [E] descend from [F]. They are formed by the incorporation of [G] into the bone matrix and are actively involved in bone turnover.”

Geef de goede volgorde aan van de woorden.

- a) [A] = osteoblasts; [B] = osteoclasts; [C] = osteoblast; [D] = Brittle bone disease; [E] = osteocytes; [F] = osteoblasts; [G] = osteoclasts
- b) [A] = osteoclasts; [B] = osteoblasts; [C] = osteoclast; [D] = Brittle bone disease; [E] = osteocytes; [F] = osteoclasts; [G] = osteoblasts
- c) [A] = osteoblasts; [B] = osteoclasts; [C] = osteoblast; [D] = osteoporosis; [E] = osteocytes; [F] = osteoblasts; [G] = osteoblasts
- d) [A] = osteoclasts; [B] = osteoblasts; [C] = osteoclast; [D] = osteoporosis; [E] = osteocytes; [F] = osteoclasts; [G] = osteoblasts

Vraag 18

Een patiënte met anorexia (een aandoening die gekenmerkt wordt door een te lage inname van voedingsstoffen, overmatig braken en gebruik van laxeremiddelen) wordt in het ziekenhuis opgenomen met de volgende bloedwaarden (de normaalwaarden staan erachter tussen haakjes):

pH= 7.52 (7.35-7.45)
 HCO_3^- = 40 mEq/L (22-28 mEq/l)
 K^+ = 2.5 mEq/L (3.5-5 mEq/l)

Wat is de diagnose m.b.t. haar zuur/base balans en kaliumhuishouding en hoe is dit tot stand gekomen?

- a) Alkalose en hypokaliëmie, teveel inname van laxeremiddelen (magnesiumzouten) verlaagt de pH van het bloed, verlaagde K^+ -intake leidt via een regelmechanisme tot een uitwisseling van H^+ -ionen tegen K^+ -ionen.
- b) Alkalose en hypokaliëmie, door overmatig braken verliest patiënte zure maagsappen, verlaagde K^+ -intake leidt tot hypokaliëmie en via een regelmechanisme ook tot uitscheiding van extra H^+ -ionen.
- c) Alkalose en hyperkaliëmie, teveel inname van laxeremiddelen (magnesiumzouten) verlaagt de pH van het bloed, maar ook de activiteit van de K^+ -pompen in de nieren.
- d) Alkalose en hyperkaliëmie, door overmatig braken ontregelt de patiënte de activiteit van de pariëtale cellen, de activiteit van de K^+ -pompen in de nieren neemt toe om de pH stijging te compenseren.

Vraag 19

MYH-geassocieerde polyposis (MAP) is een recessief erfelijke vorm van dikke darmkanker, waarbij tientallen poliepen in de dikkedarm kunnen ontstaan. Het MYH eiwit speelt een rol in het 'Base Excision Repair' (BER) mechanisme en bevordert DNA reparatie na oxidatieve stress. Je mag er vanuit gaan dat MAP volledig penetrant is.

Stelling 1: Het MYH gen is een proto-oncogen

Stelling 2: Een kind van ouders die beiden één MYH-gen met een mutatie hebben, heeft 25% kans op MAP.

Geef van bovenstaande stellingen aan of ze juist of onjuist zijn.

- a) beide stellingen zijn juist
- b) stelling 1 is juist, stelling 2 is onjuist
- c) stelling 1 is onjuist, stelling 2 is juist
- d) beide stellingen zijn onjuist

Vraag 20

Hyperkaliëmie kan resulteren in hartritmestoornissen. Hoe reageert het lichaam op de verhoogde K^+ concentraties en wat is het gevolg van dit proces voor de pH van het bloed?

- a) Via de H^+/K^+ -pomp wordt K^+ uitgescheiden en H^+ gereabsorbeerd, hierdoor stijgt de pH van het bloed.
- b) Via de H^+/K^+ -symporter worden beide ionen gereabsorbeerd, hierdoor stijgt de pH van het bloed.
- c) Via de H^+/K^+ -pomp wordt K^+ uitgescheiden en H^+ gereabsorbeerd, hierdoor daalt de pH van het bloed.
- d) Via de H^+/K^+ -symporter worden beide ionen gereabsorbeerd, hierdoor daalt de pH van het bloed.