**Vragen bij § 8.5 – 8.6 – 8.7 Antwoorden**

*8.5 Mutaties*

1. Neem de volgende tabel over in je schrift en geef in de tabel 4 verschillende soorten mutaties aan en hun kenmerken

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Soort mutatie | Kenmerk |
| 1 | Ploïdiemutatie | Een mutatie als gevolg van verandering van het aantal chromosomen in de celkern. |
| 2 | Chromosoommutatie | Mutaties als gevolg van veranderingen in de structuur van een chromosoom (genoom blijft gelijk) |
| 3 | Genmutatie | Mutatie als gevolg van verandering in de nucleotidensamenstelling van een gen |
| 4 | Puntmutatie | Voorbeeld van een genmutatie: één enkele base is verdwenen, verschenen of vervangen |

1. Frame shift: het verdwijnen van een basenpaar zodat de basenparen opschuiven

Deletie: het verdwijnen van één of enkele nucleotiden uit een gen

1. De ziekte van Huntington is een erfelijke ziekte die bepaalde delen van de hersenen aantast. Zij uit zich o.a. in onwillekeurige bewegingen die langzaam verergeren en een verscheidenheid van psychiatrische symptomen, waaronder persoonlijkheids-veranderingen en verstandelijke achteruitgang. Genezing is momenteel nog niet mogelijk.
2. In cellen die veel of voortdurend delen want die hebben veel dochtercellen waarin de mutatie allemaal voorkomt. Gevaarlijk ook in geslachtscellen want daarmee wordt de mutatie aan alle lichaamscellen van de nakomeling doorgegeven.
3. Mutaties hebben een positief effect wanneer een organisme betere eigenschappen krijgt om in zijn of haar omgeving te overleven.
4. Nadelig effect: mutanten kunnen zich minder goed in stand houden in het milieu en zullen dus eerder uitsterven

Voordelig effect: Zo’n organisme zal de meeste nakomelingen krijgen op den duur omdat dit organisme zich beter in stand houdt in het milieu en bovendien de positieve mutatie doorgeeft aan alle nakomelingen.

1. Mutagene invloeden zijn invloeden vanuit het milieu waardoor genen beschadigd raken of op een andere manier muteren.

* Sigarettenrook
* Asbest
* UV-straling
* Radioactieve straling

*8.6 Tweelingonderzoek*

1. Ze groeien in hetzelfde gezin, dus in hetzelfde milieu op, dus verschillen tussen de leden van zo’n tweeling zeggen meer over de verschillen in genotype dan over verschillende invloeden van het milieu.
2. De leden van een eeneiige tweeling hebben hetzelfde genotype. Dus de invloeden van het milieu op het fenotype kunnen in zo’n situatie het beste worden onderzocht.
3. De leden van een eeneiige tweeling hebben hetzelfde genotype. Wanneer meer leden van eeneiige tweelingen hetzelfde drinkgedrag vertonen op 16-jarige leeftijd dan leden van twee-eiige tweelingen, dan kun je dus concluderen dat dit samenhangt met het genotype van de tweelingen.
4. De onderzoekster zal bij tweelingen op 20-jarige leeftijd t.a.v. sportgedrag meer overeenkomsten gevonden hebben bij eeneiige tweelingen dan bij twee-eiige tweelingen omdat op die leeftijd het genotype meer dan 80% van het sportgedrag bepaalt. Pas na 16-jarige leeftijd neemt de invloed van het genotype toe, dus bij 15-jarige is wat betreft het sportgedrag de milieu-invloed groot.
5. Twee redenen:
6. Er zouden na de bevruchting of na de splitsing van de eicel verandering in de gene opgetreden kunnen zijn.
7. De activiteit van genen is o.a. ook afhankelijk van milieu-invloeden (epigenetische invloeden) dus daar kunnen verschillen ook vandaan komen.
8. Vragen over de bloedsuikerspiegel
9. Ze hebben gegeten, want direct daarna schiet de bloedsuikerspiegel omhoog.
10. De schommelingen in de bloedsuikerspiegel van de eeneiige tweelingen liggen veel dichter bij elkaar dan de schommelingen in de bloedsuikerspiegel van de twee-eiige tweelingen. Daaruit kun je concluderen dat de schommelingen in de bloedsuikerspiegel (voor een deel) erfelijk bepaald worden.
    1. *Ziekten waarin genen een rol spelen*
11. Op de site <http://www.medicinfo.nl> wordt o.a. uitgelegd wat auto-immuunziekten zijn en dat inmiddels bekend is dat bij deze ziekten ook een erfelijke component meespeelt.
12. Leg uit wat er gebeurt bij een auto-immuunziekte.
13. Geef vier voorbeeld van auto-immuunziekten en geef daarbij aan om welke organen of weefsels het gaat.
14. Op de site [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) kun je beschrijvingen vinden van erfelijke ziekten. Ga naar deze site en zoek naar de beschrijving van de ziekte van Huntington (Huntington’s disease). Beantwoord de volgende twee vragen.
15. Wat is er aan de hand bij de ziekte van Huntington?
16. De patiënt krijgt de symptomen doordat er een bepaald eiwit anders is. Leg uit hoe je daaruit kunt afleiden dat het genotype van deze patiënten ook anders is.
17. Ga op dezelfde site naar ‘Genetische testen’. Voor welke vier verschillende aandoeningen is het geoorloofd om bij embryo’s die met IVF verkregen zijn het genotype te onderzoeken op deze ziekten?
18. Op dezelfde plek wordt gesproken van NIPT: Non invasieve prenatale test. Waaruit bestaat deze test?
19. Ga naar [Gentherapie tegen hiv boekt eerste succes](http://www.kennislink.nl/publicaties/gentherapie-tegen-hiv-boekt-eerste-succes). Daar wordt een experiment getoond van Amerikaanse wetenschappers die HIV-patiënten behandelden met genetische gewijzigde witte bloedcellen van henzelf. Hoe is de eigen witte bloedcel genetisch gewijzigd?
20. Hoe noem je invloeden vanuit het milieu die genen zodanig beschadigen dat er mutaties optreden?
21. Wat kan een gevolg zijn van deze mutaties? Hoe worden deze invloeden dan ook wel genoemd?
22. Noem vijf invloeden die de werking van genen kunnen beïnvloeden en die gedeeltelijk in de tekst van deze paragraaf in 10voorBiologie staan.
23. Wat is cholesterol eigenlijk?
24. Welke verschillende typen cholesterol worden er vermeld, en waaruit bestaan de verschillen?
25. Hoe komt het dat mensen met een bepaalde genetische aanleg een verhoogd gehalte cholesterol in hun bloed hebben?
26. Wat is het risico van een langdurig verhoogd cholesterolgehalte in het bloed?
27. Wat is de Nederlandse term voor atherosclerose?