**Vragen bij § 8.5 – 8.6 – 8.7**

*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 |  |  |
| 2 |  |  |
| 3 |  |  |
| 4 |  |  |

1. Noem twee verschillende soorten genmutatie.
2. Log in op de site over de ziekte van Huntington waar 10voorBiologie naar verwijst. Wat zijn symptomen van de ziekte van Huntington? Wat kun je zeggen over het ziekteverloop? Is genezing mogelijk?
3. In welke soort cellen zijn mutaties het gevaarlijkst? Leg uit waarom!
4. Wanneer hebben mutaties een positief effect?
5. Welke mutaties zullen zich sneller verspreiden in het genotype van een populatie: een mutatie met een schadelijk effect of een mutatie met een voordelig effect?
6. Wat zijn mutagene invloeden?
7. Geef vier voorbeelden van mutagene invloeden.
	1. *Tweelingonderzoek*

|  |
| --- |
| De Nijmeegse onderzoekster Evelien Poelen ontdekte dat vroeg beginnen met alcohol drinken vooral wordt beïnvloed door genetische factoren. Ze onderzocht daarvoor met hulp van het Nederlandse Tweelingen Register twee soorten tweelingen: eeneiige en twee-eiige tweelingen. Het bleek dat wanneer eeneiige tweelingen vroeg begonnen met alcohol drinken, ze veel vaker dan twee-eiige tweelingen allebei vroeg begonnen met alcohol drinken. Uit ander onderzoek blijkt dat jongeren die vroeg beginnen met alcohol drinken later vaak probleemdrinkers worden. De Amsterdamse onderzoekster Janine Stubbe deed in 2006 promotieonderzoek aan de VU Amsterdam op de afdeling Biologische psychologie. Ook zij maakte gebruik van het Nederlandse Tweelingen Register. Ze concludeerde dat tot je zestiende vooral omgevings-factoren zoals opvoeding, vrienden en school je sportgedrag bepalen. Na je zestiende neemt de invloed van je genen toe. Vanaf je twintigste bepaal je vooral zelf of je sport of niet. Het verschil in sportgedrag op deze leeftijd wordt dan voor meer dan 80% bepaald door genen.Bron: *E.A.P. Poelen, proefschrift Radboud Universiteit Nijmegen, 2008*Bron: *J.H. Stubbe: The genetics of exercise behavior and psychological weel-being, 2006* |

1. Bij tweelingonderzoek krijgt men veel gegevens van twee-eiige tweelingen waarvan de leden samen in een gezin opgroeien. De leden van zulke tweelingen vertonen onderling verschillen in fenotype. Is dit een aanwijzing dat deze verschillen grotendeels door het genotype worden bepaald, of grotendeels door milieufactoren?
2. Bij tweelingonderzoek krijgt men soms gegevens van eeneiige tweelingen die uit elkaar gaan en onder verschillende omstandigheden opgroeien. Men vergelijkt die gegevens met die van eeneiige tweelingen die bij elkaar blijven. Welke invloed op het fenotype kan zo worden onderzocht: de invloed van het genotype of de invloed van het milieu?
3. In het tekstkader hierboven lees je dat vroeg beginnen met alcohol drinken wordt beïnvloed door het genotype. Leg uit dat wanneer eeneiige tweelingen meer overeenkomst vertonen in drinkgedrag dan twee-eiige tweelingen, je kunt concluderen dat alcohol drinken op jonge leeftijd wordt beïnvloed door het genotype.
4. Op welke leeftijd zal de tweede onderzoekster in het tekstkader meer overeenkomst in sportgedrag hebben waargenomen bij eeneiige tweelingen dan bij twee-eiige tweelingen: bij tweelingen op 15-jarige leeftijd of bij tweelingen op 20-jarige leeftijd? Leg uit!
5. Geef twee redenen waarom je voorzichtig moet zijn met het trekken van de conclusie dat een kenmerk in het fenotype erfelijk bepaald is.
6. Kijk naar de twee grafieken waarin de schommelingen in de bloedsuikerspiegel van eeneiige en twee-eiige tweelingen is gemeten.
7. Welke handeling hebben de tweelingen waarschijnlijk vlak voor of op tijdstip 0 verricht?
8. Welke conclusie met betrekking tot de erfelijke bepaaldheid van schommelingen in de bloedsuikerspiegel kun je trekken uit de vergelijking van de twee grafieken?
	1. *Ziekten waarin genen een rol spelen*
9. 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.
10. Leg uit wat er gebeurt bij een auto-immuunziekte.
11. Geef vier voorbeeld van auto-immuunziekten en geef daarbij aan om welke organen of weefsels het gaat.
12. 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.
13. Wat is er aan de hand bij de ziekte van Huntington?
14. 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.
15. 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?
16. Op dezelfde plek wordt gesproken van NIPT: Non invasieve prenatale test. Waaruit bestaat deze test?
17. 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?
18. Hoe noem je invloeden vanuit het milieu die genen zodanig beschadigen dat er mutaties optreden?
19. Wat kan een gevolg zijn van deze mutaties? Hoe worden deze invloeden dan ook wel genoemd?
20. Noem vijf invloeden die de werking van genen kunnen beïnvloeden en die gedeeltelijk in de tekst van deze paragraaf in 10voorBiologie staan.
21. Wat is cholesterol eigenlijk?
22. Welke verschillende typen cholesterol worden er vermeld, en waaruit bestaan de verschillen?
23. Hoe komt het dat mensen met een bepaalde genetische aanleg een verhoogd gehalte cholesterol in hun bloed hebben?
24. Wat is het risico van een langdurig verhoogd cholesterolgehalte in het bloed?
25. Wat is de Nederlandse term voor atherosclerose?