

Vraag	Antwoord	Scores
15	maximumscore 2 Uit het antwoord moet blijken dat de β -cellen	
	• snel een verhoging/verandering van de glucoseconcentratie (in het bloed) moeten opmerken	1
	• om tijdig insuline af te kunnen geven / om de bloedsuikerspiegel te normaliseren	1

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