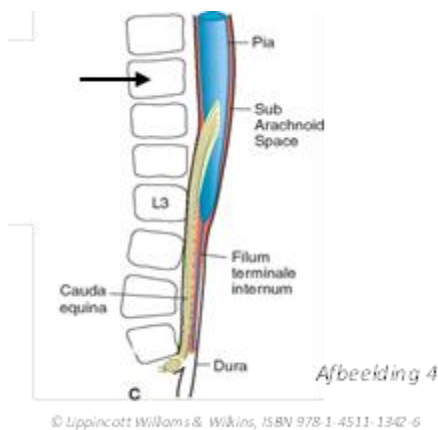


Gesloten boek

- Tijd voor gesloten boek deel: **30 minuten**
 - Totale tijd toets: **60 minuten**
 - Wanneer u klaar bent met het gesloten boek deel dan kunt u deze inleveren middels de knop 'Submit' (onder in uw scherm). Indien u niet bij alle vragen een antwoord gegeven hebt dan krijgt u hiervan een melding, klik op 'Cancel' om terug te keren naar de vragen en de ontbrekende antwoorden in te vullen.
 - Na het inleveren van het gesloten boek deel kunt u niet meer terugkeren naar de vragen en uw gegeven antwoorden voor het gesloten boek deel.
 - Na het inleveren van het gesloten boek deel gaat u automatisch verder met het open boek deel.
 - De boeken mogen pas gebruikt worden na het sein van de hoofdsurveillant
 - Het gebruik van grafische rekenmachines of smartphones is niet toegestaan.
 - Het overschrijven van (delen van) de toets wordt beschouwd als een vorm van fraude.
1. Welk van onderstaande opties betreft een continue DNA molecuul met geassocieerde eiwitten en draagt de genetische informatie in een cel?
 - genoom
 - centriool
 - chromosoom
 - centromeer
 2. *Mutaties in twee verschillende genen kunnen rood-groen kleurenblindheid veroorzaken. Ongebalanceerde translocaties van deze genen zijn de oorzaak van deze vorm van kleurenblindheid.*
Welke techniek wordt er binnen de diagnostiek gebruikt om een ongebalanceerde translocatie aan te tonen?
 - (a) Array CGH
 - (b) GWAS
 - (c) Linkage studies
 - (d) Eiwit elektroforese
 3. Welke van de volgende beweringen over ongebalanceerde chromosoomafwijkingen is waar?
 - (a) er is winst van chromosomaal materiaal
 - (b) er is verlies van chromosomaal materiaal
 - (c) er is winst en/of verlies van chromosomaal materiaal
 - (d) er is geen winst en/of verlies van chromosomaal materiaal

4. Een vader is door de rechter benoemd tot mentor van zijn meerderjarige dochter die in een psychiatrisch ziekenhuis wordt behandeld. Nadat de dochter door zelfdoding om het leven is gekomen, vraagt de vader inzage in het medisch dossier van zijn dochter. Het ziekenhuis weigert de inzage en stelt dat enerzijds met de dood van de dochter het mentorschap is geëindigd, zodat de vader aan zijn mentorschap geen rechten meer kan ontleen, en anderzijds dat overlegging van het dossier van de overleden dochter sec een schending van de medische geheimhoudingsplicht zou opleveren.
Het standpunt van het ziekenhuis is juridisch houdbaar.
- (a) Juist
 - (b) Onjuist
5. Bij een bepaalde geslachtschromosomale afwijking (syndroom) hoort het volgende klinische beeld: karakteristieke brede nek, kleinere lichaamslengte, oedeem handruggen en voeten.
Van welke geslachtschromosomale afwijking is hier sprake?
- (a) 45,X (Turner syndroom)
 - (b) XXY (Klinefelter syndroom)
 - (c) XXX (trisomie X)
 - (d) 47,XYY syndroom
6. Welke wervel wijst de zwarte pijl aan in de afbeelding?



- (a) Wervel C8
- (b) Wervel L1
- (c) Wervel S5
- (d) Wervel T12

7. Van welk aanzicht is sprake in de afbeelding?



- (a) caudaal
- (b) craniaal
- (c) dorsaal
- (d) transversaal

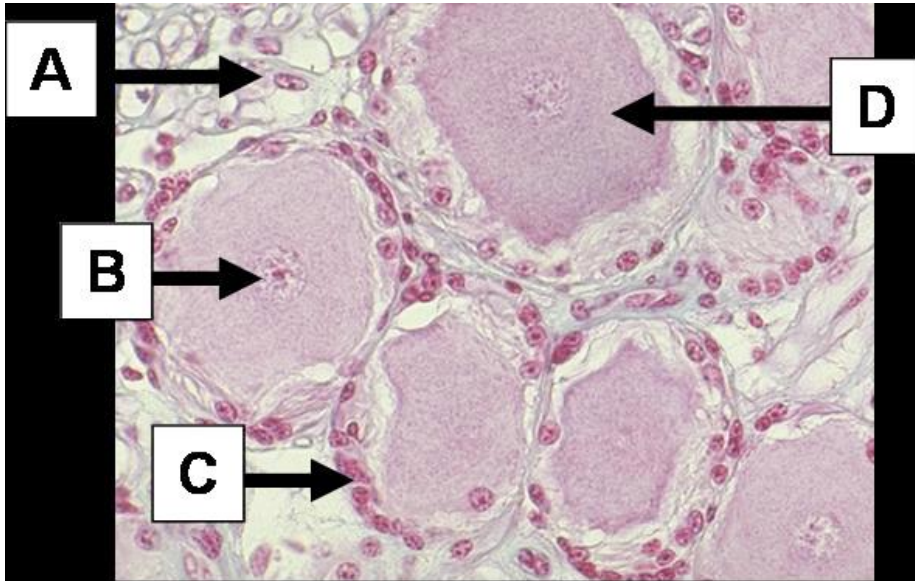
8. Uit welk kiemblad ontstaat een wervel?

- (a) ectoderm
- (b) endoderm
- (c) mesoderm

9. *Er bestaan vier primaire weefseltypen.*
Welke van onderstaande weefseltypen is **geen** primair weefsel?

- (a) Epitheel
- (b) Bindweefsel
- (c) Spierweefsel
- (d) Vetweefsel

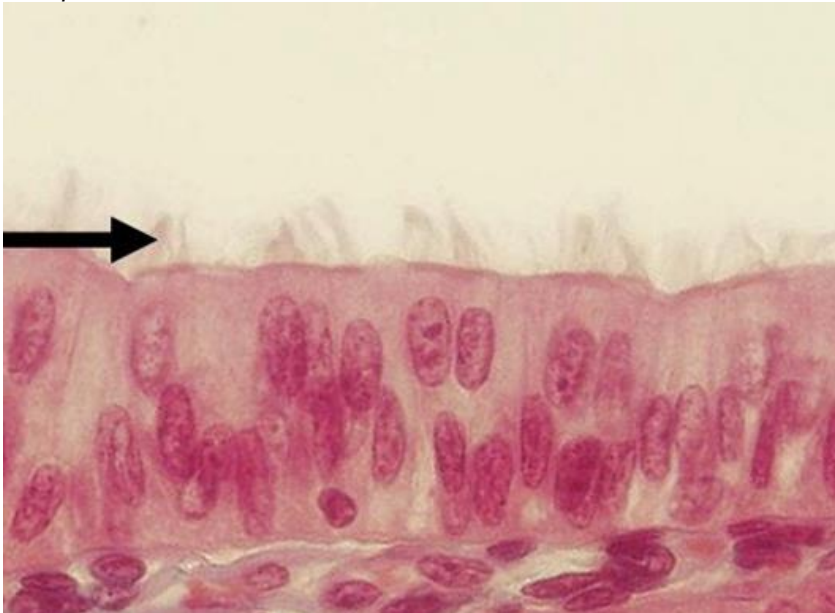
10. Deze foto is gemaakt van een ganglion (400x vergroting). Vier pijlen (aangeduid met verschillende letters) wijzen naar verschillende structuren.



Welke pijl wijst naar de kern van een mantelcel?

- (a) Pijl A
 - (b) Pijl B
 - (c) Pijl C
 - (d) Pijl D
11. Om een spier te laten contraheren worden verschillende soorten cellen achtereenvolgend actief. Deze cellen hebben met elkaar gemeen dat ze allemaal een rustmembraanpotentiaal hebben. Door welk type ionkanaal komt de rustpotentiaal bij deze cellen tot stand?
- (a) Lekkanaal
 - (b) Mechanisch geactiveerd kanaal
 - (c) Spanningsafhankelijk kanaal
 - (d) Transmitter-geactiveerd kanaal.
12. Een kind heeft erosies en blaren bij de geboorte. Er wordt een huidbiopt genomen voor bepaling van het blaarniveau. Tijdens immunofluorescentie onderzoek wordt er keratine gevonden in het blaardak als mede in de blaarbodem. Wat is het niveau van de splijting?
- (a) Intra-epidermaal boven de basale membraan
 - (b) Sub-epidermaal in de basale membraan
 - (c) Sub-epidermaal onder de basale membraan

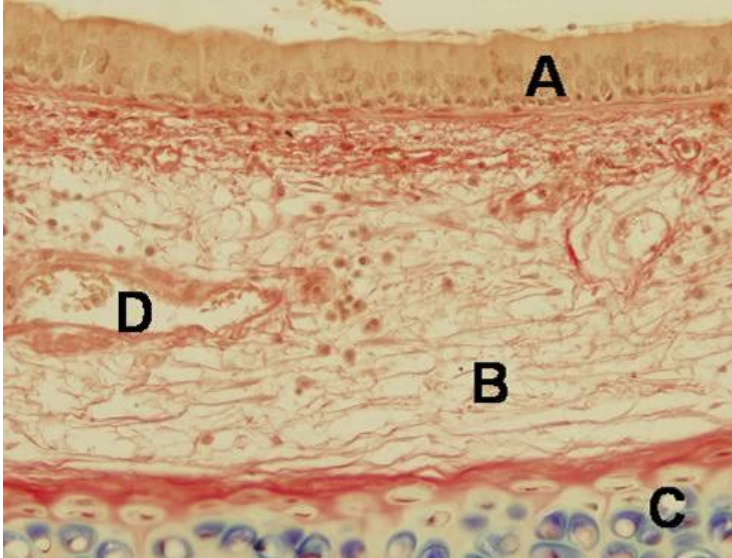
13. *Onderstaande afbeelding toont een preparaat (1000x vergroot) van de eileider. De eileider transporteert de eicel van het ovarium naar de baarmoeder toe.*



Wat voor soort membraanspecialisatie van het epitheel wijst de zwarte pijl aan in de afbeelding?

- (a) Trilharen
- (b) Borstelzoom (Eng. "brushborder")
- (c) Microvilli

14. Onderstaande afbeelding is gemaakt bij een 200x vergroting van een preparaat.



Welke letter staat in het losmazig bindweefsel afgebeeld?

- (a) A
 - (b) B
 - (c) C
 - (d) D
15. Een 16-jarige jongen, bekend met hepatitis A, heeft sinds een week last van misselijkheid. Ook is er een gele verkleuring van de sclerae ontstaan. Bij lichamelijk onderzoek geeft hij pijn aan in de rechter bovenbuik. Bloedonderzoek toont verhoogde waarden van de enzymen ASAT en ALAT. Door welke soort afwijking in de hepatocyt kunnen de verhoogde enzymwaarden worden verklaard?
- (a) autofagie door lysosomen
 - (b) klontering van het kernchromatine
 - (c) defecten in het celmembraan
 - (d) zwelling van mitochondriën
16. Bij een patiënt met verdenking op dystrofische epidermolysis bullosa wordt DNA onderzoek gedaan met het Next-Generation Sequencing panel voor EB diagnostiek. In de uitslagbrief van het DNA laboratorium staat: "homozygote mutatie c.425A>G, p.Lys142Arg in het COL7A1 gen aangetoond". Op nucleotide (basepaar) niveau is deze afwijking een?
- (a) Basepaar substitutie (punt-mutatie)
 - (b) Basepaar deletie
 - (c) Duplicatie
 - (d) Insertie

- 17.** *Mevrouw Pieterse is 28 jaar. Zij is inmiddels 20 weken zwanger van haar eerste kind. Bij echo-onderzoek wordt een grote lumbosacrale cèle gezien. Zij is verder goed gezond. Vanaf 6 maanden voor de zwangerschap heeft zij 0.5 mg foliumzuur per dag extra ingenomen, enkele weken geleden is ze daar mee gestopt.*

Op grond van het niveau van de cèle mag redelijkerwijs verwacht worden dat sprake zal zijn van een volledige verlamming van beide benen.

- ☐ (a) Juist
- ☐ (b) Onjuist

- 18.** Hoeveel autosomen heeft een menselijke cel?

- ☐ (a) 1
- ☐ (b) 22
- ☐ (c) 44
- ☐ (d) 46

- 19.** *Een apotheker bereidt in het zicht van klanten in de apotheek de medicijnen van een cliënte. Deze apotheker schendt zijn wettelijke plicht tot eerbiediging van de ruimtelijke privacy van deze cliënte.*

- ☐ (a) Juist
- ☐ (b) Onjuist

- 20.** *Een actiepotentiaal wordt gekenmerkt door een snelle stijgende fase.*

Waardoor wordt de stijgende fase veroorzaakt?

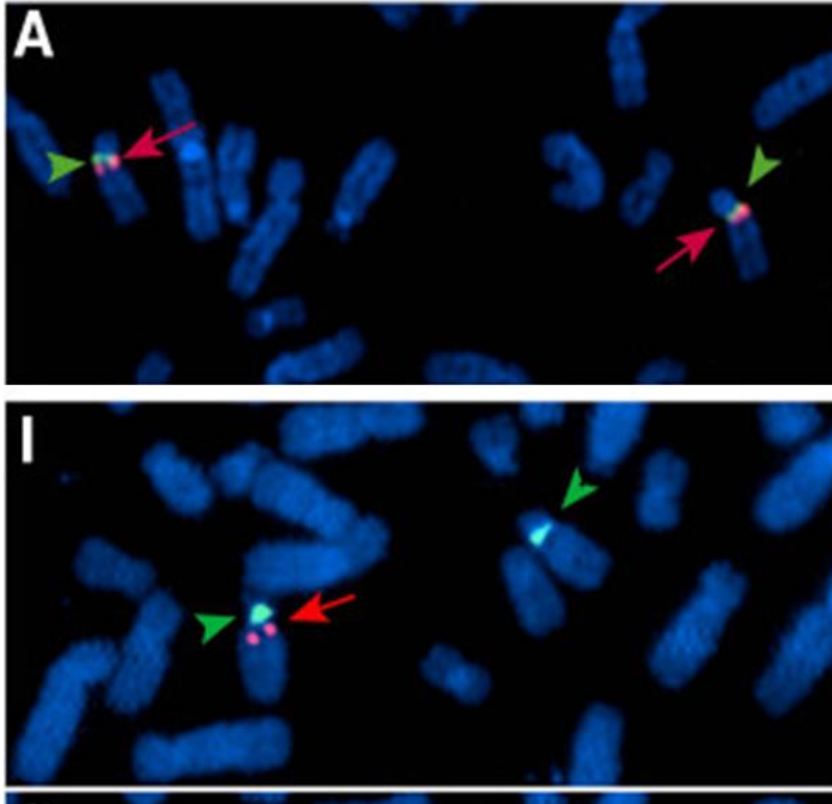
Door het:

- ☐ (a) openen van kaliumkanalen
- ☐ (b) openen van natriumkanalen
- ☐ (c) sluiten van kaliumkanalen
- ☐ (d) sluiten van natriumkanalen

Open boek

- Tijd voor open boek deel: **30 minuten**
- Wanneer u klaar bent met het open boek deel dan kunt u deze inleveren middels de knop 'Submit' (onder in uw scherm). Indien u niet bij alle vragen een antwoord gegeven hebt dan krijgt u hiervan een melding, klik op 'Cancel' om terug te keren naar de vragen en de ontbrekende antwoorden in te vullen.
- Na het inleveren van het open boek deel kunt u niet meer terugkeren naar de vragen en uw gegeven antwoorden voor het open boek deel.
- De boeken mogen pas gebruikt worden na het sein van de hoofdsurveillant
- Het overschrijven van (delen van) de toets wordt beschouwd als een vorm van fraude.
- Het gebruik van grafische rekenmachines of smartphones is niet toegestaan.
- Na het inleveren van het open boek deel krijgt u een eerste voorlopige score van uw gehele toets te zien. Aan deze score kunnen geen rechten worden ontleend, de definitieve uitslag wordt op Nestor gepubliceerd.
- Voor het verlaten van de tentamenzaal dient u zich af te melden bij de balie aan de voorzijde van de zaal om te controleren of uw toetsantwoorden door ons ontvangen zijn.

1. Een pasgeboren jongen heeft moeite met drinken als gevolg van een slechte zuigreflex, reageert nauwelijks op stimuli, huilt weinig, slaapt veel en heeft een aantal uiterlijke kenmerken zoals een smal voorhoofd en amandelvormige ogen. Men vermoedt dat de jongen het Prader-Willi syndroom heeft.
- Om de diagnose te kunnen stellen, wordt er FISH gebruikt. Er worden twee probes gebruikt. Een probe specifiek voor chromosoom 15 is groen gelabeld en de rode probe is specifiek voor het gebied 15q11-13. Het A panel laat het resultaat van een controle zien en het I panel van de pasgeboren jongen.



Het FISH resultaat bevestigt een 15q11-13 deletie.

- (a) Juist
 - (b) Onjuist
2. Het FISH resultaat bevestigt de diagnose Prader-Willi syndroom
- (a) Juist
 - (b) Onjuist
3. Het FISH resultaat had er hetzelfde uitgezien als de jongen het Angelman syndroom had gehad.
- (a) Juist
 - (b) Onjuist

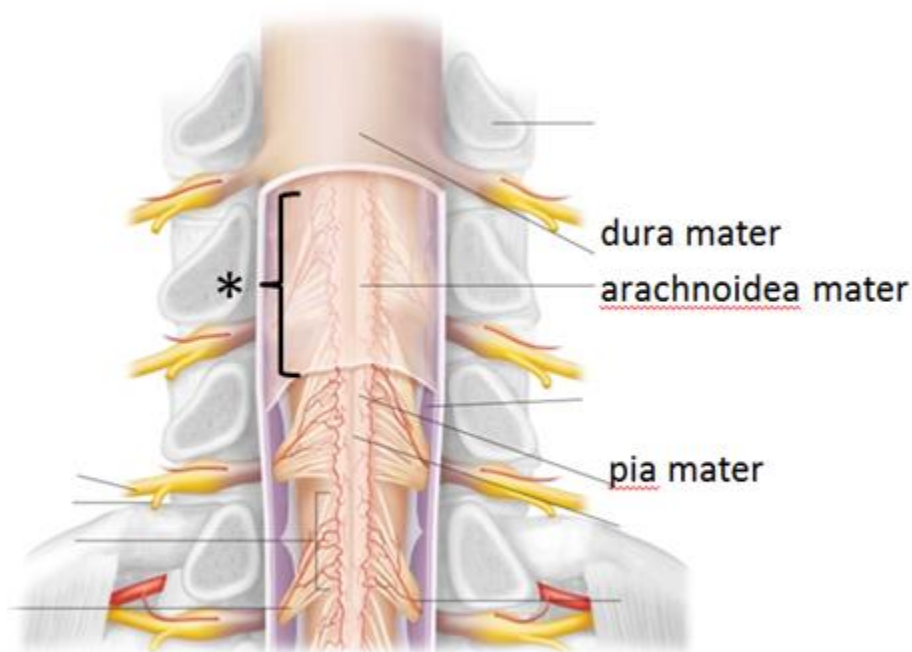
4. Onderstaande afbeelding toont een embryo.



Welke ontwikkelingsfase hoort bij deze afbeelding?

- (a) De cephalocaudale plooïing is gestart
- (b) De neuroporus caudalis is gesloten
- (c) De neurale plooïen (*neural folds*) beginnen te fuseren
- (d) Het embryo is ongeveer 5 mm groot

5. Bestudeer onderstaande afbeelding (het ruggenmerg en haar omhullende lagen).



Welke ruimte is met de asterisk (*) aangeduid?

- (a) Epidermale ruimte
 - (b) Epidurale ruimte
 - (c) Subdurale ruimte
 - (d) Subarachnoïdale ruimte
6. Bij de ziekte *myasthenia gravis* veroorzaken auto-antilichamen spierzwakte. Deze autoantilichamen:
- (a) binden aan de myofibrillen in de sarcomeren
 - (b) blokkeren binding van acetylcholine aan de betreffende receptor in de sarcolemma
 - (c) remmen de synthese van acetylcholine
 - (d) stimuleren het vrijkomen van Ca^{2+} in het sarcoplasma
7. Een man met hemofilie A trouwt met een homozygote vrouw met een normaal chromosomenpatroon. Als zij samen een kind krijgen, wat is dan de kans op een zoon met hemofilie?
- (a) 100%
 - (b) 75%
 - (c) 50%
 - (d) 0%
8. Welk deel van het volwassen ruggenmerg is een overblijfsel van het lumen van de neurale buis?
- (a) Canalis centralis

- (b) Canalis vertebralis
- (c) Dorsale hoorn
- (d) Ventrale hoorn

9. *Keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndroom is een zeer zeldzame genetische aandoening die gepaard gaat met doofheid. KID wordt veroorzaakt door een mutatie in het GJB2 gen dat codeert voor het eiwit connexine 26.*

Welke intercellulaire verbindingen zullen bij KID niet goed functioneren?

- (a) desmosomen (macula adhaerens)
- (b) gap junctions (nexusverbindingen)
- (c) tight junctions (zonula occludens)
- (d) zonula adhaerens

10. *Bij een patiënt met dominant overervende epidermolysis bullosa simplex 'with mottled pigmentation' wordt de mutatie p.Pro25Leu in KRT5 gevonden. Deze mutatie veroorzaakt de aandoening door een zogenaamd dominant negatief effect.*

Wat wordt bedoeld met 'dominant negatief effect'?

- (a) De mutatie alleen is niet voldoende om ziekte te veroorzaken; er is nog een andere, somatische nodig
- (b) De mutatie heeft een sterk negatief effect op de functie van het gemuteerde genproduct
- (c) Het gemuteerde genproduct verstoort de functie van het wildtype genproduct
- (d) De vruchtbaarheid van de drager neemt af door de mutatie