

VRAAG 1

In welk onderdeel van de celcyclus vindt de DNA replicatie plaats?

1. Interfase
2. Mitose

VRAAG 2

Bij de spermatogenese begint meiose I:

1. Tijdens de embryonale ontwikkeling
2. Op kinderleeftijd
3. Vanaf de puberteit

VRAAG 3

Het karyotype 47,XYY komt bij ongeveer 1:1000 mannen voor. Deze afwijking van de geslachtschromosomen kan ontstaan door een fout in:

1. Meiose I
2. Meiose II
3. Meiose I of meiose II

VRAAG 4

Triploidie kan het resultaat zijn van bevruchting van een eicel met twee zaadcellen.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 5

In de spreekkamer ziet u een jongen van 15 jaar met matig-ernstige ontwikkelingsachterstand, autistiform gedrag, relatief groot hoofd, forse kin en vergrote testikels. Het best passen deze symptomen bij:

1. Fragiele X syndroom
2. Klinefelter syndroom
3. Williams-Beuren syndroom

VRAAG 6

Een X-chromosomale ziekte komt alleen bij mannen voor.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 7

Stel dat een mutatie een A nucleotide op positie 332 van de coderende regio verandert in een G nucleotide. Als gevolg hiervan verandert positie 111 in het eiwit van een Tryptophaan in een stopcodon (nonsense mutatie). Wat is de correcte nomenclatuur voor deze verandering?

1. 332A>G (111Trp>stop)
2. c.332A>G (p.Trp111X)
3. A332G (111W>X)
4. c.A332G (p.W111X)

VRAAG 8

Meneer en mevrouw De Kok zijn beiden drager van een mutatie voor dezelfde autosomaal recessieve aandoening. Wat is voor hen de kans op een kind zonder deze ziekte?

1. 1/4
2. 1/3
3. 1/2
4. 3/4

VRAAG 9

Als een mutatie in de coderende regio van een gen niet resulteert in een verandering op eiwitniveau, dan noemt men zo'n mutatie een:

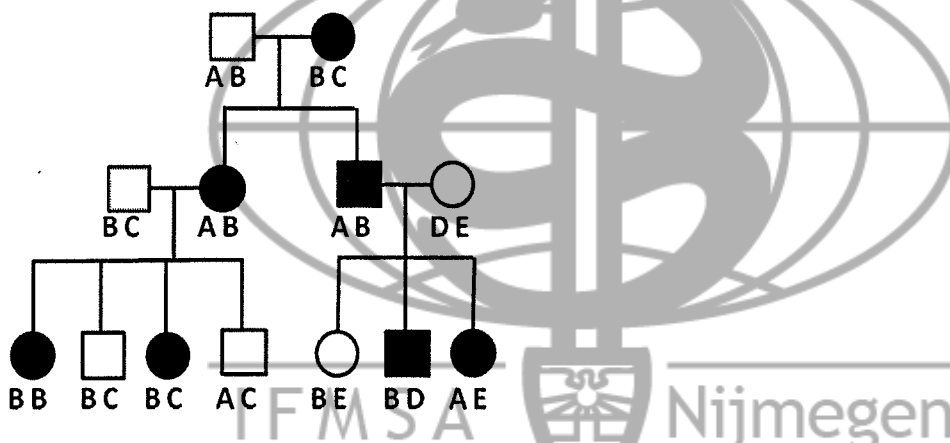
1. Missense mutatie
2. Nonsense mutatie
3. Silent mutatie

VRAAG 10

Mevrouw A heeft twee broers en een oom (broer van moeder) met de geslachtsgebonden recessieve spierziekte van Duchenne (DMD). Mevrouw A heeft zelf twee gezonde zoons. Wat is de kans dat mevrouw A draagster is van DMD?

1. 0
2. 1/2
3. 1/4
4. 1/5
5. 1/8

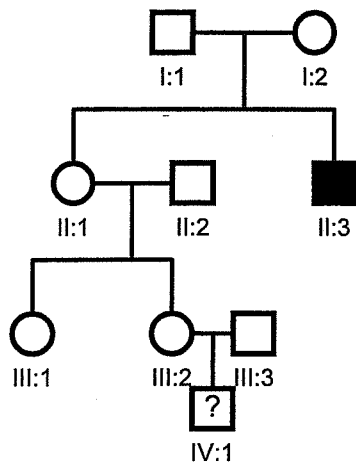
VRAAG 11



In bovenstaande stamboom is een marker gebruikt voor koppelingsonderzoek. De allelen van de marker zijn aangegeven met de letters A t/m E. Op basis van de stamboomgegevens kan de afstand tussen de mutatie die de ziekte veroorzaakt en de marker worden geschat op:

1. Minder dan 10 cM
2. Meer dan 10 cM

VRAAG 12



In bovenstaande familie komt een X-gebonden recessieve vorm van doof-blindheid voor. Mevrouw III:2 is bevallen van een zoon (IV:1).

Hoe groot is de kans dat IV:1 de aandoening heeft ervan uitgaande dat mevrouw I:2 bewezen draagster is?

1. $1/16$
2. $1/8$
3. $1/4$
4. $1/2$
5. $2/3$

VRAAG 13

De aanwezigheid van een mutatie in het nucleaire DNA in slechts een gedeelte van het lichaam, wordt aangeduid met de term:

1. Mosaïcisme
2. Heteroplasmie

VRAAG 14

Een fragiele X premutatie kan alleen tot een volledige mutatie leiden als deze doorgegeven wordt door een vrouw.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 15

De chromosoom 15q11-q13 regio en genomische imprinting spelen een cruciale rol bij het ontstaan van het Prader-Willi syndroom. Dit syndroom kan worden verklaard door:

1. Paternale deletie van 15q11-q13
2. Paternale heterodisomie van 15q11-q13

VRAAG 16

Welk percentage van de mutaties die aanwezig zijn bij het kind en niet terug gevonden worden in het bloed van zijn/haar vader en moeder, kan worden verklaard door kiembaanmozaïek mutaties?

1. 1-5%
2. 5-10%

VRAAG 17

Bij Peter wordt op 18-jarige leeftijd de klinische diagnose cystische fibrose (CF) gesteld. Naast de kenmerkende luchtwegklachten heeft hij ook congenitale bilaterale afwezigheid van het vas deferens (CBAVD). Er is dus sprake van een relatief milde vorm van CF. Bij Peter wordt mutatie-analyse van het *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)* gen uitgevoerd. Ga er van uit dat met de gebruikte methode elke *CFTR* mutatie wordt gedetecteerd. Welke uitkomst verklaart de milde CF?

1. p.F508del/p.G542X
2. p.F508del/normaal
3. p.F508del/p.R334W

VRAAG 18

Welk overervingspatroon is mogelijk in het geval van loss-of-function mutaties als gevolg van een verstoorde eiwitfunctie:

1. Recessief
2. Dominant
3. Beide

VRAAG 19

Dominant negatieve mutaties komen voor in genen die coderen voor eiwitten die een interactie aangaan met andere eiwitten.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 20

Bij multifactoriële aandoeningen is het doorgaans goed mogelijk om het risico op herhaling (recurrence risk) binnen een familie te berekenen.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 21

Linkage analyse is bij multifactoriële ziekten moeilijker uit te voeren dan bij monogene aandoeningen.

Eén van de verklarende factoren hiervoor is:

1. Bij multifactoriële ziekten zijn de effecten van de individuele genetische factoren over het algemeen klein
2. Linkage analyse is alleen mogelijk bij dominante overerving van een ziekte

VRAAG 22

Voor multifactoriële ziekten geldt dat kinderen van aangedane moeders een hoger risico op de ziekte hebben dan kinderen van aangedane vaders.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 23

Voor een aandoening waarvan bekend is dat zowel omgevingsinvloeden als genetische factoren in gelijke mate verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van de aandoening wordt een uitgebreid tweeling onderzoek uitgevoerd waarbij een groot aantal monozygote (MZ) en dizygote (DZ) tweelingen wordt onderzocht. Wat verwacht u van de concordantie in de 2 groepen?

1. Deze is aanmerkelijk hoger bij MZ dan bij DZ tweelingen
2. Deze is vergelijkbaar tussen MZ en DZ tweelingen

VRAAG 24

De volgende 4 aandoeningen zijn deels genetisch bepaald: autisme (ASD), cystische fibrose (CF), major depressive disorder (MDD), en spina bifida (SB). Geef aan welke optie de juiste volgorde weergeeft van meest genetisch tot minst genetisch bepaalde aandoening:

1. MDD > ASD > CF > SB
2. SB > MDD > ASD > CF
3. CF > ASD > SB > MDD

VRAAG 25

Er wordt onderscheid gemaakt tussen een aangeboren ('innate') en een verworven ('adaptive') immuunrespons. Welke van de volgende componenten van het immuunsysteem behoren tot de verworven respons?

1. Dendritische cellen
2. IgA antistoffen
3. NK cellen

VRAAG 26

Immunologisch geheugen is een kenmerk van het [-X-] immuunsysteem. Bij [-X-] hoort te staan:

1. Aangeboren
2. Verworven

VRAAG 27

De complementeiwitten C3 en C5 kunnen worden gesplitst in C3a en C3b, resp. C5a en C5b. Welke van deze splitsingsproducten veroorzaken de sterkste ontstekingsreactie?

1. C3a en C5a
2. C3b en C5b

VRAAG 28

Het mannose-bindend lectine activeert het complementsysteem wanneer het bindt aan:

1. Antistoffen
2. Complementfactor C3
3. De celwand van bacteriën

VRAAG 29

Bij stimulering van Toll-like receptor 4 op de membraan van een dendritische cel zal de productie van inflammatoire cytokines door deze dendritische cel:

1. Afnemen
2. Toenemen

VRAAG 30

Hoeveel van de T cellen gaan in de thymus in apoptose?

1. Een kleine minderheid
2. Ongeveer de helft
3. Een grote meerderheid

VRAAG 31

In het kliercentrum van een secundaire lymfoide follikel verandert de affiniteit van de B cel receptor.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 32

Het MALT (mucosa-associated lymphoid tissue) is voor wat betreft de functie in het immuunsysteem het beste te vergelijken met:

1. Het beenmerg
2. Een lymfeklier
3. De milt
4. De thymus

VRAAG 33

De immuunglobulinen die door één enkele plasmacel worden geproduceerd zijn allemaal gericht tegen hetzelfde antigeen.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 34

Rearrangement van T cel receptorgenen vindt plaats in:

1. Het beenmerg
2. De thymus

VRAAG 35

Centrale T cel tolerantie ontstaat in de thymus door:

1. Positieve selectie
2. Negatieve selectie

VRAAG 36

Regulatorische T cellen kunnen in de thymus worden gevormd.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 37

Hoeveel antigenen kunnen met één T cel receptor worden herkend?

1. Een
2. Twee

VRAAG 38

De T cel receptor van een CD4 positieve T cel herkent een peptide in de groeve van een MHC-II molecuul.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 39

De expressie van MHC moleculen verschilt per celtype. Professionele antigeenpresenterende cellen, zoals dendritische cellen, brengen nauwelijks MHC klasse-I moleculen tot expressie.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 40

Stel dat een broer en zus dezelfde allelen hebben voor de HLA-I moleculen A, B en C. Hoe groot is dan de kans dat ze ook dezelfde allelen hebben voor de HLA-II moleculen DR, DP en DQ?

1. Ongeveer 25%
2. Ongeveer 50%
3. Vrijwel 100%

VRAAG 41

Voor de interactie tussen een Th2 cel en een B cel is het een absolute voorwaarde dat deze cellen hetzelfde antigeen herkennen.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 42

Bij de differentiatie van naïeve T cel tot Th1 cel of Th2 cel spelen de volgende moleculen een belangrijke rol:

1. Cytokines
2. Granzymen
3. Immuunglobulines

VRAAG 43

Een cytotoxische effector T cel kan een met virus geïnfecteerde cel herkennen en doden. Hiervoor is het nodig dat de geïnfecteerde cel geopsoniseerd is met complementeiwitten.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 44

Via binding van CD28 ontvangt de T cel een positief signaal. Er is een ander molecuul dat na binding juist een negatief signaal aan de T cel geeft. Dit molecuul is:

1. CD4
2. CD40L
3. CTLA4

VRAAG 45

Th1 cellen kunnen hulp bieden aan andere cellen van het immuunsysteem. Tot de cellen die hulp ontvangen van de Th1 cel behoort ook de Th2 cel:

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 46

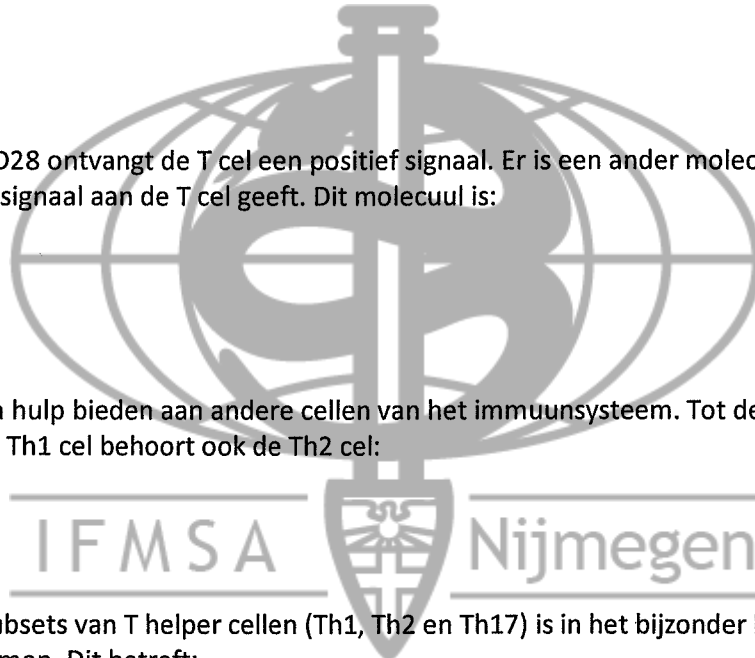
Een van de drie subsets van T helper cellen (Th1, Th2 en Th17) is in het bijzonder betrokken bij de afweer tegen wormen. Dit betreft:

1. Th1
2. Th2
3. Th17

VRAAG 47

Activatie van macrofagen voor het opruimen van intracellulaire micro-organismen is een belangrijk werkingsmechanisme van:

1. IL-2
2. IL-4
3. IL-12
4. Interferon-gamma



VRAAG 48

Immuunglobulines kunnen zich in de bloedbaan en in weefsels bevinden. Welke van de onderstaande immuunglobuline-classes bevindt zich in hoofdzaak in de bloedbaan?

1. IgA
2. IgE
3. IgG
4. IgM

VRAAG 49

Bij vaccinatie met een polysaccharide (bijv. afkomstig van het kapsel van een bacterie), wordt het polysaccharide vaak geconjugerd aan een peptide. Het doel hiervan is om:

1. Een sterkere activatie van de B cel te verkrijgen
2. Een cytotoxische T cel respons te induceren

VRAAG 50

Een patiënt met de aangeboren ziekte X-Linked Agammaglobulinemie (=XLA) heeft door het ontbreken van het enzym Brutonse Tyrosine kinase een geblokkeerde ontwikkeling van B-cellen in het beenmerg. Hierdoor zijn er geen perifere B-cellen.

Tengevolge hiervan heeft een XLA patiënt meer kans op ernstig verlopende infecties met het waterpokkenvirus.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 51

Histamine is een bestanddeel van de intracellulaire granulae van:

1. Basofiele granulocyten
2. Cytotoxische T cellen
3. Neutrofiële granulocyten

VRAAG 52

Bij een delayed-type-allergie (Type-IV reactie) spelen de volgende cellen van het immuunsysteem een essentiële rol:

1. Mastcellen
2. Neutrofiële granulocyten
3. T cellen

VRAAG 53

Bij welk type immunologische reactie kunnen antistoffen gericht tegen een membraanreceptor betrokken zijn:

1. Type I
2. Type II
3. Type III

VRAAG 54

Na een succesvolle vaccinatie met autologe dendritische cellen beladen met peptiden afkomstig van het melanoom-geassocieerd antigeen gp100, worden gp100-positieve melanoomcellen vernietigd. Na deze immuunrespons kan er in 2^e instantie ook vernietiging van melanoomcellen optreden die het gp100 antigeen niet tot expressie brengen.

1. Juist
2. Onjuist

VRAAG 55

Bij patiënten met kanker kan specifieke en aspecifieke immuuntherapie worden toegepast. Met specifiek bedoelt men dat:

1. De therapie bij sommige patiënten wel werkt en bij andere niet
2. Er een respons wordt opgewekt tegen vooraf vastgestelde epitopen
3. Selectief de produktie van bepaalde cytokines, zoals IL-2, wordt aangezet

VRAAG 56

Bij receptor-editing treedt er een rearrangement op van de B-celreceptor. Deze rearrangement vindt plaats in de:

1. Lichte keten
2. Zware keten

VRAAG 57

Veel auto-immuunziekten zijn geassocieerd met bepaalde HLA-allelen. Dit geldt vooral voor allelen van:

1. HLA klasse I
2. HLA klasse II

VRAAG 58

Na een infectie kan een auto-immuunziekte ontstaan. Een mogelijk mechanisme is dat T cellen die geactiveerd zijn door een complex van MHC met pathogeen peptide, ook een complex van MHC met lichaamseigen peptide herkennen. Dit mechanisme duidt men aan met de term:

1. 'Cross-presentation'
2. 'Epitope spreading'
3. 'Molecular mimicry'

VRAAG 59

Na een orgaantransplantatie kunnen allo-antigenen op een directe en indirecte manier worden herkend. Bij de directe herkenning worden antigenen van de donor gepresenteerd door dendritische cellen van de:

1. Donor
2. Ontvanger

VRAAG 60

Men onderscheidt 'major' en 'minor histocompatibility antigens'. Als een broer en zus volledig HLA-identiek zijn, betekent dit dat er geen verschil is in 'minor histocompatibility antigens'.

1. Juist
2. Onjuist