Examenvragen humane genetica 2014

1. de shermanparadox werd verklaard nadat men gevonden had dat er een CGG-expansie was in het fragiele X-syndroom. leg uit
2. bepaal het risico dat een bepaalde vrouw haar kinderen geaffecteerd zijn als haar oom syndroom van Down heeft en haar broer trisomie 13 (en dan een stamboom)
3. waarom zijn ernstige, dominante aandoeningen meer door de novo mutaties dan bij recessieve aandoeningen?
4. waarom gaan vrouwen met familiale kanker (mutaties in BRCA1/2) vaker een dubbele borstkanker hebben?
5. wat is het verschil tussen variabele expressie en onvolledige penetrantie? geef voorbeelden.
6. leg de genetische oorzaak uit van een XX man.
10 meerkeuzevragen:
- welk syndroom gaat monogenetisch zijn? (schizofrenie, gespleten lip, mucovisidose)
- welke deletie gebeurd er in exon 8 van BRCA?
- Dragerschap is 1/100 hoeveel mensen zijn er geaffecteerd? ; vader is drager moeder niet wat is de kans dat het kind ziek is (met gegeven dat dragerschapsfrequentie 1/100 is) ?