Genetica Juni 2015

Ma 8/06/2015 9u

1. Stamboom: segregatie v. blindheid.   
   Welke overerving is dit?  
   Op welke manier kan je de ziekte-locus bepalen?  
   Hoe ga je nu het ziektegen en de mutatie identificeren  
   Kan vrouw III7 enkel kinderen krijgen die blind zijn?
2. Figuur: slide 12 v. hoofdstuk 6 en er wordt dan een LINE-1 fragment met langs beide zijden een unieke sequentie voor een bepaalde locus in de MCS gebracht  
   a) Bespreek de verschillende delen vd vector die noodzakelijk zijn voor het kloneringsproces  
   b) Wat is LINE-1?  
   c) Wanneer je dit fragment gaat gebruiken als probe bij FISH, Wat is het dan het FISH signaal bij metafase chromosomen?  
   d) Wat is het FISH signaal wanneer je eerst cot-1 DNA toevoegt aan het mengsel met probe?
3. Begrippen: transposon en genoom banken
4. Practicum: welk type v. genetische merker hebben jullie gegenotypeerd en hoe?
5. Stamboom met mendeliaanse overerving; verklaar alle mogelijke overervingspatronen

* x recessief
* x dominant
* recessief
* dominant (non-penetrantie?)
* mitochondriaal

1. Sib pair analyse

* Wat is het doel en welke manier?
* Zoek IBD en IBS en leg uit.

1. Termen: heritabiliteit en chromosomale inversie
2. Welke merker gebruikt en hoe tijdens het practicum?

Vrijdag 12/06 - 9u

1. Stamboom met mendeliaanse overerving: welke overervingspatronen zijn mogelijk en welke is het meest waarschijnlijk?
2. Autisme: waarschijnlijk een genetische component maar geen mendeliaanse overerving.

* hoe kan dit verklaard worden? (omgevingscomponenten, verschillende genen hebben een invloed)
* hoe nagaan of er effectief een genetische component aanwezig is voor autisme
* hoe uiteindelijk de genen identificeren

1. Begrippen:

* gebalanceerde chromosomale translocatie
* pseudogen

4. Practicumvraag: wat is een informatieve meiose + uitleg adhv een voorbeeld

vrijdag 12/06 - namiddag

1. Stamboom van een recessieve aandoening (Pendred Syndrome). Het gen voor dit syndroom zou zich ergens tussen een reeks merkers bevinden, die een lod-score boven de +3 hebben. Haplotypes voor verschillende zieke en niet-zieke personen zijn gegeven. Kan je aan de hand van deze stamboom de locatie van het gen nog nauwer bepalen? Hoe zou je dit gen dan verder onderzoeken?
2. Artikel uit de Standaard over schizofrenie waarbij men zegt dat enkele recente onderzoeken een regio bepaald hebben die voor ⅓ verantwoordelijk is voor het ontstaan van de ziekte. Hoe zouden deze onderzoekers de regio kunnen bepaald hebben? Waarom spreekt men van ‘chromosomale regio’ en niet van een specifiek gen? Wat zou de oorzaak kunnen zijn van de andere ⅔ van de gevallen?  Hoe zou je dit kunnen bestuderen?
3. Termen: allelische heterogeniteit en array CGH.
4. Practicum: Wat is een informatieve meiose, leg uit met een voorbeeld.

vrijdag 26/06 - voormiddag

1. Bespreek koppelingsanalyse bij Mendeliaanse aandoeningen, welke stappen moet men ondergaan en bespreek ze grondig. Bespreek locus heterogeniteit, allel heterogeniteit en klinische heterogeniteit. Wat is hun effect op koppelingsanalyse, bespreek grondig?
2. Southern blot en array comparative genomic hybridization
3. Practicumvraag: Welke genetische merkers onderzochten we en hoe hebben we dat gedaan?
4. Elke persoon heeft dezelfde genen en dezelfde genetische code, toch verschilt iedereen van elkaar. Hoe komen we aan deze verschillen (recombinatie, mutatie, independent assortment) en welke verschillen zijn normaal (Tandem repeats,...) en welke zorgen voor een pathologie (numerieke chromosoomafwijkingen, ...) ?