

De hielprik en PKU

28 maximumscore 2

- voor een toelichting waaruit blijkt dat baby 1 PKU heeft omdat er ophoping van Phe/fenylalanine is
- voor een verklaring waaruit blijkt dat er voldoende tyrosine aanwezig is in (borst)voeding

1

1

Opmerking

Als de kandidaat antwoordt dat aminozuren van de moeder / via de placenta zijn overgedragen, het tweede scorepunt toekennen.

29 D

1

30 D

2

Bij vraag 30, moeten naast antwoord D ook voor antwoord B twee scorepunten worden toegekend.

31 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat

- (bij de BH₄-vorm) de verlaagde concentratie BH₄ leidt tot een verminderde productie van dopamine (uit tyrosine)
- waardoor de afgifte van prolactine minder/niet geremd wordt / waardoor de productie van prolactine hoger is (dan bij de klassieke vorm)

1

1

Opmerking

Het tweede scorepunt alleen toekennen als dit deel van de uitleg een logisch gevolg is van het deel voor het eerste scorepunt.

32 maximumscore 2

- 1 wel
- 2 wel
- 3 wel

indien drie nummers correct	2
indien twee nummers correct	1
indien minder dan twee nummers correct	0

33 maximumscore 1

Uit het antwoord moet blijken dat door (de overmaat aan) andere grote neutrale aminozuren de opname van fenykalanine (in de hersenen) wordt geremd.

34 maximumscore 2

Uit het antwoord moet blijken dat

- de ouders van Tom heterozygoot zijn
- (Tom zelf geen PKU heeft en dus) de kans dat hij heterozygoot is, $\frac{2}{3}$ is

1

1

35 maximumscore 2

voorbeelden van een juist antwoord:

$$- q^2 = \frac{1}{18.000} \rightarrow q = 0,00745; p = 0,99255$$

$$\text{De kans op drager: } \frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \frac{0,014796}{0,99994} = 0,014797$$

$\rightarrow 1,5\%$

$$- q^2 = \frac{1}{18.000} \text{ dus } q = 0,0075 \text{ en } p = 0,9925$$

De kans dat ze drager is, is $2pq = 0,0149$ dus $1,5\%$

- voor het juist berekenen van $q = 0,0075$ en $p = 0,9925$ of nauwkeuriger
- voor het juist berekenen van de kans als percentage in één decimaal

1

$$\text{met } \frac{2pq}{p^2 + 2pq} \text{ of met } 2pq$$

1