

3 Erfelijkheid

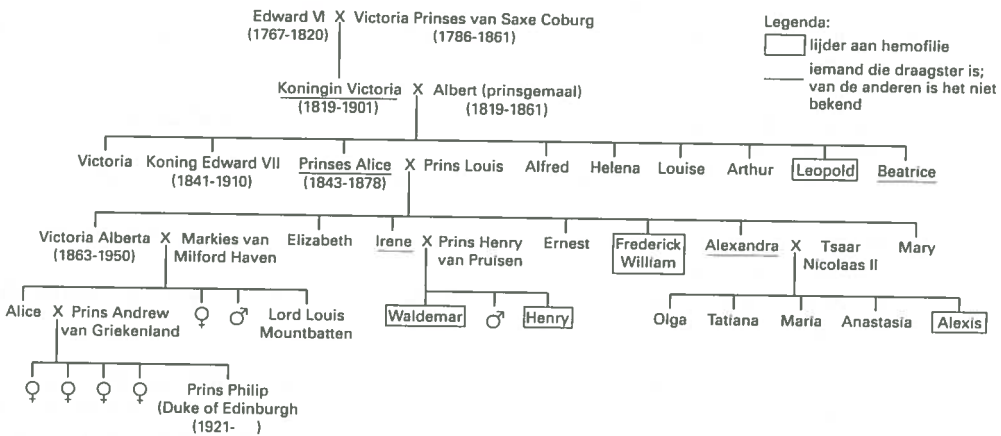
Hemofilie

Bij hemofilie, ook wel 'bloederziekte' genoemd, stolt het bloed na een verwonding niet of slechts heel langzaam doordat in het bloed een stollingsfactor ontbreekt. Het gen voor deze stollingsfactor is X-chromosomaal.

Alexis, de zoon van de laatste Russische tsaar, Nicolaas II, leed aan hemofilie.

In afbeelding 1 is een deel van de stamboom van zijn familie weergegeven. Uit deze stamboom blijkt dat het allel dat hemofilie veroorzaakt in deze familie afkomstig is van koningin Victoria van Engeland.

afbeelding 1



Prinses Alice (1843-1878) is de overgrootmoeder van prins Philip.

- 1 Bereken de kans dat de oudste zuster van prins Philip van Engeland draagster is van het allel dat hemofilie veroorzaakt, ervan uitgaand dat de aangetrouwde familie geen hemofilie-allel heeft gebracht.

In 1995 werden in Jekaterinenburg skeletten opgegraven. Bij die plaats werd het tsarengesin in 1918 door de communisten geëxecuteerd. Om na te gaan of de opgegraven skeletten echt van het tsarengesin zijn, is DNA uit die skeletten vergeleken met DNA van prins Philip, echtgenoot van de huidige koningin van Engeland en verwant aan de tsarenfamilie (zie afbeelding 1). Het tsarengesin bestond uit Nicolaas II, tsarina Alexandra, hun zoon Alexis en hun vier dochters.

Voor het vergelijken van het DNA gebruikte men geen DNA uit de kernen maar DNA uit de mitochondriën. Mitochondriën bevatten eigen DNA, dat onafhankelijk is van het DNA in de kern. Bij de bevruchting dringt alleen de kern van een spermacel de eicel binnen. Mitochondriën van de spermacel komen niet in de eicel terecht.

- 2 In welke skeletten moet het DNA in de mitochondriën gelijk zijn aan dat van prins Philip?

A alleen in de skeletten van Nicolaas II en zijn zoon Alexis

te verzamelen of te tellen. Psychiater Van Grootheest analyseerde gegevens van duizenden een- en twee-eiige tweelingen, maar ook gegevens van hun broers en zussen, ouders en echtgenoten om de oorzaak van OCS te achterhalen. Het is de eerste keer dat zulk systematisch tweelingonderzoek is gedaan naar dwangneurosen. Vooral vergelijkingen tussen tweelingen en eerstegraads verwanten bieden zicht op de relatieve invloed van enerzijds omgevings- en anderzijds genetische factoren op het tot stand komen van dwangmatig gedrag.

Vergelijking van een-eiige en twee-eiige tweelingen vormen in dit soort onderzoek een interessante bron van gegevens.

- 3 Waardoor is de vergelijking tussen een-eiige tweelingen en twee-eiige tweelingen zo geschikt voor dit onderzoek?

Het genetisch materiaal van een twee-eiige tweeling komt gemiddeld voor vijftig procent overeen.

- 4 Kan een twee-eiige tweeling genetisch ook vijftig procent overeenkomen?

A Ja.

B Nee, omdat de tweelingen dan meer dan de helft van het genetisch materiaal met hun ouders delen.

C Nee, omdat de tweelingen dan minder dan de helft van het genetisch materiaal met hun ouders delen.

Uit het onderzoek blijkt dat genetische invloeden ongeveer vijftig procent van het vóórkomen van OCS verklaren. Conclusies zijn door Van Grootheest getrokken aan de hand van statistische modellen en analyses. "Ik weet niet waar die genen zitten en welke het zijn", zegt Van Grootheest. "Het is wel opvallend dat de verhouding tussen genen en omgeving voor alle angststoornissen ongeveer hetzelfde is. Dat zou erop kunnen wijzen dat dezelfde genen bij verschillende soorten angststoornissen actief zijn. Wellicht is er sprake van een algemene stoornis die zich op verschillende manieren uit."

Bij deze hypothese worden twee opties geformuleerd:

1 Als er sprake is van één betrokken gen dan kunnen meerdere allelen tot de waargenomen verschillen leiden.

2 Als er sprake is van meerdere betrokken genen dan kunnen deze gezamenlijk tot de verschillende angststoornissen leiden.

- 5 Welke optie kan of welke opties kunnen juist zijn?

A geen van beide

B alleen 1

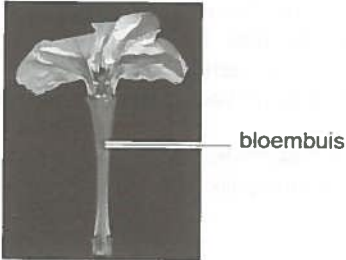
C alleen 2

D zowel 1 als 2

Evolutie bij petunia-varianten

In Zuid-Amerika komen twee kleurvarianten van petunia naast elkaar voor in dezelfde biotoop. Naast het opvallende kleurverschil van de dieppaarse en helderwitte bloemen valt in het veld op dat de witte bloemen 's avonds en 's nachts een sterke geur verspreiden en bezocht worden door nachtvlinders. De paarse bloemen geuren niet maar hebben een opvallende tekening die zichtbaar is in ultraviolet licht. Petunia's met paarse bloemen worden bestoven door bijen en hommels. In zijaanzicht is te zien dat de witte bloemen een lange bloembuis hebben (zie afbeelding 2). Deze buis is langer dan die van de paarse bloem.

afbeelding 2



In de natuur vindt geen kruising tussen beide kleurvarianten plaats en de beide varianten kennen geen kleurafwijkingen en ook geen enkele afwijking in bloemvorm of geur.

- 6 Welke uitspraak over de beide varianten is juist?
- A Beide varianten zijn voor de genoemde eigenschappen heterozygoot.
 - B Beide varianten zijn voor de genoemde eigenschappen homozygoot.
 - C De paarse variant vormt één kloon en de witte variant is een andere kloon.

Bij kunstmatige bestuiving planten de beide petunia-varianten zich wel onderling voort en leveren dan vruchtbare nakomelingen. De eerste generatie nakomelingen van een kruising tussen beide varianten draagt allemaal roze bloemen.

- 7 Hoe wordt een fenotype, zoals dat van deze eerste generatie nakomelingen, genoemd?

Om het overervingspatroon van de bloemkleur bij petunia's te bestuderen werden kruisingen uitgevoerd. In afbeelding 3 staan de drie kruisingen die met de roze bloemen uit de F1 gedaan werden.

afbeelding 3



Over de overerving van de bloemkleur werden twee hypothesen opgesteld.

- 1 De bloemkleur bij petunia komt tot stand door één gen met een groot aantal verschillende allelen.
- 2 De bloemkleur bij petunia komt tot stand door verschillende genen die elk met

Het syndroom van Alport

Het syndroom van Alport is een erfelijke nieraandoening die in 90% van de gevallen wordt veroorzaakt door een mutatie in het COL4A5-gen, dat op het X-chromosoom ligt. De ziekte leidt bij mannen vanaf een jaar of 20 tot nierfalen. Bij vrouwen gebeurt dit pas op latere leeftijd en vaak in veel mindere mate. De oorzaak van de ziekteverschijnselen is een afwijking in de aanmaak van een bepaald type bindweefsel dat steun geeft aan de organen. Hierdoor wordt vooral de functie van de nieren aangetast.

In het ergste geval is bij het syndroom van Alport een niertransplantatie onvermijdelijk. Om de kans op afstoting van de vreemde nier zo klein mogelijk te maken, wordt vaak gezocht naar donoren in de familie.

Het ziektebeeld bij vrouwen uit zich bijna uitsluitend als een intermediair fenotype.

- 9 Waardoor komt deze intermediaire vorm bij mannen niet voor?

Blaauwe ogen

Charlene wil blauwe in plaats van bruine ogen. Gregg Homer, een Amerikaanse oogarts, heeft een methode ontwikkeld waarmee dit mogelijk is. Met een laser beschadigt hij pigmentcellen in beide ogen. Deze beschadigde pigmentcellen worden op dezelfde manier als andere beschadigde of dode lichaamscellen door afweercellen verwijderd. In eerste instantie worden de ogen donkerder, maar na ongeveer drie weken kleuren ze blauw.

Charlene beweert dat de kans dat zij later een kind met blauwe ogen krijgt groter is als ze de laserbehandeling heeft ondergaan. Lucy maakt haar vriendin duidelijk dat ze ongelijk heeft.

- 10 Formuleer een antwoord waarmee Lucy aan Charlene kan uitleggen dat zij ongelijk heeft.

Razendsnelle evolutie in Tibet

Gebleken is dat de concentratie rode bloedcellen in het bloed van de Tibetanen lager is dan die van Europeanen. De Tibetanen zijn evolutionair aangepast aan de zuurstofarme omgeving. Ongeveer 3000 jaar geleden trokken de voorouders van de Tibetanen vanaf de Chinese laagvlakten naar het gebied dat nu Tibet heet. De Han-Chinezen, die nog steeds in de lager gelegen gebieden in China wonen, stammen af van de voorouders die achterbleven. Oorspronkelijk behoorden deze twee volken dus tot dezelfde populatie. Een uitgebreide analyse van het DNA van Tibetanen en Han-Chinezen resulteerde in de vondst van een mutatie die bij negentig procent van de Tibetanen voorkomt, en nauwelijks bij de Han-Chinezen.

Aleen Tibetanen die homozygoot zijn voor de mutatie hebben een verlaagde concentratie rode bloedcellen. De concentratie rode bloedcellen van heterozygote

Tibetanen is vergelijkbaar met die van Han-Chinezen. Het gen, waarin de mutatie werd aangetroffen, blijkt betrokken te zijn bij het registreren van het zuurstofgehalte in het bloed.

- 11 Leg uit of het mutantgen dominant of recessief is.

Veiliger in een linksdraaiend huisje

De meeste slakken hebben een rechtsdraaiend slakkenhuis. Een linksdraaiend huisje is een zeldzaamheid.

Slakken met linksdraaiende huisjes zijn over het algemeen in het nadeel. De ligging van de geslachtsopening van de slak maakt namelijk alleen paring tussen slakken met overeenkomstige huisjes mogelijk (afbeelding 4). En aangezien er nauwelijks slakken met linksdraaiende huisjes zijn, is de kans klein dat zij een geschikte partner vinden.

afbeelding 4



Japanse onderzoekers waren dan ook verbaasd toen ze in een populatie *Satsuma*-slakken relatief veel linksdraaiende huisjes aantroffen.

Waarschijnlijk komt dit door selectiedruk, veroorzaakt door de slakkenetende slang *Pareas iwasakii*.

De draairichting van een slakkenhuis wordt door slechts één gen bepaald.

Het ontstaan van de draairichting van het slakkenhuis bij een embryo hangt alleen af van het genotype van de moederslak. Als de moederslak ten minste eenmaal het autosomale allel H voor linksdraaiende slakkenhuizen in haar genotype heeft, dan delen de cellen van het embryo zich volgens een afwijkend patroon, waardoor een linksdraaiende variant ontstaat (afbeelding 5).

afbeelding 5



- A geen van deze slakken
- B alleen P en Q
- C alleen P en R
- D alleen Q en R
- E zowel P, Q als R

Een heterozygoot vrouwtje paart met een homozygoot recessief mannetje.

- 13 Hoeveel procent van de vrouwelijke nakomelingen die hieruit ontstaan, zal zelf nakomelingen met linksdraaiende huisjes krijgen?
- A 0%
 - B 25%
 - C 50%
 - D 75%
 - E 100%

Melkvet

Bij runderen komt het vetgehalte van de melk onder andere tot stand door drie onafhankelijk overervende genenparen, P_1 en P_2 , Q_1 en Q_2 en R_1 en R_2 .

Het vetgehalte is hoger naarmate er meer genen van type 1 aanwezig zijn.

Een bepaalde koe geeft melk met een gemiddeld vetgehalte; deze koe heeft het genotype: $P_1 P_2 Q_1 Q_2 R_1 R_2$.

- 14 Hoeveel verschillende eicellen met betrekking tot deze drie genen samen kunnen maximaal door deze koe worden gevormd?
- A 2
 - B 4
 - C 6
 - D 8

De koe met genotype $P_1 P_2 Q_1 Q_2 R_1 R_2$ wordt geïnsemineerd met sperma van een stier met hetzelfde genotype. De koe krijgt een kalf dat als volwassen dier melk geeft met een vetgehalte dat hoger is dan dat van de melk van haar moeder.

- 15 Hoeveel genen van het type 1 heeft de stier minimaal aan het kalf doorgegeven?
- A 1
 - B 2
 - C 3
 - D 6

Koningin met borsthaar

In een volk bijen komen drie verschillende typen bijen voor: de werkster, de dar en de koningin. Wanneer in een volk een nieuwe koningin ontstaat, verlaat deze meestal met een deel van het volk de bijenkast waardoor een nieuw volk kan worden gevormd. Tijdens deze zogenaamde bruidsvlucht paart zij meestal met meer dan één dar. Ze slaat de spermacellen van deze darren in haar lichaam op; deze spermacellen kunnen de eieren bevruchten die zij tijdens haar leven legt.

Bij bijen ontstaat uit een bevrucht ei een werkster of een koningin; darren ontstaan uit onbevruchte eieren en zijn haploïd.

Een bepaalde bijenkoningin heeft een borststuk dat kort behaard is. Kortharig is een intermediair fenotype dat ontstaat als zowel het allel voor kaal als het allel voor langharig aanwezig zijn.

- 16 Welke fenotypen met betrekking tot deze eigenschap komen voor bij darren die zich uit eieren van deze koningin ontwikkelen? En in welke verhouding? Of is daarover geen uitspraak mogelijk?
- A Alle darren hebben een kortharig borststuk.
 - B Alle darren hebben een kaal borststuk.
 - C Alle darren hebben een langharig borststuk.
 - D 50% van de darren heeft een kaal borststuk en 50% een langharig borststuk.
 - E 25% van de darren heeft een langharig borststuk, 50% een kortharig borststuk en 25% een kaal borststuk.
 - F Een uitspraak is niet mogelijk omdat dit afhangt van de darren waarmee zij heeft gepaard.

- 2 Het mitochondriaal DNA kan niet afkomstig zijn van aangetrouwde mannen.
- 3 In het ene geval zie je invloed van genotype; in het andere de invloed van milieu.
- 4 Bereken hoeveel verschillende voortplantingscellen een ouder kan maken.
- 5 Grootheest zegt: 'Ik weet niet waar die genen zitten en welke het zijn'.
- 6 Een kloon ontstaat door ongeslachtelijke vermeerdering.
- 7 Beide allelen dragen bij aan het uiterlijk.
- 8 Een F1-generatie ontstaat uit twee homozygote ouders.
- 9 Voor een intermediair fenotype zijn twee allelen nodig.
- 10 Lucy gebruikt in haar uitleg het begrip fenotype of DNA.
- 11 De mutatie komt bij Tibetanen in beide genen voor, bij Han-chinezen nauwelijks.
- 12 Welk genotype van de moeder bepaalt de draairichting naar rechts?
- 13 De eerste kruising levert homozygote en heterozygote vrouwtjes.
- 14 De koe is voor drie genenparen heterozygoot.
- 15 Moeder kan er maximaal drie doorgeven aan een kalf.
- 16 Darren ontstaan uit onbevuchte eicellen.

Uitwerkingen bij hoofdstuk 3

Hemofilie

- 1** Prinses Alice is draagster. Zij heeft dus maar op één van de beide X-chromosomen het allel dat hemofilie veroorzaakt.
De kans dat prinses Alice het allel doorgeeft aan Victoria Alberta is een half. De kans dat Victoria Alberta het weer doorgeeft aan Alice is een half. De kans dat Alice het allel doorgeeft aan de oudste zus van prins Philip is een half. De totale kans is $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$.
- 2 C** Bij de bevruchting komen geen mitochondriën van de zaadcel in de eicel terecht. Het mitochondriaal-DNA van een kind is daardoor gelijk aan dat van de moeder. Het mitochondriaal-DNA van Prins Philip komt overeen met dat van zijn moeder Alice. Dat van Alice met haar moeder Victoria Alberta en haar zus Alexandra. Alexandra heeft dit mitochondriaal-DNA doorgegeven aan haar kinderen.
Tsaar Nicolaas II is aangetrouwd. Zijn DNA in mitochondriën is niet doorgegeven aan anderen in de stamboom.

Smetvrees, is dat erfelijk?

- 3** *Voorbeelden van juiste antwoorden:*
- Eeneiige tweelingen hebben hetzelfde genotype. Verschillen tussen deze eeneiige tweelingen komen volledig tot stand onder invloed van het milieu.
 - Twee-eiige tweelingen hebben een verschillend genotype. Als de beide individuen onder dezelfde omstandigheden opgroeien, komen de onderlinge verschillen vooral tot stand door de genen.
- Geef aan of er wel (eeneiig) of geen (twee-eiig) gelijk genotype is. Beschrijf hoe je op basis daarvan een conclusie kunt trekken over de invloed van milieu / genotype op gedrag.*
- 4 A** Van ieder chromosomenpaar van de ouders krijgt een nakomeling er één. Voor het andere individu van de tweeling is de kans op datzelfde of het andere chromosoom elk 50%. Maar dat individu kan toevallig ook vaker hetzelfde chromosoom krijgen als de eerstgenoemde nakomeling. De hoeveelheid gelijk genetisch materiaal kan dan 75% zijn.
De gemeenschappelijke hoeveelheid genetisch materiaal die individuen van een twee-eiige tweeling hebben, staat los van de hoeveelheid die elk individu van de ouders krijgt.
Een kind heeft altijd de helft van het genetisch materiaal van de ene ouder en de andere helft van de andere ouder. Bij elkaar (gecombineerd) heeft een twee-eiige tweeling meer genetisch materiaal (zoals bij niet-tweelingen-kinderen uit dezelfde ouders).
- 5 D** Een gen kan in meerdere allelvarianties voorkomen, waardoor verschillende soorten angststoornissen ontstaan. Vergelijk multiple allelie bij bloedgroepen waarbij vier bloedgroepen kunnen ontstaan door één bloedgroepgen met drie allelvarianten I^A , I^B en i .
Als er meerdere genen betrokken zijn, dan zijn er tal van variaties mogelijk met dominante en recessieve allelen.

ontstaat geen rood. Bij een rood zijn drie nakomelingen rood en ze ontstaan alleen door ongeslachtelijke voortplanting.

7 intermediair (fenotype)

Bij onvolledige dominantie heeft een heterozygoot het intermediaire fenotype, een tussenvorm van beide homozygote fenotypen.

8 B *Uitgaand van hypothese 1 (met één gen A):*

De F1-generatie is ontstaan uit de P-generatie die bestaat uit homozygote paarse (stel: A^PA^P) en een homozygote witte petunia (A^WA^W); roze is dan A^PA^W . (zie opgaven 6 en 7). In de genoemde kruisingen zijn twee allelen aanwezig, anders waren er uit de P-generatie meer kleurvarianten ontstaan dan alleen roze.

Ook uit de genoemde kruisingen kunnen alleen de 3 verschillende genoemde kleurvarianten ontstaan en geen 8. Hypothese 1 moet dus verworpen worden.

Uitgaand van hypothese 2 (met genen A en B of meer):

Met twee of meer genen is het wel mogelijk om 8 fenotypen te krijgen, bv. met de volgende P-generatie $A^PA^PB^PB^P$ en $A^WA^WB^WB^W$. Er ontstaat dan ook een roze F1, $A^PA^WB^PB^W$ (daaruit kunnen in een F2 vele kleurschakeringen van paars, via roze tot wit gevormd worden zoals bv. $A^PA^PB^PB^W$. Door de 3 mogelijkheden bij eigenschap A en de 3 mogelijkheden bij eigenschap B kan dat door interactie $3 \times 3 = 9$ varianten opleveren.)

Het syndroom van Alport

- 9** Een man kan niet heterozygoot zijn voor een X-chromosomale aandoening / heeft maar één X-chromosoom.

Blauwe ogen

10 *Voorbeelden van een juist antwoord:*

- Charlene geeft de genen voor de bruine oogkleur door aan haar kinderen. Door de laserbehandeling veranderen die genen niet.
- Een verandering van het fenotype / cellen in de iris / cellen in het oog heeft geen verandering van het genotype (van de geslachtscellen) tot gevolg.

Razendsnelle evolutie in Tibet

- 11** Recessief; alleen bij aanwezigheid van twee allelen / homozygote personen komt het allel tot uiting in het fenotype.

Alleen homozygote Tibetanen hebben een verlaagde concentratie rode bloedcellen; zij hebben dus het genotype aa; een minderheid Tibetanen is heterozygoot (Aa) en heeft hetzelfde fenotype als Han-Chinezen (genotype AA en een enkele keer Aa).

Veiliger in een linksdraaiend huisje

- 12 B** Omdat mannetjesslak P en vrouwtjesslak Q één van de genen van hun moeder hebben, heeft de moeder zeker een H-gen en dus hebben de embryo's een linksdraaiend huisje.
Mannetjesslak R kan het allel h van een homozygote moeder hh ontvangen hebben; in dat geval heeft hij een rechtsdraaiend huisje.
- 13 C** Eén H-gen in de moeder is voldoende voor het krijgen van linksdraaiende nakomelingen. De kans dat de heterozygote moeder (Hh) het H-gen aan een nakomeling doorgaf is 50%. Dus 50% van de nakomelingen is Hh en krijgt nakomelingen met linksdraaiende huisjes.

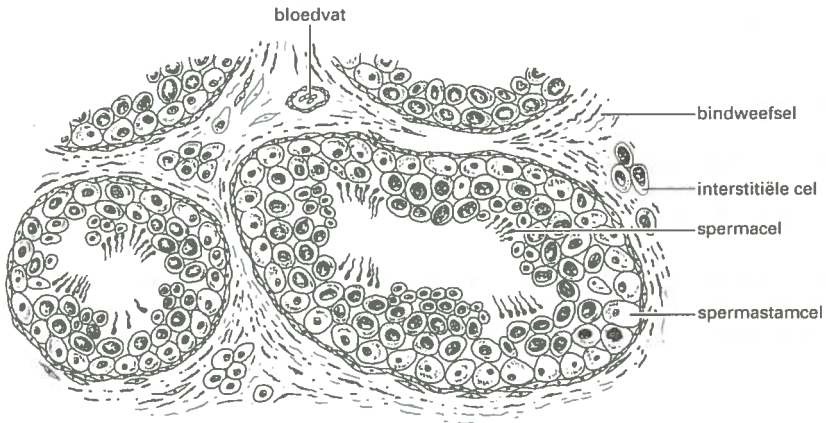
Melkvet

- 14 D** Per genenpaar komt er één van de twee genen in de eicel terecht: twee verschillende eicellen. Het aantal mogelijk verschillende eicellen bij drie genenparen is dan $2 \times 2 \times 2 = 2^3 = 8$.
- 15 A** De moederkoe heeft drie genen van het type 1. Het kalf dat als volwassen dier melk geeft met een hoger vetgehalte heeft dus minimaal vier genen van type 1. Als de moeder alle drie de genen aan het kalf doorgeeft moet de stier er minstens nog één leveren.

Koningin met borsthaar

- 16 D** De bijenkoningin heeft een intermediair fenotype en is dus heterozygoot. Bij de vorming van eicellen door meiose ontstaan evenveel eicellen met het allel voor kaal als met het allel voor langharig. Doordat darren uit onbevuchte eicellen ontstaan en haploïd zijn, blijft deze verhouding bij darren onveranderd.

informatie 1 doorsnede van een deel van een testis



Een spermastamcel is een diploïde cel in de testes, waaruit of nieuwe spermastamcellen of spermacellen worden gevormd.

- 1 Kunnen spermastamcellen in de testes meiose ondergaan? En mitose?
- A alleen meiose
 - B alleen mitose
 - C zowel meiose als mitose

Onderzoekers hebben spermastamcellen van normale muizen (donoren) getransplanteerd in testes van muizen met een erfelijke, sterk verlaagde vruchtbaarheid (acceptoren).

Getransplanteerde spermastamcellen sloegen aan bij 70% van de eerst vrijwel onvruchtbare acceptoren. Van hun nakomelingen verwekt bij normale vrouwtjes bleek 80% te zijn ontstaan door bevruchting met spermacellen afkomstig uit spermastamcellen van donoren.

Bij een grote groep nakomelingen heeft men het voorkomen van enkele erfelijke eigenschappen waarin de donoren en de acceptoren van elkaar verschilden, bepaald.

- 2 Is er verschil in frequentie van deze eigenschappen bij de nakomelingen? Zo ja, welke eigenschappen komen het meest bij deze nakomelingen voor?
- A Nee, er is geen verschil in de frequentie waarin deze eigenschappen voorkomen.
 - B Ja, de eigenschappen van de acceptoren komen het meeste voor.
 - C Ja, de eigenschappen van de donoren komen het meeste voor.

* Dit onderwerp is alleen bestemd voor het schoolexamen.