

Actief Biologen overleg



Tentamenbundel

Propedeuse (medische) biologie 2017-2018

De tentamenbundel is het middel om als eerstejaars kennis te maken met de tentamens van het propedeusejaar van de opleiding (medische) biologie op de Radboud Universiteit in Nijmegen. De bundel bestaat uit voorbeeldvragen aangeleverd door de coördinatoren van desbetreffende cursussen.

Voorwoord

Elk collegejaar begint een nieuwe partij eerstejaars aan de opleiding (medische) biologie op de Radboud Universiteit in Nijmegen. De meesten van jullie hebben dan al een aantal voorlichtingsdagen achter de rug en dus een aardig idee van het propedeusejaar. Desondanks blijkt uit de praktijk dat een aanmerkelijk deel van de beginnende studenten zich geen duidelijk beeld kan vormen van een tentamen op academisch niveau. Vandaar dat de onderwijscommissie van BeeVee - het Actief Biologen Overleg (ABO) – een tentamenbundel heeft samengesteld met voorbeeldvragen, aangeleverd door de coördinatoren van het propedeusejaar. Met behulp van deze bundel krijgen jullie een duidelijke indruk van onder andere de moeilijkheidsgraad en de manier waarop de tentamens gegeven worden. De uitwerkingen van de tentamenvragen zijn niet opgenomen in deze bundel. Er zijn echter bij de meeste cursussen voldoende responsiecolleges ingeroosterd waar je met vragen terecht kunt. Ook organiseert ABO samenstudeer-activiteiten, waar je samen kan studeren en met de oefenvragen aan de slag kunt. Daarnaast is deze tentamenbundel ook terug te vinden op www.beevee.nl onder het kopje “Studie en carrière” → “Mijn studie” → “Tentamenbundel”.

Heel veel succes met de aankomende tentamens!

Céline Borst
Voorzitter ABO

Coördinatoren
Alessandra Cambi
Annemieke Smeets
Bernd Souvignier
Colin Logie
G.van Muijen
Gert Flik
Hans de Kroon
Hans Maassen
Ineke van der Zee
Janny Peters
Laura van Niftrik
Titti Mariani

De tentamenbundel bevat voorbeeldvragen van de vakken:

Wiskunde.....	1
Evolutie en ontwikkelingsbiologie van de planten.....	3
Evolutie en Adaptaties van Dieren	5
Microbiology	7
Celbiochemie	10
Moleculaire Biologie en recombinant DNA.....	12
Statistiek	14
Genetica en populatiegenetica.....	19
Organisme en milieu.....	20
Populatie en evolutiebiologie.....	22
Pathobiologie	24

NB. De docenten van de cursussen Humane Biologie en Humane Functionele Histologie hebben aangegeven dat de studenten gedurende de cursus voldoende tijd krijgen om een duidelijke indruk te vormen van de tentamenvragen. Daarnaast heeft de docent van de cursus Biodiversiteit aangegeven dat het tentamen plaatsvindt aan de hand van een herkenningstoets in het veld. Ook bij Cytologie & Histologie en Vaardigheden & Symposium wordt geen klassiek tentamen gegeven. De bovengenoemde vakken komen dan ook niet aan bod in tentamenbundel.

Wiskunde

Opgave 1. (2 punten) De raaklijn aan de grafiek van $f(x) = \frac{x^2}{\sqrt{x-1}}$ in $x = 2$ loopt door het punt

- a) (0, 0) b) (1, 1) c) (2, 2) d) (3, 3)

Opgave 2. (2 punten) De functie $f(x) = x \cdot e^{-x}$ heeft voor $x \geq 0$ zijn maximale daling in

- a) $x = 1$ b) $x = 2$ c) $x = \frac{1}{e}$ d) $x = \frac{2}{e}$

Opgave 3. (2 punten) Een slang heeft op tijdstip $t = 0$ een lengte van $l(0) = 0.5$ meter en ik weet dat zijn lengte vanaf dat tijdstip toeneemt volgens $\frac{dl}{dt} = e^{-0.4t}$.

De limietlengte van deze slang, d.w.z. de lengte die hij op zeer hoge leeftijd bereikt is

Opgave 4. (2 punten)

De oppervlakte van het gebied dat ingesloten wordt door de grafieken van $y = x + 1$ en $y = -x^2 + 5x - 2$ is



- a) $1\frac{1}{3}$ b) $4\frac{1}{3}$ c) $7\frac{1}{3}$ d) $2\frac{1}{2}$

Opgave 5. (2 punten) Bij een wandeling van 5 uur is mijn snelheid op tijdstip t gegeven door $v(t) = \frac{10t}{1+t^2}$ km/uur. Mijn gemiddelde snelheid over de 5 uur, afgerond op één decimaal, is

- a) 1.9 km/uur b) 3.3 km/uur c) 3.8 km/uur d) 6.5 km/uur

Opgave 6. (4 punten) Op tijdstip $t = 0$ zijn er 1000 mieren in mijn tuin. Ik heb het gevoel dat het aantal mieren $M(t)$ groeit, maar weet alleen dat de verandering $\frac{dM}{dt}$ van hun aantal voldoet aan $\sqrt{t} \cdot \frac{dM}{dt} = M$.

- (i) Bepaal de functie $M(t)$ die het aantal mieren aangeeft.
(ii) Mijn gevoel klopt natuurlijk, het aantal mieren groeit dramatisch. Wanneer is er een miljoen mieren?

Opgave 7. (4 punten) De groeisnelheid van een populatie wolpertingers is evenredig met de wortel uit de populatiegrootte. In het jaar 2011, op tijdstip $t = 0$, heb ik 100 wolpertingers geteld, in het jaar 2013 (tijdstip $t = 2$) waren het er al 121.

- (i) Bepaal de functie $W(t)$ die volgens deze gegevens het aantal wolpertingers beschrijft.
(ii) Wat was volgens deze functie het aantal wolpertingers in het jaar 2010, d.w.z. op tijdstip $t = -1$?

Opgave 8. (4 punten) De massa $B(t)$ van een bacteriekolonie wordt drie keer gemeten, de massa's zijn

14 mg op $t = 0$ 24 mg op $t = 1$ 32 mg op $t = 2$.

- (i) Bepaal de limietmassa B_∞ van deze populatie als je begrensde exponentiële groei veronderstelt.
- (ii) Hoe lang duurt het totdat de bacteriekolonie 90% van de limietmassa bereikt?

Opgave 9. (4 punten) Op tijdstip $t = 0$ heb ik 10 kikkers in mijn vijvertje. Het aantal kikkers ontwikkelt volgens $\frac{dK}{dt} = \left(5 - \frac{K}{10}\right) \cdot \frac{K}{3}$.

- (i) Hoe groot is de kikkerpopulatie die ik op (zeer) lange termijn in mijn vijvertje kan verwachten?
- (ii) Wanneer is de helft van deze populatiegrootte bereikt?

Evolutie en ontwikkelingsbiologie van de planten

Vraag 1

Levenscyclus van *Laminara*

- A. Zijn de grote vormen van *Laminaria* sporofyten of gametofyten?
- B. Is *Laminaria* een haplont, haplo-diplont of diplont? Leg uit.
- C. Hoe ziet de andere levensvorm er uit en waar wordt deze gevonden?
- D. Aan welke omstandigheden (uit de omgeving) heeft *Laminaria* zich aangepast?

Vraag 2

De meest oorspronkelijke planten (bijv. *Psilotum*) bestonden uitsluitend uit stengels met typische vertakkingen.

- A. Hoe vertakken deze planten zich en hoe noemt men deze vertakkingen? Maak eventueel een schetsje!
- B. Uit dergelijk vertakte stengels zijn de eerste bladeren ontstaan. Hoe heet de theorie die deze ontstaanswijze beschrijft?
- C. Maak een tekening over hoe volgens deze theorie de echte grote bladeren zijn ontstaan en leg uit.
- D. *Psilotum* is een lagere varen, deze varens hebben
wel/geen vrijlevende gametofyten.
wel/geen antheridien.
wel/geen archegonien.
wel/geen sporangia.
wel/geen beweeglijke spermien.
wel/geen eicellen.

Vraag 3

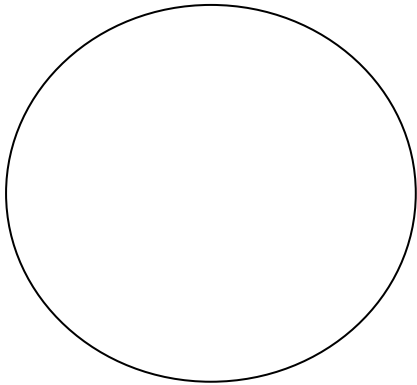
Angiospermen zijn altijd nog haplo-diplonten

- A. Welke zijn de diplontische vormen?
- B. Welke is de mannelijke haplontische vorm?
- C. Waar wordt deze gevormd?
- D. Welke is de vrouwelijke haplontische vorm?
- E. Waar wordt deze gevormd?
- F. Wat ontstaan uit de mannelijke microsporen?
- G. Uit de vrouwelijke macrosporen?
- H. Waaruit ontstaat de sporofyt?
- I. Wat zijn de macrosporophyllen van de angiospermen?
- J. Wat zijn microsporophyllen?

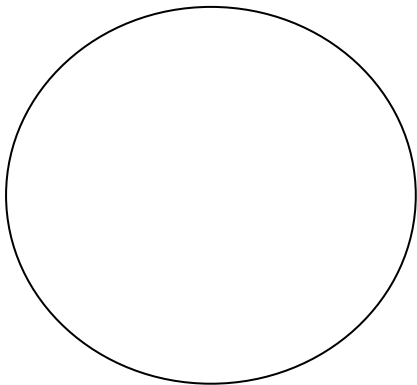
Vraag 4

Geef in de volgende cirkels schematisch de bouw van de primaire

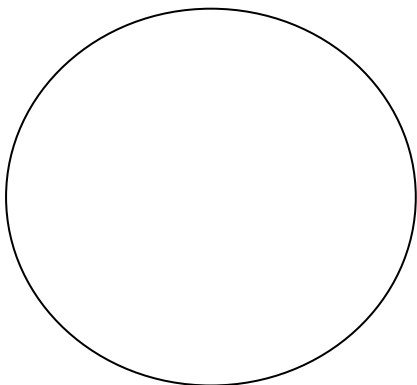
A. Wortel (kies zelf een voorbeeld en benoem)



B. Stengel (dicotyl)



C. Stengel (monocotyl)



Evolutie en Adaptaties van Dieren

Vraag 1

Beantwoord de volgende meerkeuzevragen door het juiste antwoord te omcirkelen.

Wat hebben Craniata, dat vroegere Chordata niet hebben?

- A. Hersenen
- B. Wervels
- C. Post-anale staart
- D. Partiële of complete schedel
- E. Bot

Welke van onderstaande kenmerken hebben Vertebrata en Urochordata met elkaar gemeen?

- A. Kaken aangepast aan voedselinname
- B. Een hoge mate van cefalisatie
- C. Vorming van structuren afkomstig van de neurale lijst
- D. Een endoskelet met een schedel
- E. Een chorda en een dorsale holle zenuwstreng

Aan welk van onderstaande organismen zijn wij het meest verwant?

- A. Een mossel
- B. Een zeester
- C. Een regenworm
- D. Een oorkwal
- E. Een platworm

Een ongeïdentificeerde diersoort heeft de volgende eigenschappen: bilaterale symmetrie, een compleet spijsverteringsstelsel, een open bloedsomloop, duidelijke segmentatie en het ondergaat vervelling tijdens de groei. Tot welk van onderstaande fyta behoort het waarschijnlijk?

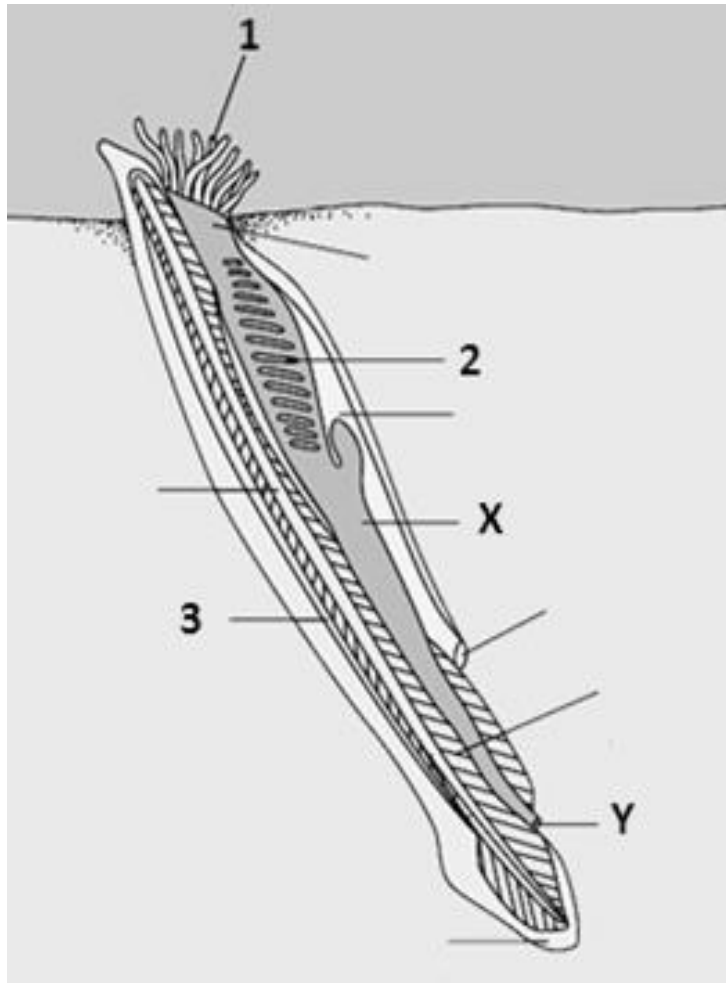
- A. Cnidaria
- B. Platyhelminthes
- C. Nematoda
- D. Annelida
- E. Arthropoda

Vraag 2

- A. Bij welk fylum van de wormen komt een schijnholte of pseudocoel voor?
- B. Omschrijf wat men onder een pseudocoel verstaat.
- C. Noem twee voordelen die het hebben van een coeloom met zich meebrengt.

Vraag 3

- A. Bijgaande schematische tekening toont een lancetvisje, *Branchiostoma lanceolatum*. Tot welk fylum behoort het lancetvisje?
- B. Benoem de drie genummerde structuren.
- C. Welke van de letters X of Y geeft de plaats aan waar water het lichaam uitstroomt?



Vraag 4

Tijdens het practicum is er uitgebreid stilgestaan bij de diverse orgaanstelsels van de rat. Benoem bij de hieronder gegeven structuren van de rat steeds zo exact mogelijk de functie.
Ureter, Oviduct, Epididymis, Caecum, Thymus

Vraag 5

- A. De Mollusca vormen een belangrijke groep binnen welk superfylum?
- B. Zet bij de onderstaande kenmerken telkens de juiste Mollusca klasse.
Embryonale draaiing of torsie, voedselvergaring door middel van waterfiltratie, voortbeweging door middel van jet propulsion.
- C. Rotifera zijn een andere succesvolle diergroep. Ze kennen twee belangrijke eigenschappen in hun levenscyclus: cryptobiose en parthenogenese. Wat betekenen deze begrippen?

Vraag 6

Kieuwbogen van vissen zijn bij andere vertebratenklassen geëvolueerd tot andere structuren met andere functies. Geef hiervan twee voorbeelden en noem daarbij de klassen.

Microbiology

Bron: Brock Biology of Microorganisms

Note: For each chapter of Brock: Biology of Microorganisms covered in the course, there are many practice questions available via the online material. We highly recommend you test your knowledge by practicing these questions, as they are a good indication of the questions you may expect during the exam.

When a bacterial culture contains only one type of organism, it is called a:

- A. Environmental culture.
- B. Pure culture.
- C. Mixed culture.
- D. Liquid culture.

Bacterial membranes contain primarily ether-linked phospholipids. II Archaeal membranes contain primarily ester-linked phospholipids.

- A. Only statement I is correct.
- B. Only statement II is correct.
- C. Both statements I and II are correct.
- D. Neither statement I nor II is correct.

What are these microorganisms, whose illustrations were first published by Robert Hooke in 1665?

- A. Virus
- B. Mold
- C. Bacteria
- D. Endospores



Prokaryotes are generally haploid, whereas the majority of eukaryotes are:

- A. Haploid
- B. Tetraploid
- C. Triploid
- D. Diploid

Feedback inhibition is a strategy for:

- A. Turning on the enzymes of a biosynthetic pathway when excess product is present.
- B. Controlling the rate of reactions.
- C. Keeping the rate of an enzymatic reaction constant.
- D. Shutting off the enzymes of a pathway when there is excess product.

Which of the following would be an example of basic microbiology research?

- A. Experiments that produce a novel vaccine to prevent tuberculosis
- B. Studies on how cells respond to DNA damage by triggering a repair pathway
- C. Studies on how to prevent the loss of soil fertility due to the activity of microorganisms
- D. Experiments that test a hypothesis about improved cheese production

Which of the following is NOT a function of the cytoplasmic membrane?

- A. Protection from hypotonic stress
- B. Generation of proton motive force
- C. Barrier to hydrophilic molecules
- D. Transport of nutrients

An example of an environment that may contain extremophiles is:

- A. Garden soil.
- B. A salt lake.
- C. A freshwater lake.
- D. Tropical oceans.

Which of the following observations is consistent with a solute entering a cell by a transport system?

- A. Small hydrophobic molecules never require transport; they always enter the cell through diffusion.
- B. A maximal transport rate is achieved as the external solute concentration is raised.
- C. The rate of solute transport increases linearly with increasing external concentrations of solute and does not reach a maximal rate.
- D. The transport of a solute does not depend on gene regulation for the biosynthesis of the transporter.

The ability of a substance to become oxidized or reduced is known as its _____.

- A. free energy
- B. enzymatic activity
- C. proton motive force
- D. reduction potential

What is the correct classification for a microorganism that can oxidizes Fe^{2+} to produce energy?

- A. photoautotroph
- B. chemolithotroph
- C. chemoorganotroph
- D. photoheterotroph

What are the light-harvesting structures of cyanobacteria and red algae called?

- A LH2
- B chlorosomes
- C phycobilisomes
- D thylakoids

Which of the following choices best describes the path of electrons in chemolithotrophs that are growing in hydrogen gas?

- A $\text{H}_2 \rightarrow \text{quinones} \rightarrow \text{cytochrome acceptors} \rightarrow \text{O}_2$
- B $\text{H}_2 \rightarrow \text{cytochrome acceptors} \rightarrow \text{quinones} \rightarrow \text{O}_2$
- C $\text{O}_2 \rightarrow \text{quinones} \rightarrow \text{cytochrome acceptors} \rightarrow \text{H}_2$
- D $\text{H}_2 \rightarrow \text{O}_2 \rightarrow \text{quinones} \rightarrow \text{cytochrome acceptors}$

What process is detrimental to soil productivity, yet beneficial for wastewater treatment?

- A denitrification
- B carbon fixation
- C assimilative sulfate reduction
- D nitrogen fixation

How many electrons are required for the reduction of SO_4^{2-} to H_2S ?

-
- A Two
 - B Four
 - C Six
 - D Eight

Naturally occurring organic compounds that enter a methanogenic habitat are eventually converted to _____.

- A H₂O and CH₄
- B H₂O and O₂
- C CO₂ and CH₄
- D CH₄ and O₂

Which of the following processes does NOT produce ammonia?

- A anammox
- B ammonification
- C dissimilative reduction of nitrate
- D nitrogen fixation

Celbiochemie

Vraag 1

Een enzym heeft een V_{max} van 12 mM/min en een K_m van 2mM. U heeft een competitieve inhibitor met $K_i = 2$ mM en een non-competitieve inhibitor met $K_i = 3$ mM.

- A. Teken de Eadie-Hofstee (EH) plot van het ongeremde enzym (lijn A). Geef duidelijk aan wat er langs de assen staat, en in welke eenheden de grootheden staan uitgedrukt.
- B. Teken de EH plot in de aanwezigheid van 1 mM van de competitieve remmer (lijn B).
- C. Teken de EH plot in de aanwezigheid van 3 mM van de non-competitieve remmer (lijn C).
- D. Teken de EH plot in de aanwezigheid van zowel 1 mM van de competitieve als 3 mM van de non-competitieve remmer (lijn D).

Een enzym heeft een V_{max} van 12 mM/min en een K_m van 2 mM. U heeft een remstof I en wilt testen of dit een competitieve of een non-competitieve remmer is. U test de remstof bij zowel $[S] = 1$ mM als $[S] = 2$ mM. In beide gevallen blijkt in de aanwezigheid van $[I] = 2$ mM de omzettingssnelheid gehalveerd te worden.

- E. Wat is de omzettingssnelheid bij $[S] = 1$ mM in de afwezigheid van de remstof. En wat bij $[S] = 2$ mM in de afwezigheid van de remstof?
- F. Stel dat I een competitieve remmer is. Welke K_i waarde berekent u dan bij $[S] = 1$ mM?
- G. Stel dat I een competitieve remmer is. Welke K_i waarde berekent u dan bij $[S] = 2$ mM?
- H. Stel dat I een non-competitieve remmer is. Welke K_i Waarde berekent u dan bij $[S] = 1$ mM?
- I. Stel dat I een non-competitieve remmer is. Welke K_i Waarde berekent u dan bij $[S] = 2$ mM?
- J. Welke conclusie trekt u uit deze gegevens? Is I een competitieve of non-competitieve remmer? En wat is de juiste waarde van K_i ? Verklaar uw antwoord.

Vraag 2

Een monster bevat de volgende drie peptiden:

- P1: Lys-Ser-Glu
- P2: Lys-Phe-Glu
- P3: Lys-Ser-Gln

- A. Hoeveel ioniseerbare groepen heeft elk van deze drie peptiden?
- B. Wat is het iso-electrisch punt van elk van de drie peptiden? (pK waarden mogen op hele pH eenheid worden afgerond)?
- C. Geef in een kolom-elutieprofiel aan hoe je deze drie peptiden preparatief van elkaar kunt scheiden met behulp van ion-uitwisselingschromatografie.
- D. Verklaar de volgorde van elutie van de drie peptiden op de ion-uitwisselingskolom.
- E. Geef in een kolom-elutieprofiel aan hoe je deze drie peptiden preparatief van elkaar kunt scheiden met behulp van reverse-phase chromatografie.
- F. Verklaar de volgorde van elutie van de drie peptiden op de reversed-phase kolom.
- G. Stel een preparatieve strategie op om P1 zuiver in handen te krijgen.
- H. Hoe zal het 2 dimensionale plaatje, verkregen na iso-electric focusing en SDS electroforese, van het mengsel van deze drie peptiden er uit zien?

Vraag 3

Het vetzuur hexanoic acid ($\text{CH}_3\text{-CH}_2\text{-CH}_2\text{-CH}_2\text{-CH}_2\text{-COOH}$) wordt als coenzyme A ester afgebroken volgens het algemene oxidatieschema van vetzuren. Uiteindelijk worden de drie gevormde acetyl-CoA moleculen via de citroenzuurcyclus omgezet in CO_2 en H_2O .

-
- A. Hoeveel energie uitgedrukt in ATP eenheden komt er bij volledige oxidatie van 1 mol hexanoic acid vrij onder anaerobe condities? Licht je antwoord toe.
 - B. Hoeveel energie komt er bij deze reactie vrij in de aanwezigheid van de ontkoppelaar DNP? Verklaar je antwoord.
 - C. Hoeveel energie komt er vrij onder anaerobe condities? Verklaar je antwoord.
 - D. Zowel hexanoic acid als glucose bevat elk 6 C atomen. Hoe verklaar je, onafhankelijk van de verschillen in gevolgde metabole routes, dat bij volledige verbranding van 1 mol hexanoic acid aanzienlijk meer energie vrijkomt dan bij volledige verbranding van 1 mol glucose?
 - E. Stel dat het eerste en laatste C-atoom van hexanoic acid radio-actief gelabeld zijn ($^*CH_3-CH_2-CH_2-CH_2-CH_2-^*COOH$). Indien de gevormde acetyl-CoA moleculen één ronde van de citroenzuurcyclus hebben doorlopen, in welke C-atomen van het gevormde oxaalazijnzuur zal men dan radio-activiteit aantreffen? Licht je antwoord toe.
 - F. Tijdens de afbraak van hexanoic acid wordt in de citroenzuurcyclus het isocitroenzuur (isocitraat) gevormd. Hoeveel asymmetrische C-atomen heeft isocitroenzuur?
 - G. Geef van elk van deze assymetrische C-atomen aan of deze de R- of S-configuratie heeft. Verklaar je antwoord.

Vraag 4

Bij electrogene carriers vindt netto transport van lading (ionen) plaats, terwijl dit bij electro-neutrale carriers niet het geval is.

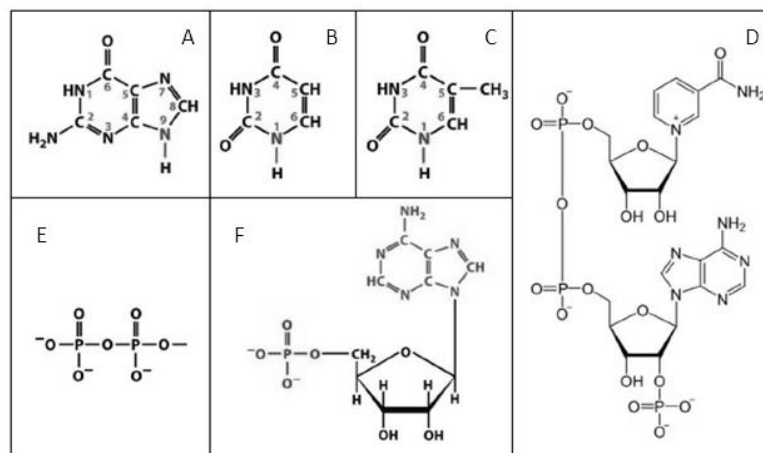
- A. Geef een voorbeeld van een electrogene symporter.
- B. Wat is de fysiologische rol van deze symporter?
- C. Geef een voorbeeld van een electro-neutrale antiporter.
- D. Wat is de fysiologische rol van deze antiporter?
- E. Welk transport-systeem is verantwoordelijk voor de opbouw van de Na^+ -gradient in zoogdiercellen?
- F. Hoe komt dit transport-systeem aan zijn energie?
- G. Leg uit hoe glucose door darm-epitheelcellen van de darmen naar het bloed getransporteerd kan worden.
- H. Verklaar waarom de K^+ -ionofoor valinomycine de opname van glucose in darmepitheelcellen verhoogt.
- I. Verklaar waarom de Na^+ -ionofoor monensine de opname van glucose in darmepitheelcellen verlaagt.
- J. Hoe zal dit transportsysteem functioneren als in plaats van glucose het niet-metaboliseerbare 2-deoxy-glucose wordt aangeboden?

Moleculaire Biologie en recombinant DNA

N.B.: Lees de vragen goed alvorens met de beantwoording te beginnen: antwoorden die niet relevant zijn voor de vraag die gesteld is worden niet meegerekend. Voor zeer foutieve antwoorden (bv. DNA is opgebouwd uit aminozuren) kunnen punten worden afgetrokken.

Vraag 1

- Welke van de onderstaande molecules bevatten adenine?
- Welke bevatten een purine?
- Welke pentose koolstofatomen worden verbonden door een fosfodiester brug in molecuul D?
- Welk van A, B en C mag je in RNA verwachten als deel van een nucleotide?
- Hoe heet molecuul E? Noem 2 enzymen die dit produceren als bijproduct van hun hoofdreacties..



Vraag 2

Een maat voor de stabiliteit van de DNA helix is de smelttemperatuur. In de formule waarmee de smelttemperatuur in formamide/water mengsels berekend kan worden zitten de volgende termen: concentratie van het Natrium ion, G+C gehalte van het DNA en formamide concentratie.

- Geef voor elk van de termen aan of verhoging de smelttemperatuur zou doen toenemen of afnemen en geef een korte doch duidelijke uitleg van je antwoord
- Hoe kun je de smelttemperatuur (T_m) van een DNA molecuul experimenteel vaststellen?
- Onderstaand vijf dubbelstrengs DNA volgordes waarvan enkel 1 streng is weergegeven. Rangschik ze als een functie van hun smeltingtemperaturen, van hoog naar laag.

CCGGCCGGCC
 ACGAACGTTC
 CCGGCCGGCCAAT
 ACGAACGTTCAAG
 ATTTAAATTA

Vraag 3

Beschrijf de verschillen die er bestaan in de structuur van eukaryotische en prokaryotische boodschapper RNAs aan de hand van twee schema's. Één voor een prototypisch prokaryotisch en één voor prototypisch eukaryotisch mRNA

- Geef aan waar de eiwitcoderende regio is.
- Noem de functionele onderdelen van de mRNAs.
- Wat voor rollen kunnen de regio's die niet voor aminozuren coderen vervullen?

Vraag 4

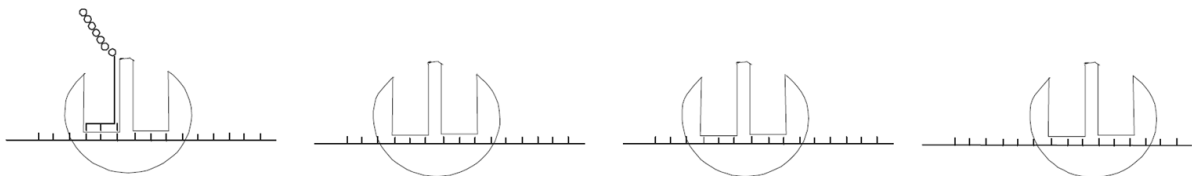
Veel regulatie vindt plaats op het niveau van initiatie van macromoleculaire biosynthetische processen. Terminatie en elongatie zijn echter ook mogelijke doelwitten voor regulatie.

- Beschrijf beknopt en met eigen woorden hoe transcriptie terminatie geschiedt in bacteriën. Wat is de rol van het Rho eiwit wanneer het hierbij betrokken is?
- Voorwaardelijke transcriptie terminatie wordt gebruikt door het *E.coli* Trp operon om de cellulaire concentratie van met tryptofaan beladen tRNAs (tRNA^{trp}) te bepalen en aan de hand daarvan om tryptofaan biosynthese enzymen aan te maken of niet. Beschrijf beknopt hoe dit gebeurt.

Vraag 5

Geef op onderstaand schema aan hoe de elongatie van de eiwit synthese verloopt.

- Teken de peptidyl- en aminoacyl tRNAs.
- Geef aan wat de A en P plaatsen zijn.
- Geef aan wat de polariteit van het mRNA is (5'en 3' uiteinden)
- Benoem de verschillende stappen.
- Geef aan bij welke stappen welke ribonucleotide trifosfaten verbruikt worden.



Vraag 6

Initiatie van de replicatie van cellulaire chromosomen omvat de formatie van twee divergerende replicatievorken die elk simultaan twee DNA strengen aanmaken. Gezien de eigenschappen van DNA polymerases betekent dit dat men de leading streng synthese van de lagging streng synthese kan onderscheiden aan de manier waarop de nieuwe complementaire DNA streng wordt aangemaakt. In welke volgorde zullen de onderstaande enzymatische activiteiten ontplooid worden bij replicatie op de lagging strand? Elk van de genoemde activiteit mag meer dan eens gebruikt worden, of helemaal niet.

DNA polymerase, RNA polymerase, Dnase, RNAase en DNA ligase

Statistiek

Opgave 1

Bij een peiling wordt aan een representatieve groep van 400 kiesgerechtigden gevraagd of zij, als er nu Tweede Kamer verkiezingen zouden worden gehouden, op een van de coalitiepartijen zouden stemmen. Van hen antwoorden er 175 bevestigend en 225 ontkennend.

Toets met een betrouwbaarheid van 99% éézijdig de hypothese dat de coalitie, als er inderdaad zulke verkiezingen zouden worden gehouden, de helft van de stemmen zou behalen.

Opgave 2

Het predatorgedrag van een uitheemse vlokreeft soort ten aanzien van een inheemse soort vlokreeft soort wordt onderzocht op de volgende manier. Er worden 66 potjes geprepareerd. In ieder van de 66 potjes wordt een levend exemplaar gezet van de uitheemse *Dikerogammarus villosus*. Op 7 opeenvolgende dagen wordt in ieder potje een inheemse *Gammarus fossarum* als prooi aangeboden aan de *D. villosus*. De onderzoeker telt voor ieder van de 66 *D. villosus* hoeveel prooidieren hij verschalkt heeft. Hij observeert de volgende frequentieverdeling: 13 predators die geen enkele prooi vangen, 14 vangen er 1, 8 vangen er 2, 8 vangen er 3, 10 vangen er 4, 6 vangen er 5, 4 vanger er 6, 3 vangen er 7.

- Geef een schatting van de kans p dat de predator er in slaagt het prooidier op te eten.
- Veronderstel dat iedere prooi met kans p opgegeten wordt. Wat zou dan in dit experiment de kansverdeling van het aantal prooien zijn dat door een predator gegeten wordt? Wat is de verwachte frequentieverdeling (dat wil zeggen, bepaal het verwachte aantal predators dat precies 0 prooidieren vangt, het verwachte aantal predators dat precies 1 prooidier vangt, en net zo voor de andere aantallen prooidieren?)
- Wijkt de geobserveerde frequentieverdeling significant af van de verwachte frequentieverdeling? Ga eerst na of er categorieën gepooled moeten worden. Gebruik een significantieniveau van 0,05.

Opgave 3

Proefpersonen volgen een dieet dat bedoeld is om hun lichaamsgewicht te verminderen. Het gewicht van profpersoon i voordat deze aan het dieet begint, geven we aan met x_i , het gewicht na een maand dieet met y_i . De resultaten van de proefneming staan hieronder getabelleerd.

i	1	2	3	4	5	6	7	8	Gemiddelde	Steekproef variantie
x_i	78,5	87,2	75,4	75,8	69,4	82,3	81,0	82,4	79	29,90
y_i	78	87,5	74,3	75,2	69,0	82,6	79,9	81,8	78,51	32,74
$x_i - y_i$	0,5	-0,3	1,1	0,6	0,4	-0,3	1,3	0,6	0,49	0,33

Kun je op grond van deze cijfers met een betrouwbaarheid van 95% beweren dat het dieet het lichaamsgewicht helpt te verminderen?

Opgave 4

In het onderzoek naar de effecten van chemicaliën op levende organismen is al ontzettend veel onderzoek gedaan naar het effect van een gegeven chemische substantie op de organismen van de gegeven soort. Er zijn echter veel meer combinaties van chemische substantie en soort mogelijk, dan men ooit zal kunnen onderzoeken. Om de bekende

gegevens zoveel mogelijk te benutten is de volgende truc bedacht. We zijn bijvoorbeeld benieuwd naar de dosis D van de chemische substantie thallium die een bepaald effect heeft op spreeuwen. Het effect van chemische substantie thallium is al onderzocht op vinken, en leverde daar dosis 10 mg/kg lichaamsgewicht. De chemicaliën dieldrin, methylbromide en parathion zijn al onderzocht voor zowel de spreeuw als de vink. De dosis D zou men kunnen schatten door middel van een lineaire regressie

$$^{10}\log(\text{dosis voor de Spreeuw}) = \alpha + \beta \cdot ^{10}\log(\text{dosis voor de Vink})$$

Veronderstel dat de volgende gegevens (aantallen in mg/kg lichaamsgewicht) bekend zijn

	dieldrin	methylbromide	parathion	Thallium
Spreeuw	16	125	3	??
Vink	46	100	3	10

Tabel: voorbeeld. De dosis dieldrin voor de Vink is 46 mg/kg lichaamsgewicht

- Geef een schatting van de parameters α en β gebaseerd op de gegevens voor de chemicaliën dieldrin, methylbromide en parathion.
- Geen een 90% betrouwbaarheidsinterval voor β .
- Geef een schatting van de dosis D van thallium voor de spreeuw

Opgave 5

Om te toetsen of twee populaties hetzelfde gemiddelde hebben, wordt uit beide een steekproef genomen. De metingen noemen we x_1, \dots, x_n en y_1, \dots, y_m . Wat is dan een geschikte nulhypothese?

- | | |
|---|---|
| A. $\mu_1 = \bar{x}$ en $\mu_2 = \bar{y}$. | F. $\bar{x} \neq \bar{y}$. |
| B. $n \neq m$. | G. $\mu_1 + \mu_2 \neq 0$. |
| C. $\mu_1 - \mu_2 = 0$. | H. $\bar{x} = \bar{y}$. |
| D. $n = m$. | I. $\mu_1 \neq \bar{x}$ en $\mu_2 \neq \bar{y}$. |
| E. $\mu_1 - \mu_2 \neq 0$. | J. $\mu_1 + \mu_2 = 0$. |

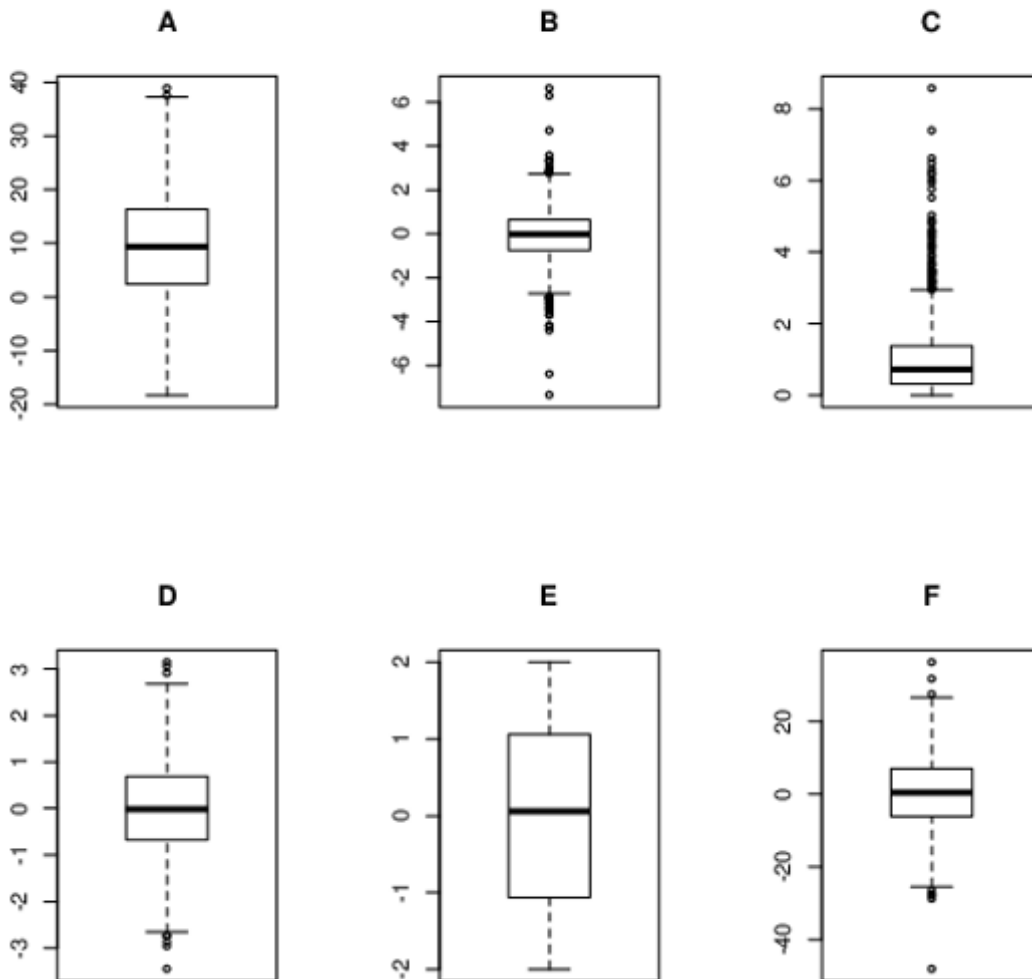
Opgave 6

Bij de toets uit de vorige vraag blijkt de bijbehorende p -waarde gelijk te zijn aan 0.38. Welke conclusie kan nu het best getrokken worden?

- De nulhypothese is waar.
- De nulhypothese is waarschijnlijk waar.
- De nulhypothese zou waar kunnen zijn.
- De nulhypothese is waarschijnlijk niet waar.
- De nulhypothese is niet waar.

Opgave 7

Van een steekproef met omvang $n = 1000$ uit een normale verdeling met $\mu = 0$ en $\sigma = 1$ is een boxplot gemaakt. Welke van de zes afgebeelde boxplots is dat?



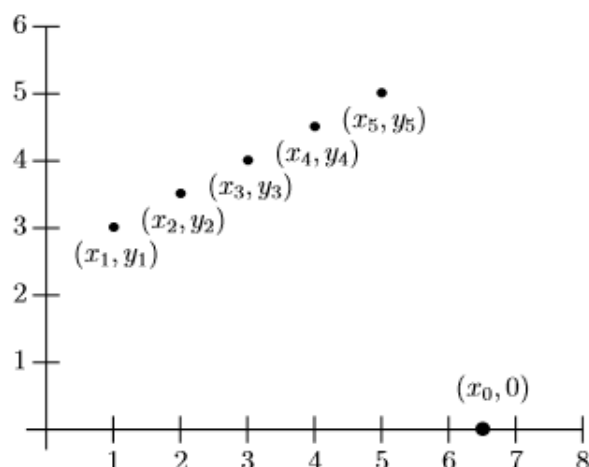
Opgave 8

Wat is de kans dat in een nest van zes kuikens er precies één van het andere geslacht is als de rest?

- A. $\frac{1}{360}$ C. $\frac{1}{6}$ E. $\frac{3}{32}$ G. $\frac{3}{16}$
B. $\frac{1}{64}$ D. $\frac{1}{32}$ F. $\frac{1}{16}$ H. $\frac{1}{120}$

Opgave 9

Eén enkele ‘uitbijter’, een foute waarneming die ver buiten het patroon van de rest ligt, kan een regressielijn flink verstoren, zoals het volgende voorbeeld laat zien.



De punten $(x_1, y_1) = (1, 3)$, $(x_2, y_2) = (2, 3.5)$, $(x_3, y_3) = (3, 4)$, $(x_4, y_4) = (4, 4.5)$ en $(x_5, y_5) = (5, 5)$ liggen keurig op één lijn. We geven deze lijn aan met de vergelijking $y = a + bx$.

- (a) Bepaal a en b .
- (b) Welk deel van de variantie van y wordt verklaard door de variantie van x ?

Nu voegen we een extra punt $(x_0, 0)$ toe: de uitbijter. De beste lijn door de zes punten $(x_0, 0)$, (x_1, y_1) , \dots , (x_5, y_5) wordt gegeven door een nieuwe lijn, die we ook weer aangeven met $y = a + bx$.

- (c) Druk de nieuwe waarde van s_{xy} uit in x_0 .
- (d) Voor welke waarden van x_0 wordt de nieuwe richtingscoëfficiënt b negatief?
Hint: het is niet nodig s_x^2 uit te rekenen.

Opgave 10

Twee trekvogelkundigen, Arie en Bram, onderzoeken (onafhankelijk van elkaar) hoe vaak boerenzwaluwen gemiddeld heen en weer vliegen naar Afrika. Arie bepaalt voor 25 exemplaren het aantal voltooide retourvluchten. Hij construeert een betrouwbaarheidsinterval voor het gemiddelde. Bram doet hetzelfde voor 25 andere exemplaren en vindt toevallig precies dezelfde aantallen. Als de gegevens gecombineerd zouden worden en als één steekproef van 50 exemplaren gezien zou worden, dan is het bijbehorende betrouwbaarheidsinterval

- A. twee keer zo klein als het interval van Arie.
- B. kleiner dan het interval van Arie, maar niet precies twee keer.
- C. gelijk aan het interval van Arie.
- D. twee keer zo groot als het interval van Arie.
- E. groter dan het interval van Arie, maar niet precies twee keer.

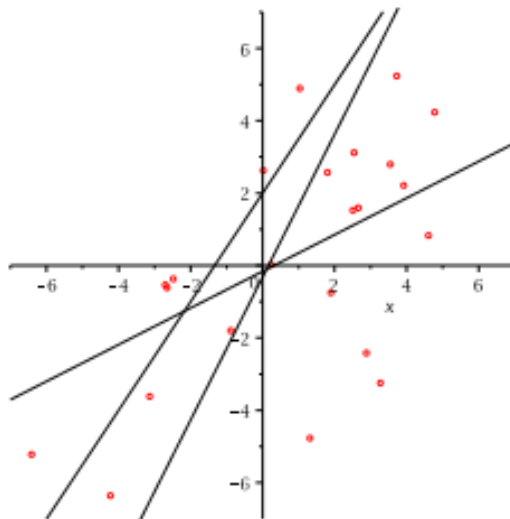
Opgave 11

Het geneesmiddel LoPress pretendeert bloeddrukverlagend te werken. Een arts besluit dit bij zijn patiënten te testen. Van 20 patiënten meet hij de bloeddruk bij hun eerste bezoek en nadat zij het middel een week lang gebruikt hebben. Dit levert een tabel op met twee kolommen (x_1, \dots, x_{20}) en (y_1, \dots, y_{20}) van bloeddrukwaarden, waarop hij een toets gaat uitvoeren. Welke toets is op zijn plaats?

- A. Toets op significantie van een correlatie;
- B. regressie-toets;
- C. twee-steekproeven-z-toets;
- D. gepaarde twee-steekproeven-z-toets;
- E. gepaarde twee-steekproeven-t-toets.

Opgave 12

Eén van de lijnen in onderstaande figuur is de regressielijn behorende bij de getekende punten. Welke is dit?



- A. De steilste lijn;
- B. de minst steile lijn;
- C. de derde lijn.

Opgave 13

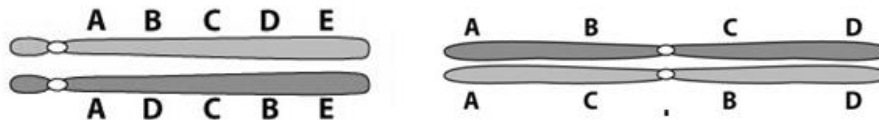
In een moerasgebied komen allerlei plantensoorten voor, en men wil weten in hoeverre deze samen voorkomen. In het bijzonder of de heideplant (*Calluna vulgaris*) en de zonnedauw (*Drosera rotundifolia*) graag op dezelfde plaatsen groeien.

Op 160 stukjes grond van $1 m^2$ elk wordt gekeken of daar heide, en of daar zonnedauw vóórkomt. Het blijkt dat op 60 stukjes beide soorten groeien, op 9 stukjes alleen zonnedauw, op 62 stukjes alleen heide, en op 29 stukjes geen van beide soorten. Toets met een significantiedrempel van 1% of er een verband is tussen het voorkomen van beide soorten.

Genetica en populatiegenetica

Vraag 1

- A. Tot welk type mutaties kunnen puntmutaties in de coding regio van een gen leiden en welke consequenties kan dat hebben?
- B. Waarom is een intercalerend mutagens heel effectief als het gaat om het maken van nulmutanten?
- C. Naast mutaties in genen kunnen er grote veranderingen in het genoom optreden in de vorm van chromosoom mutaties. Zulke mutaties kunnen veranderingen in chromosoomaantal of chromosoomstructuur betreffen. Leg het verschil uit tussen een afwijkende euploidie en aneuploidie.
- D. Hieronder zie je twee veranderingen in chromosoomstructuur. De normale volgorde is ABCDE (links) en ABCD (rechts). Wat zijn de genetische termen behorende bij deze verandering in chromosoomstructuur?
- E. Welke producten ontstaan er na de meiose als in bovenstaande linker heterozygoot (ABCDE/ADCDE) een cross-over plaatsvindt tussen B en C? Maak een duidelijke tekening hoe de situatie eruit ziet in het 4n-stadium (paring van homologe chromosomen) en welke 4 eindproducten ontstaan.



Vraag 2

- A. Wat wordt verstaan onder reverse genetics?
- B. Noem een aantal methoden hoe je een gen kunt uitschakelen.
- C. Hoe kun je het product van een gen (mRNA of eiwit) uitschakelen?

Vraag 3

In een bepaald gen van het hagedissengenoom komt een SNP (Single Nucleotide Polymorfism) voor. Op de betreffende plaats is de nucleotide een C of een G. Een onderzoek naar deze C en G nucleotiden van een populatie van hagedissen heeft volgende getallen van de genotypes uitgewezen:

Genotype	C/C	C/G	G/G
Aantal	44	89	67

- A. Bereken de genotypenfrequentie van de populatie.
- B. Beschrijf de genpool door middel van de allelfrequenties.
- C. Voorspel de genotypenfrequentie volgens het Hardy-Weinberg wet en vergelijk met de actuele genotypenfrequentie. Is de populatie in Hardy-Weinberg evenwicht?
- D. Stel dat de fitness van de genotype C/C met 50% en de fitness van de genotype G/G met 25% verlaagd is. Hoe is de nieuwe genotypen en allelfrequentie?
- E. Noem 4 voorwaarden waaraan een populaite moet voldoen om in Hardy-Weinberg evenwicht te zijn.

Organisme en milieu

Vraag 1

De geplande verbinding tussen de Oostvaardersplassen en de Hoge Veluwe is een voorbeeld van

- A. Classical metapopulation
- B. Mainland-island metapopulation
- C. Patchy metapopulation
- D. Non-equilibrium metapopulation

Vraag 2

Welk van de hieronder gegeven situaties is een voorbeeld van 'apparent competition'?

- A. Een plantensoort wordt beperkt in zijn groei door gifstoffen uitgescheiden door een invasieve soort
- B. Door imponeergedrag van een zangvogel blijven concurrenten weg
- C. Een rups wordt meer beperkt door de vraat van een kever dan door de vraat van andere rupsen
- D. Een rups wordt meer beperkt door predatie van een vogel dan door de vraat van een kever

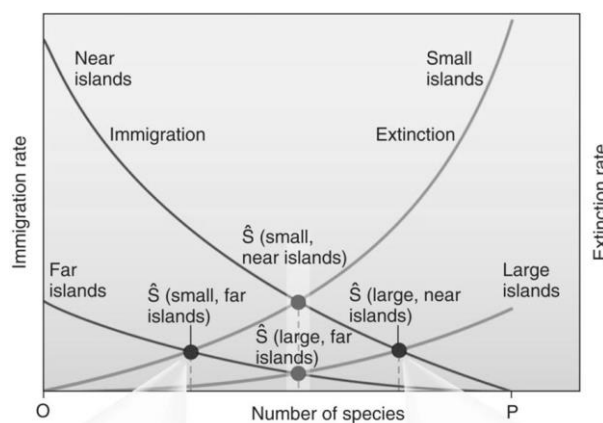
Vraag 3

Soortenrijke tropische bossen hebben een hogere productie dan soortenarme systemen. De relatie tussen soortenrijkdom en productie voor deze bossen kan het beste beschreven worden met

- A. Een lineair model (linear hypothesis)
- B. Een asymptotisch model met de grootste toename bij lage soortenrijkdom (redundancy hypothesis)
- C. Een exponentieel model met de grootste toename bij lage soortenrijkdom (keystone hypothesis)
- D. Een model waarbij de productie toeneemt, maar met een onvoorspelbaar patroon (idiosyncratic hypothesis)

Vraag 4

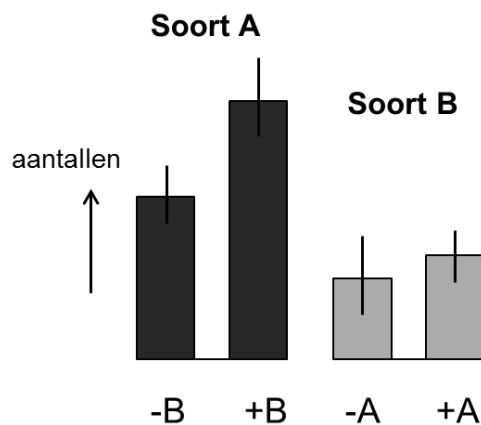
Volgens de eiland theorie kan een eiland een constant aantal soorten herbergen, maar verandert voortdurend de soortensamenstelling (species turnover). De turnover is het grootst op



- A. Kleine eilanden dichtbij het vaste land
- B. Kleine eilanden ver van het vaste land
- C. Grote eilanden dichtbij het vaste land
- D. Grote eilanden ver van het vaste land

Vraag 5

In een experiment worden kevers van twee soorten (A en B) onderzocht, waarbij populaties afzonderlijk (soort A en B apart) of tezamen worden opgekweekt (A en B samen). De resultaten geven aan dat de kevers de volgende interactie hebben



- A. Concurrentie
- B. Mutualisme
- C. Commensalisme
- D. Parasitisme

Vraag 6

De vertering van grassen bij einddarmverteerders als het paard verloopt minder efficiënt als bij herkauwers als de koe omdat

- A. Het paard de grassen minder fijn vermaalt
- B. De bacterie-gemeenschap in de einddarm van het paard minder goed de vezels van de grassen kan afbreken dan de bacterie-gemeenschap in de pens van de koe
- C. De maag van het paard kleiner is dan de pens van de koe
- D. Combinatie van (a) en (b)
- E. Combinatie van (a) en (c)

Vraag 7

Een groep antilopen wordt in een dierentuin nauwkeurig gevolgd. Gemiddeld per dag eten ze 16000 kJ aan voedsel. Hun assimilatie efficiëntie bedraagt 5% en hun productie efficiëntie 2%. Hoeveel energie (kJ) verliezen ze in faeces en urine?

- A. 320
- B. 800
- C. 15200
- D. 15680

Populatie en evolutiebiologie

Vraag 1

- A. Welke drie hoofdtypen van migratie kun je onderscheiden indien je het migratiepatroon in verband brengt met de levenscyclus van de soort? Geef van elk type een voorbeeld.
- B. Wat zijn in het algemeen de kosten en baten van migratie?
- C. Wanneer kan men verwachten dat voor en wanneer kan men verwachten dat tegen migratie wordt geselecteerd?

Vraag 2

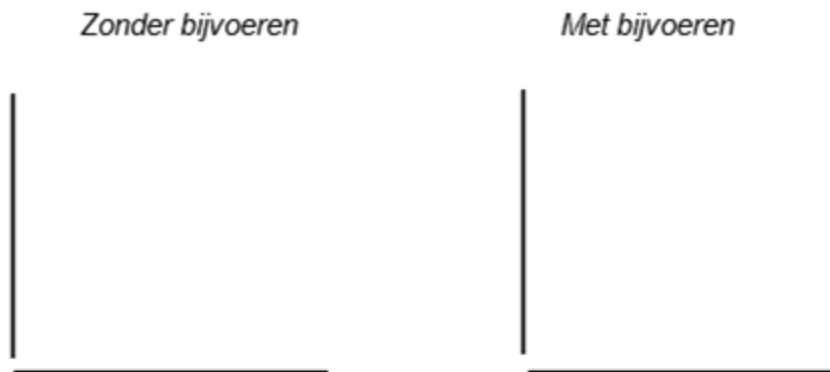
Elk organisme wordt door zijn specifieke levenscyclus strategie (= life historie strategie) gekenmerkt.

- A. Noem 3 belangrijke componenten die de levenscyclus van een organisme kenmerken en omschrijf deze componenten.
- B. Trade-off is een centraal begrip. (i) Leg uit wat het begrip trade-off betekent. (ii) Hoe kunnen trade-offs tot de evolutie van een bepaalde life-historie bijdragen? (iii) Noem 3 voorbeelden van een trade-off.
- C. Het r-K concept beschrijft 2 verschillende life-historie strategieën. Leg uit wat het r-K concept inhoudt en onder welke condities r- of K- strategieën geselecteerd worden.

Vraag 3

Een populatie herten in en bepaald gebied heeft een maximale (evenwichts)grootte van 500 dieren en een maximale (intrinsieke) groeisnelheid van 0.05 kalf per dier per jaar. In een tweede gebied van een vergelijkbare grootte worden de dieren elke winter bijgevoerd. Hier blijken zich 750 dieren te kunnen handhaven en bedraagt de (intrinsieke) groeisnelheid 0.1 kalf per dier per jaar.

- A. Teken voor beide populaties een netto-aanwascurve, waarbij de groei van de populatie op de Y-as staat uitgezet tegen de populatiegrootte (N) op de X-as. Bepaal het verloop van de curve met behulp van de formule van de logistische groei.



- B. In beide gebieden bevinden de populaties zich op hun maximale (evenwichts)grootte. De jacht wordt geopend. Hoeveel dieren mogen er elk jaar in elk van de gebieden maximaal afgeschoten worden zonder dat het voortbestaan van de populaties in gevaar wordt gebracht? Geef deze Maximum Sustainable Yield (MSY) aan in de figuren die je hebt getekend.
- C. Stel dat er in het eerste jaar van de jacht 25 dieren worden afgeschoten in allebei de gebieden. In de jaren hierna wordt exact de MSY geoogst. Leidt uit de grafieken af hoe de populatiegroottes zich zullen gaan ontwikkelen in de loop van de jaren.

Vraag 4

- A. Wat betekend mutualisme? Omschrijf wat een mutualistische relatie inhoudt en wat de effecten (positief, negatief, neutraal) op de betrokkene soorten is.
- B. Noem en beschrijf 3 voorbeelden van mutualistische relaties.
- C. Mutualistische relaties zijn vaak niet stabiel maar kunnen tot overexploitatie evolueren. Noem en beschrijf twee manieren hoe het tot instandhouden van mutualistische relaties kan komen. Gaat het hierom om evolutionair stabiele strategieën?

Vraag 5

De kale grond van een net nieuw aangelegde weg wordt gekoloniseerd door een kortlevende plantensoort waarvan de zaden ver verspreid worden door de wind en door verkeer. Demografisch onderzoek laat zien dat alle 2-jarige planten binnen een jaar sterven. Van de eenjarige planten overleeft 50% tot het volgende jaar. Gemiddeld produceert een eenjarige plant 1 nieuwe eenjarige plant in het volgende jaar door seksuele reproductie. De tweejarige planten zijn groter en produceren 3x zoveel zaailingen als eenjarige planten. Er is geen zaadbank.

- A. Teken de levenscyclus van deze populatie met eenjarige en tweejarige planten als de 2 klassen waarin individuen zich kunnen bevinden. Geef alle jaarlijkse transitie tussen deze klassen aan met pijlen en zet de bijbehorende transitiewaarden erbij.
- B. De R van dit populatie projectiemodel is 1,82. Welke informatie geeft dat over deze populatie?
- C. Na een aantal jaar daalt de seksuele reproductie van de planten: eenjarige planten komen niet meer in bloei en de vestigingskans van zaailingen is met 50% verlaagd. Geef (en leg uit) 2 waarschijnlijke verklaringen voor de daling van seksuele reproductie in deze populatie.
- D. De R van de populatie in deze veranderde situatie is 0.86. Leg uit of deze populatie zich lokaal kan handhaven.

Pathobiologie

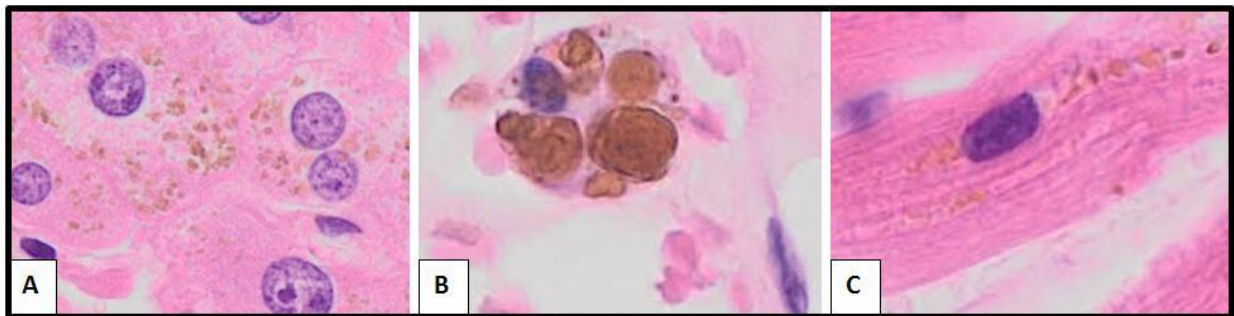
Vraag 1

Welke stelling is JUIST?

- A. Hyperplasie betreft de toename van de cel omvang.
- B. Hyperplasie betreft de toename van het cel aantal.
- C. Hyperplasie is een synoniem voor hypertrofie.
- D. Hyperplasie is een voorloper van neoplasie.

Vraag 2

Ouderdomspigment (lipofuscine) kan accumuleren in hepatocyten. In welk microscopisch beeld is deze lipofuscine accumulatie zichtbaar?



Vraag 3

Omschrijving: Neutrofiële granulocyten bezitten enzymen die in staat zijn dode cellen en micro-organismen op te ruimen. Deze enzymen kunnen echter ook het gezonde weefsel schade toebrengen. Massale infiltratie van neutrofiële granulocyten kan zo leiden tot grote collaterale weefselschade en tot necrose. Welk type necrose past bij de bovenstaande omschrijving?

- A. Coagulatieneecrose.
- B. Fibrinoïde necrose.
- C. Verkazende necrose.
- D. Vervloeiingsnecrose.

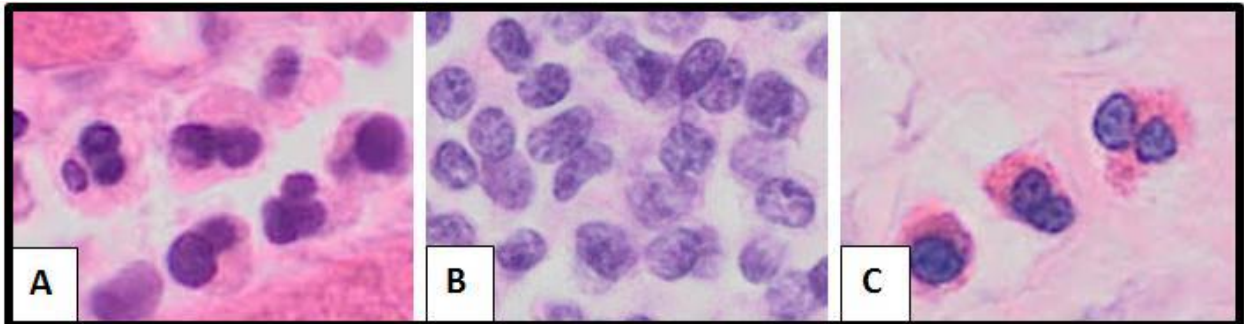
Vraag 4

Welk fenomeen is verantwoordelijk voor de volumeafname van een atrofiërende cel?

- A. Dysfunctie van de Na⁺-K⁺ pomp en het uittreden van water.
- B. Proteasomale eiwitdegradatie en autofagocytose.
- C. Verlies van glycogeenhoudendheid ten gevolge van glycolyse.

Vraag 5

Welk celttype wordt er voornamelijk gerekruteerd tijdens de acute ontsteking? Kies uit onderstaande afbeeldingen.

**Vraag 6**

Zie voorgaande vraag. Welk celttype wordt er voornamelijk gerekruteerd tijdens een virale infectie?

- A. Afbeelding A.
- B. Afbeelding B.
- C. Afbeelding C.

Vraag 7

Welke 2 factoren zijn in staat het setpoint in het temperatuursregulatiecentrum op een hogere waarde in te stellen?

- A. Bradykinine en IL-6.
- B. Bradykinine en Prostaglandine.
- C. Fibrine en TNF- α .
- D. Prostaglandine en TNF- α .

Vraag 8

Als gevolg van een septische shock kan multiorgaanfalen (MODS) optreden. Dit uit zich onder andere in de nieren. Welk gedeelte van de nier ondervindt het eerst schade bij dit proces?

- A. De distale tubulus.
- B. De glomerulus.
- C. De proximale tubulus.
- D. De verzamelbuis.

Vraag 9

Een hogere differentiatiegraad van de tumor betekent doorgaans een ongunstigere prognose voor de patiënt. Deze stelling is:

- A. Juist
- B. Onjuist

Vraag 10

Kies uit de onderstaande opties het meest volledige en geheel juiste antwoord. Tumoren in de lever kunnen ontstaan via de volgende metastaseringspatronen:

- A. vena cava-type.
- B. vena pulmonalis-type.
- C. vena portae-type.
- D. vena cava-type en vena portae-type.
- E. vena cava-type en vena pulmonalis-type.
- F. vena portae-type en vena pulmonalis-type.
- G. vena cava-type, vena portae-type en vena pulmonalis-type.

Vraag 11

Eén van de functies van het p53 eiwit is het:

- A. bevorderen van passage door het G1 restrictiepunt van de celcyclus.
- B. induceren van apoptose.
- C. induceren van necrose.
- D. initiëren van een cytotoxische T-cel respons.

Casus bij Vraag 12 tot en met 14

Patiënt X wordt gediagnosticeerd met het Li-Fraumeni syndroom. Het Li-Fraumeni syndroom is een zeer zeldzame, erfelijke aandoening. Bij deze aandoening kunnen op verschillende plaatsen in het lichaam maligniteiten ontstaan. Patiënten met deze ziekte krijgen vaak al op zeer jonge leeftijd maligne tumoren, meestal al voor het 45e levensjaar. De tumoren kunnen in principe overal ontstaan, echter tumoren van de borst, het beenmerg (leukemie), de huid, de dikke darm en de hersenen komen het meeste voor. Het Li-Fraumeni syndroom ontstaat door een mutatie in het P53-gen.

Bij patiënt X wordt in de dikke darm een maligniteit aangetroffen. Van de laesie wordt een biopsie genomen; zie onderstaand microscopisch beeld. Het weefsel is hierbij gekleurd met een antilichaam tegen het P53-eiwit.

