

Biologie – overzicht te kennen ziektes die veroorzaakt kunnen worden door mutaties

MUTATIE	in de cel	Gen				Chromosoom				Genoom		
VORM	Somatisch	Transversie	Transitie	Deletie	Insertie	Deletie	Inversie	Duplicatie	Translocatie			
		PUNT		FRAMESHIFT								
DEFINITIE	Mutatie in lichaams-cel.	Omkering basenparen	Vervanging basenparen	Basen wegdoen	Basen invoegen	Stuk van chromosoom valt weg	Stuk van chromosoom keert om	Stuk van chromosoom verdubbelt.	Stukken van chromosomen wisselen van plaats	Alle genoommutaties worden veroorzaakt door non-disjunctie (= oneerlijke/ongelijke verdeling chromosomen tijdens anafase van de mitose of meiose).		
ZIEKTE	Kanker	Sikkelcel-anemie	Met-Hb	Muco-viscidose	Huntington	Cri-du-chat			Leukemie	Down	Klinefelter	Turner
ANDERE							Spontane abortus	Variatie in hemoglobine				
OORZAAK	Zie definitie	AT --> TA (Op Hb-gen)	CG --> AT (Op Hb-gen) → Fe ²⁺ --> Fe ³⁺ : kan géén O ₂ binden!	Deletie basen-triplet in CFTR-gen (dus: defect proteïne)	Insertie van CAG-tripletten	Deletie op p-arm chromosoom 5	Inversie op chromosoom 9.		Leukemie: --> TL tss. 9 en 22. --> ander proteïne: enzym: breekt WB af!	Trisomie van chromosoom 21.	Monosomie: XXY	Trisomie: X
SYMPTOMEN	Gezwel	*RB = sikkel *RB zit vast in bloedvaten *Bloed-armoede	*Bloed-armoede *Blauwe huid *Bruin bloed *O ₂ -gebrek	*Taai slijm *Slechte spijsvertering *Groei-achterst.	*Mentale achteruitgang *Ongecontrol. bewegingen *Afwijkingen interne organen	*Afwijking interne organen *Geestelijk beperkt *...	*Verhoogde kans op abortus --> voor de rest niks!	Dankzij duplicatie bestaan er twee soorten Hb	Géén immuunsysteem	*Specifieke lichamelijke kenmerken *Mentaal beperkt *...	*Onvruchtbaar *Lage testosteron *Vrouwelijke vet-Ophoping *Borstvorming	*Onvruchtbaar *Lichamelijke kenmerken zoals oedeem, brede nek ...
OVERERVING		Codominant	Recessief	Recessief	Dominant							
VERLIES, STIL OF WINST?		Dit zijn allemaal verliesmutaties , omdat de mutaties zorgen voor defecte proteïnen										
OPMERKING		*RB = afkorting voor rode bloedcel.				*WB = afkorting voor witte bloedcel				*Down kan ook door een chromosoommutatie, door een translocatie tussen chromosoom 21 en 14, voorkomen. *Als non-disjunctie tijdens de mitose voorkomt spreken we van mozaïcisme. Dan is de afwijking niet verspreid over heel het lichaam.		