



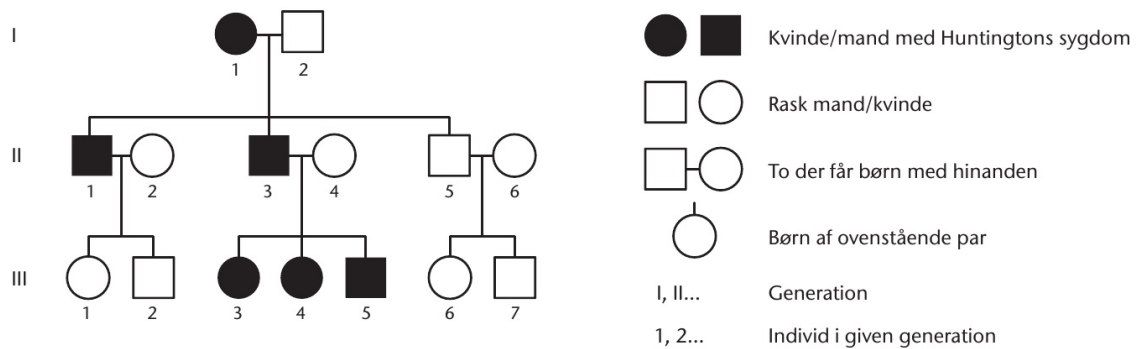
Opgave

Stamtræsanalyser

Baseret på siderne 118-140

Huntingtons sygdom

Huntingtons sygdom nedarves som en autosomal dominant sygdom. Figuren herunder viser udbredelsen af Huntingtons sygdom i en familie.



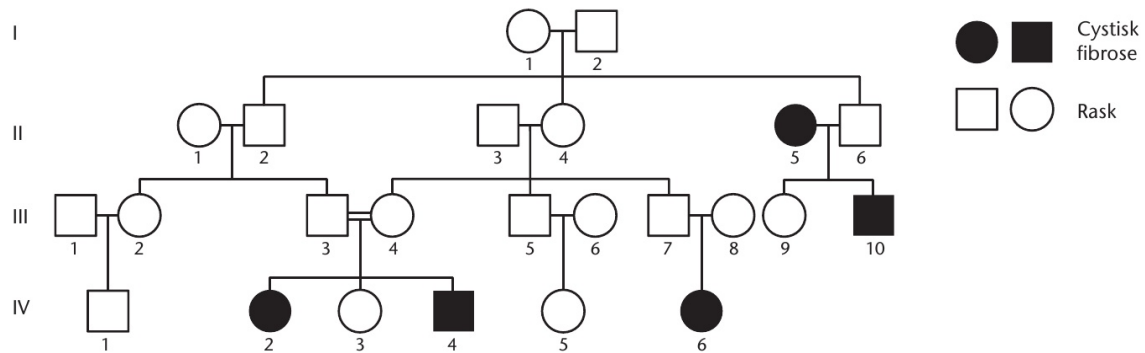
Figur169, side 124, Bioteknologi A HTX bind 1.

1. Definér en genetisk model for Huntingtons sygdom og angiv genotyper for alle individer på det viste stamtræ. Hvis en allel i en genotype ikke kan defineres entydigt, kan du bruge '?' til at repræsentere den ikke kendte allel.
2. Manden III-5 får et barn med en kvinde der ikke lider af Huntingtons sygdom. Bestem, vha. et krydsningsskema, risikoen for at deres første barn vil komme til at lide af Huntingtons sygdom.
3. II-5 og II-6 ønsker sig et barn mere, men de er blevet bekymrede for at deres kommende barn vil udvikle Huntingtons sygdom. Skriv en kortfattet genetisk rådgivning til parret ud fra din analyse af stamtræet.



Cystisk fibrose

Cystisk fibrose nedarves som en autosomal recessiv sygdom. Figuren herunder viser udbredelsen af sygdommen i en familie.



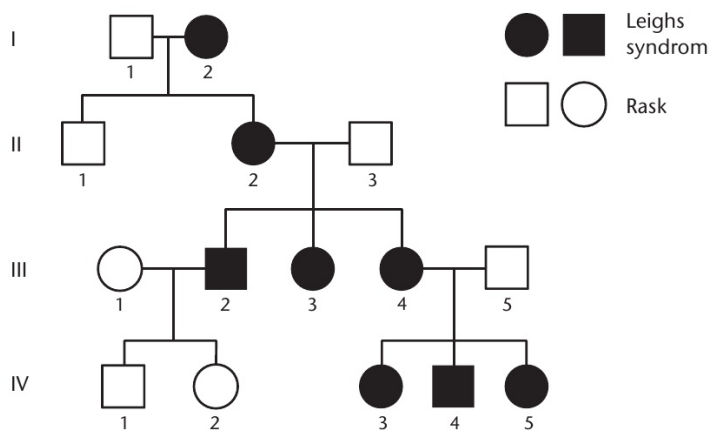
Figur 170, side 125 Bioteknologi A HTX bind 1.

1. Definer en genetisk model for cystisk fibrose og angiv genotyper for individerne I-1, I-2, II-5, II-6, III-9 og III-10. Hvis en allel i en genotype ikke kan defineres entydigt, kan du bruge '?' til at repræsentere den ikke kendte allel.
2. Forklar hvorfor der er to vandrette streger mellem personerne III-3 og III-4 men ikke mellem III-7 og III-8.
3. Bestem de forventede geno- og fænotypiske udspaltningsforhold for børn af parret III-3 og III-4 og ligeledes for parret II-5 og II-6.
4. Kvinden III-9 har fundet en mand der ikke lider af cystisk fibrose. Bestem risikoen for at deres første barn vil lide af cystisk fibrose – gør rede for eventuelle antagelser du måtte lave for at bestemme risikoen.



Mitochondrielt nedarvet Leighs syndrom

Leighs syndrom kan skyldes mutationer i mange forskellige gener, herunder også i nogle tilfælde i et mitochondriegen. Figuren herunder viser udbredelsen af Leighs syndrom i en familie. Alle individer med Leighs syndrom har fået påvist samme mutation i deres mitochondrielle DNA. Leighs syndrom er en meget alvorlig sygdom der ofte opdages meget tidligt i barndommen, med døden til følge før puberteten. Nogle individer udvikler først sygdommen på et senere tidspunkt i livet og/eller har symptomer der forværres markant langsommere, end det mest almindelige sygdomsforløb.



Figur 176, side 129 Bioteknologi A HTX bind 1.

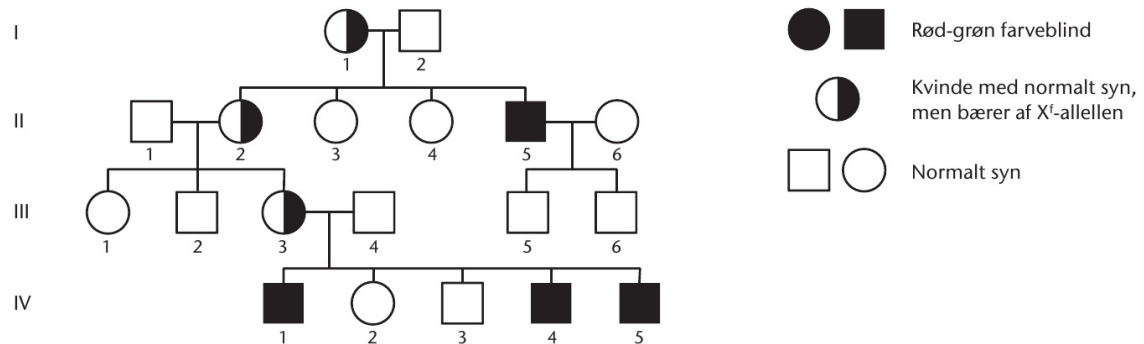
1. Forklar nedarvningen af Leighs syndrom i det viste stamtræ. Giv herunder bud på hvordan det kan lade sig gøre at manden II-1 ikke har Leighs syndrom.
2. Bestem med udgangspunkt i stamtræet risikoen for at et tredje barn af parret III-1 og III-2 får Leighs syndrom.
3. Bestem med udgangspunkt i stamtræet risikoen for at et fjerde barn af parret III-4 og III-5 får Leighs syndrom.



Rød-grøn farveblindhed

Evnen til at skelne røde og grønne farver bestemmes hos mennesker bl.a. af gener på X-kromosomet. En monogen model kan som oftest anvendes til at forklare nedarvningen af rød-grøn farveblindhed i en familie. Figuren herunder viser udbredelsen af rød-grøn farveblindhed i en familie.

1. Opstil en genetisk model for nedarvningen af rød-grøn farveblindhed og angiv genotyper for personerne



Figur174, side 128 Bioteknologi A HTX bind 1.

- i generation I og II. Hvis en allel i en genotype ikke kan defineres entydigt, kan du bruge '?' til at repræsentere den ikke kendte allel.
2. Personerne II-5 og II-6 ønsker at få et barn mere, det samme gælder personerne III-3 og III-4. Bestem hos begge par sandsynligheden for at de får:
 - En dreng med normalt rød-grønt farvesyn
 - En dreng med rød-grøn farveblindhed
 - En pige med normalt rød-grønt farvesyn
 - En pige med rød-grøn farveblindhed
 3. Forklar hvordan man kan vide at alle drengebørn af en kvinde med rød-grøn farveblindhed vil blive rød-grøn farveblinde.
 4. Forklar hvorfor farens farvesyn ikke har nogen indflydelse på hans sønners farvesyn, herunder hvordan en far med rød-grøn farveblindhed kan få en dreng med normalt rød-grønt farvesyn.