



Arbejdsspørgsmål

Baseret på side 119-123

Beregning af forventede allelfrekvenser

Phenylketonuri (PKU) er en recessiv, autosomal nedarvet stofskiftesygdom, hvor kroppen ikke kan nedbryde aminosyren phenylalanin. Det medfører, at aminosyren phenylalanin ophobes i blod og væv, og uden behandling kan dette føre til alvorlig hjerneskade.

I Danmark er forekomsten af PKU ca. 1:11.000 blandt nyfødte børn.

1. Beregn frekvensen af den normale allel A og sygdomsallelen a under antagelse af, at befolkningen er i Hardy-Weinberg-ligevægt.

Beregning af forventede genotypefrekvenser

Sygdommen cystisk fibrose skyldes en mutation i CFTR-genet, som koder for et protein i cellemembranen, som er ansvarlig for transport af chlorid. Sygdommen nedarves autosomt recessivt, hvilket betyder, at kun personer med genotypen aa er syge. Personer med genotypen Aa er raske bærere, mens AA er raske.

I Danmark er forekomsten af cystisk fibrose ca. 1:4700 blandt nyfødte børn, hvilket svarer til en frekvens af den recessive allel a på 0,0002. Det antages, at befolkningen er i Hardy-Weinberg-ligevægt.

2. Beregn den forventede genotypefrekvens for raske, bærere og syge individer.

Beregning af faktiske allelfrekvenser

I en sø er der fundet en mutation i et gen, som påvirker fiskenes evne til at nedbryde et toksisk stof. Genet findes i to forskellige varianter:

A: normal allel

a: muteret allel

Fisk med genotypen aa kan nedbryde det toksiske stof og påvirkes derfor ikke, hvis stoffet udledes i søen. Fisk med genotypen AA og Aa er derimod følsomme over for det toksiske stof. I en stikprøve af 500 fisk blev der observeret følgende genotyper:

Genotype	Antal fisk
AA	180
Aa	220
aa	100



KAPITEL 8 - EVOLUTION OG POPULATIONSGENETIK

Arbejdsspørgsmål

Side 2 af 2

3. Beregn den faktiske frekvens af allelerne A og a i populationen af fisk.
4. Beregn de forventede genotypefrekvenser.
5. Sammenlign de faktiske genotypefrekvenser fra tabellen med de beregnede genotypefrekvenser.
6. Vurdér om udledningen af det toksiske stof har påvirket fiskenes genpulje, så populationen ikke længere er i Hardy-Weinberg-ligevægt.