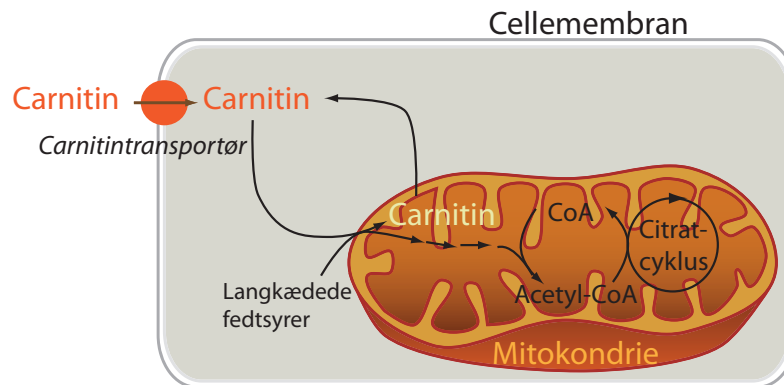


Opgave 4. *Carnitin Transporter Defekt*

Stoffet carnitin er nødvendigt for transport af langkædede fedtsyrer igennem mitokondriemembranen, se *figur 1*. Fedtsyrer er en vigtig energikilde for hjerte- og skeletmuskulatur. Patienter med carnitin transporter defekt (CTD) har en defekt i det membranprotein, som transporterer carnitin ind i cellen. I tilfælde af faste eller opkastning kan patienter med CTD komme i livstruende energiunderskud og skal hurtigt have tilført glucose direkte i blodet.

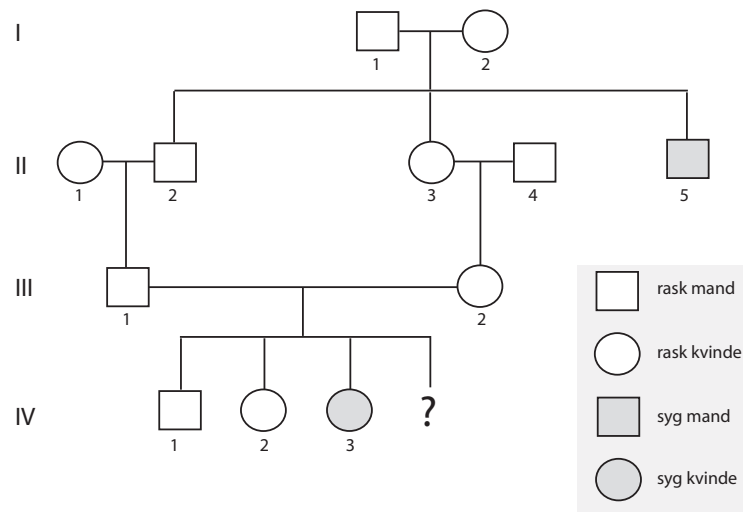


Figur 1.

Udsnit af cellens energistofskifte og carnitintransportørens funktion i cellen.

1. Forklar, hvorfor patienter med CTD kan komme i energiunderskud i tilfælde af faste eller opkastning. Inddrag *figur 1*.
2. Forklar, hvorfor CTD-patienter med livstruende energiunderskud hurtigt skal have tilført glucose.

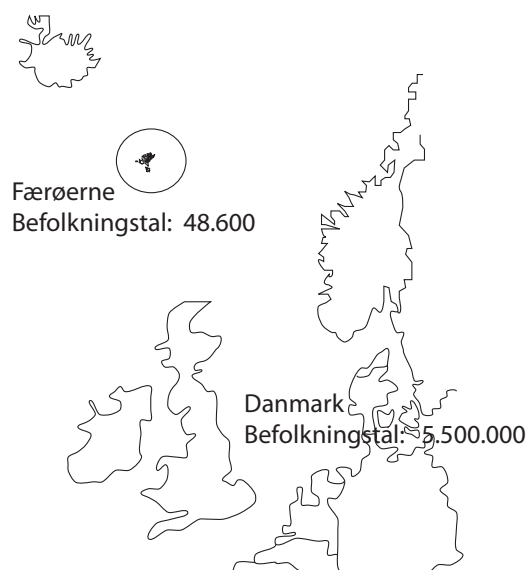
CTD skyldes en mutation. En stamtavle for en familie, hvor der forekommer CTD, er vist i *figur 2*. Parret i generation III venter deres barn nummer 4. Genetisk rådgivning er relevant for familier, hvor der forekommer CTD.



Figur 2.
Stamtavle for en familie, hvor der forekommer CTD.

- Angiv ud fra *figur 2* den sandsynlige arvegang for CTD i familien. Begrund dit svar.
- Angiv sandsynligheden for, at barn nummer 4 i generation IV får CTD. Begrund dit svar.

I Danmark fødes ca. 1 ud af 100.000 med CTD. Sygdommen er hyppigere på Færøerne, hvor ca. 1 ud af 1.300 fødes med CTD. Befolkningstallet for Danmark og Færøerne fremgår af *figur 3*.



Figur 3.
Befolkningstallet for Færøerne og Danmark.

- Giv forslag til, hvorfor CTD forekommer hyppigere på Færøerne sammenlignet med i Danmark.