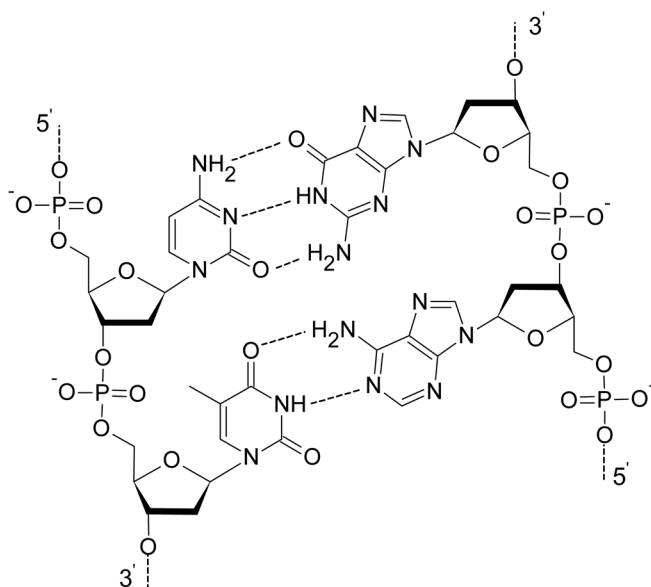


## Opgave 1 Gelelektroforese og Alu-elementer

En gymnasieklasse har arbejdet med gelelektroforese. De har påført blandinger af DNA-stykker til brønde på en gel, der var nedsænket i en pufferopløsning med pH omkring 8. Derefter har de adskilt DNA-stykkerne på gelen efter størrelse ved elektroforese.



Figur 1. Udsnit af DNA-molekyle.

1. Beskriv de kemiske egenskaber ved DNA-molekylet, som gør det muligt at adskille DNA-stykker efter størrelse ved hjælp af gelelektroforese. Inddrag *figur 1*.

Eleverne har undersøgt sammenhængen mellem størrelse og vandringslængde af DNA-stykker på gelen fra en prøve med DNA-stykker af kendt størrelse. Resultaterne er vist i *figur 2*.

Størrelse af DNA (bp)	Vandringslængde (mm)
10000	7,0
6000	15,0
2000	35,0
1300	44,5
650	57,0
400	66,1
200	79,8

Figur 2. Sammenhørende værdier af størrelse af DNA-stykker angivet som antal basepar (bp) og vandringslængder.

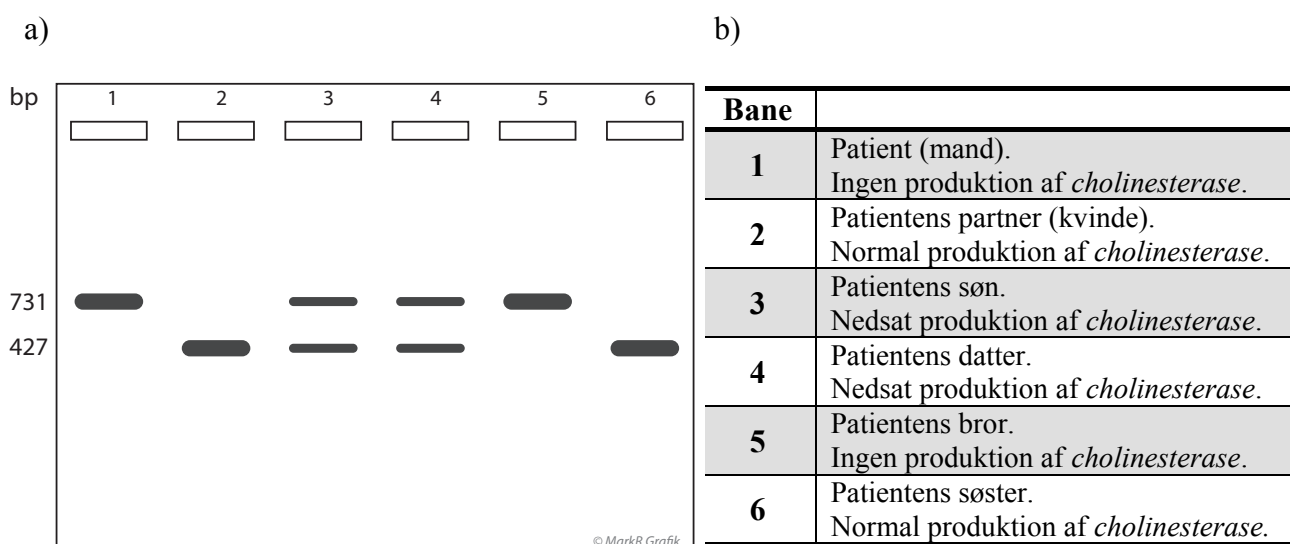
2. Afbild resultaterne vist i *figur 2*, og argumentér for, at der er en eksponentiel sammenhæng mellem størrelsen af et DNA-stykke og dets vandringslængde.

Eleverne udførte samtidig et forsøg, hvor de undersøgte deres eget DNA. De undersøgte et locus på kromosom nummer 16, som man kalder PV92. I dette locus har DNA normalt en længde på 700 bp. Hos nogle mennesker har locus PV92 dog en længde på 1000 bp, fordi der er indsat et Alu-element af en længde på cirka 300 bp. Et Alu-element er en transposon, det vil sige et stykke DNA, der kan flytte sig i genomet.

3. Beregn vandringlængden af DNA-stykker fra locus PV92 på gelen fra følgende personer:
  - a. En elev, der har en homozygotisk genotype for en længde på 700 bp.
  - b. En elev, der har en homozygotisk genotype for en længde på 1000 bp.

Godt 10 % af menneskets DNA består af mobile Alu-elementer, og de kan være ansvarlige for udviklingen af en række genetisk betingede variationer og sygdomme. Det har blandt andet vist sig, at variation i genet for *cholinesterase* kan skyldes et indsat Alu-element.

Figur 3 viser resultatet af en gelelektroforese med DNA-stykker af genet for *cholinesterase* fra en familie.



Figur 3.

- a) Resultat af gelelektroforese med DNA-stykker af genet for *cholinesterase* fra seks familiemedlemmer. Størrelsen af stykkerne er vist til venstre på figuren.
- b) De seks familiemedlemmer og deres fænotyper.

4. Tegn et stamtræ for familien i figur 3, der viser nedarvningen af egenskaben.  
Angiv endvidere genotyper for de seks familiemedlemmer samt for patientens forældre.
5. Forklar, hvorfor et Alu-element kan være årsag til mangel på *cholinesterase*.