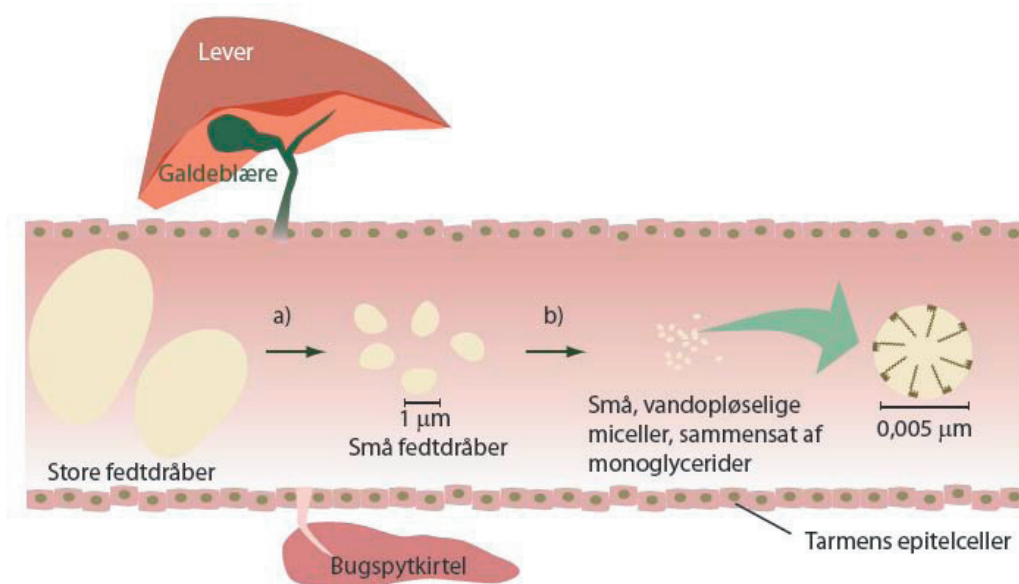


Opgave 3 Lipider og carnitin transport defekt

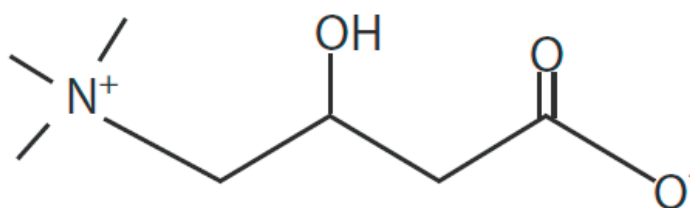
Lipider er livsnødvendige som næringsstoffer og indgår blandt andet i opbygning af cellemembraner. Triglycerider er hovedsageligt energigivende. *Figur 1* viser et udsnit af fedtfordøjelsen i tarmen.



Figur 1. Udsnit af fedtfordøjelsen i tarmkanalen.

1. Forklar processerne a) og b) i *figur 1*.

Når celler nedbryder fedtsyrer, medvirker stoffet carnitin, se *figur 2*. Cellerne optager carnitin fra blodet. Carnitin transporteres gennem cellemembranen af særlige carnitintransportører.



Figur 2. Carnitin.

2. Argumenter for at carnitin findes i to stereoisomere former.
3. Forklar hvorfor carnitin skal transporteres gennem cellemembranen vha. en transportør. Inddrag *figur 2*.

Personer med mangel på carnitintransportører i cellemembranerne har nedsat evne til at producere energi ved fedtforbrænding. Sygdommen kaldes Carnitin Transport Defekt (CTD).

Personer med CTD udskiller carnitin gennem nyrerne, og har derfor et lavt indhold af carnitin i blodet. Man kan diagnosticere CTD ved at måle indholdet af carnitin i serum² fra en blodprøve. Carnitin danner ved tilsætning af et reagens en farvet forbindelse, der absorberer lys ved 412 nm. For at kunne bestemme koncentrationen af carnitin i en blodprøve udarbejdes først en standardkurve.

Carnitinkoncentration (µmol/L)	0,0	12,5	25,0	37,5	50,0	62,5	75,0
Absorption	0,0	0,19	0,41	0,59	0,80	1,01	1,22

Figur 3. Samhørende værdier for carnitinkoncentration og absorbans ved 412 nm. Kuvettebredde 1 cm.

Normalværdierne for carnitin i blodet ligger mellem 24-64 µmol/L og hvis indholdet af carnitin i blodet er under 11 µmol/L, har man CTD. Man har taget en blodprøve på en patient. Prøvens serum testes for carnitin og viser en absorbans på 0,47.

- Bestem koncentrationen af carnitin i blodprøven. Begrund på baggrund heraf om patienten er rask eller har CTD.

Opgaven fortsætter næste side.

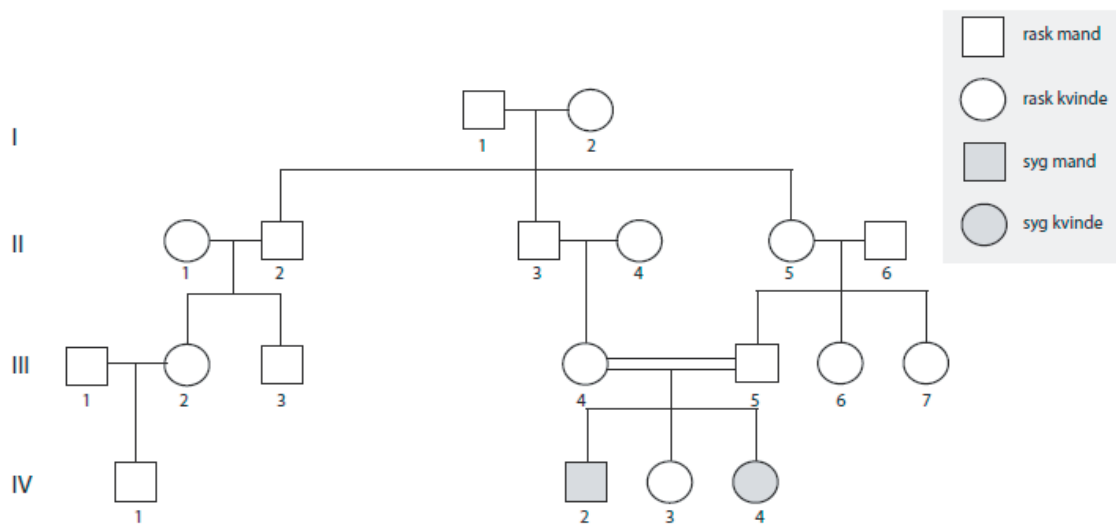
² Blodserum er den flydende del af koaguleret blod

Sygdommen er arvelig og kan være dødelig.

På Færøerne har 1 ud af 1300 personer CTD. I andre populationer er det 1 ud af 100.000, der har sygdommen. I en færøsk familie bestemmes blodets indhold af carnitin. Resultaterne vises i *figur 4*. Numrene henviser til personerne i *figur 5*.

I-2	II-4	III-4	III-5	IV-2	IV-4
58 μ mol/L	60 μ mol/L	17 μ mol/L	15 μ mol/L	10 μ mol/L	9 μ mol/L

Figur 4. Målinger af blodets indhold af Carnitin fra en færøsk familie. Numrene I-2, II-4, III-4, III-5, IV-2 og IV-4 henviser til personerne i *figur 5*.



Figur 5. Stamtræ for familie hvor sygdommen CTD optræder.

5. Redegør for mulige arvegange for Carnitin Transport Defekt med udgangspunkt i *figur 4* og *5*, idet du angiver mulige genotyper for I-1, I-2, II-3, IV-3 og IV-4.