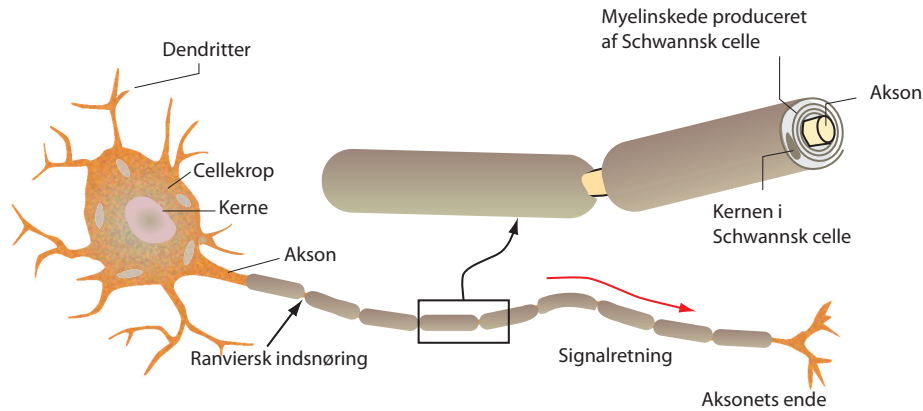


Opgave 2 Neurofibromatosis type 1

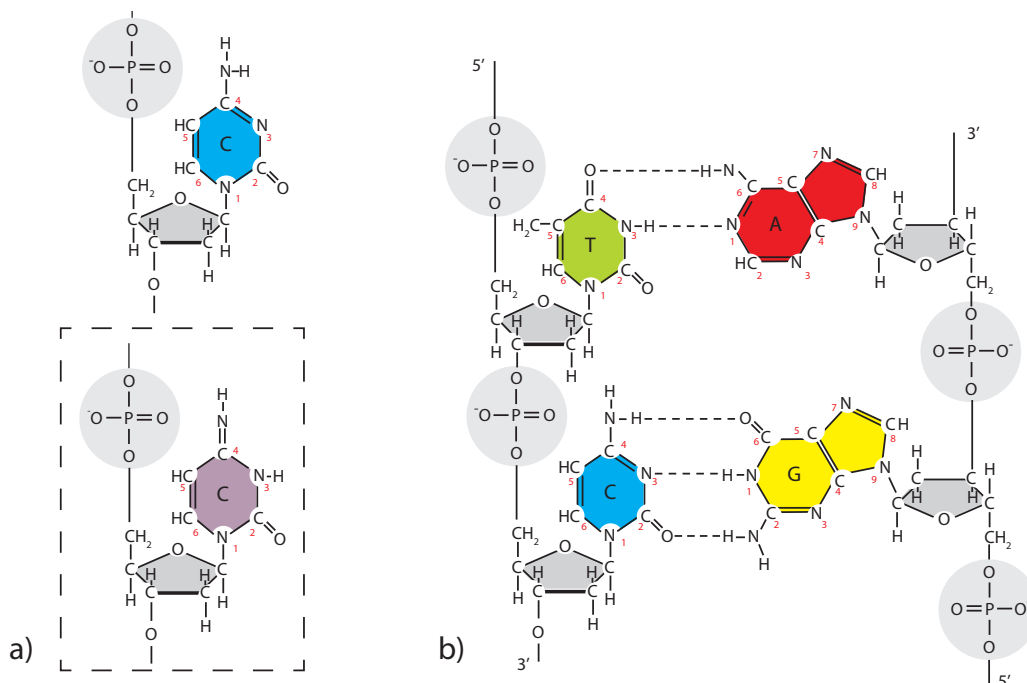
Neurofibromatosis type 1 (NF1) er en sygdom, der blandt andet giver forandringer i nervesystemets støtteceller. Der dannes såkaldte neurofibromer, som er knudedannelser i nervecellernes støttevæv, for eksempel i de Schwannske celler. Der er risiko for at knuderne kan udvikle sig til kræft.



Figur 1. En nervecelle.

1. Redegør for funktionen af de Schwannske celler. Inddrag *figur 1*.

Sygdommen er en genetisk sygdom, der skyldes en fejl i et enkelt gen på kromosom nr. 17. Den kan nedarves eller opstå spontant. Når en sygdom opstår spontant, kan det for eksempel skyldes, at cytosin omdannes fra dens normale form til en ændret form. Se ændringer i cytosin på *figur 2a*.

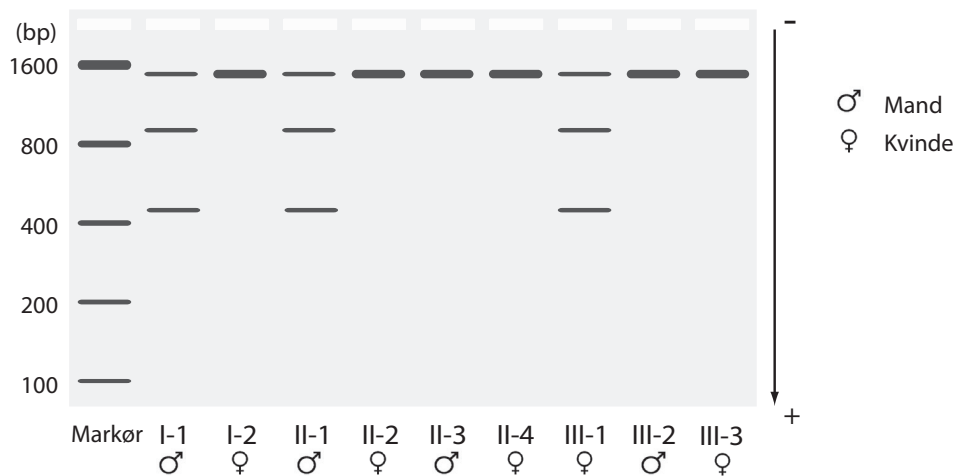


Figur 2. a) Den normale og den ændrede cytosin. b) Baseparring i del af DNA-molekyle.

Opgaven fortsætter næste side.

- Argumenter ved hjælp af *figur 2* for, at den viste ændring af cytosins struktur kan medføre, at cytosin vil baseparre med adenin i stedet for guanin. Brug eventuelt *bilag 1*.
- Forklar hvorfor ændring af cytosins struktur kan føre til udvikling af en genetisk sygdom, for eksempel NF1.

I en familie har man kortlagt nedarvningen af NF1 ved at undersøge et stykke af kromosom 17 på 1500 basepar. DNA fra familiemedlemmer blev behandlet med restriktionsenzym og analyseret ved hjælp af gelelektroforese. Resultatet af analysen ses i *figur 3*.



Figur 3. Analyse af generation I, II og III i en familie med NF1. Sygdommen er opstået spontant hos person I-1. Kolonne 1 er en størrelsesmarkør.

- Forklar forskellene i resultaterne af gelelektroforesen hos de undersøgte personer vist i *figur 3*.

I familien er sygdommen opstået spontant hos person I-1. Personerne I-1 og I-2 har sammen børnene II-1 og II-3. Personerne II-1 og II-2 har sammen børnene III-1 og III-2, og personerne II-3 og II-4 har sammen barnet III-3.

- Tegn en stamtavle på baggrund af *figur 3*, der viser hvordan sygdommen nedarves.

Bilag 1 Ark nr. ____ af i alt ____ ark.

Navn: _____

Klasse: _____

Skole: _____

