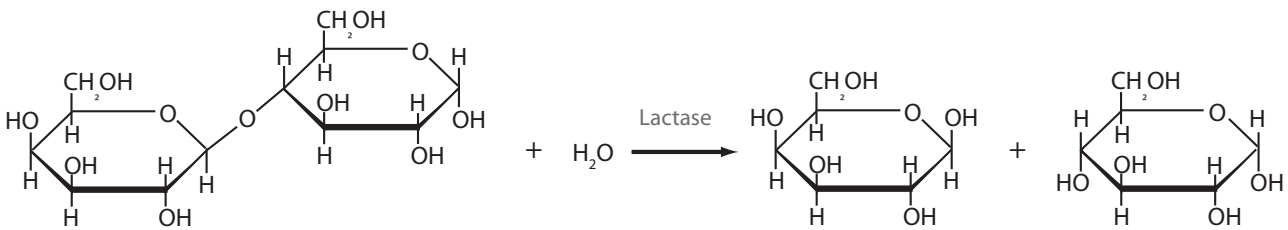


Opgave 2. Smeltepunktsanalyse

I mælk findes lactose. Lactose nedbrydes af fordøjelsesenzymeret lactase, se figur 1.



Figur 1.

Nedbrydning af lactose

1. Beskriv den reaktion der katalyseres af lactase. Se figur 1.

Evnen til som voksen at nedbryde lactose skyldes en mutation. Det kaldes lactosetolerans. Figur 2 viser basesequenserne for den del af genet, hvor mutationen forekommer.

a. 5' - GGCAATACAGATAAGATAATGTAG **C**CCCTGGCCT - 3'

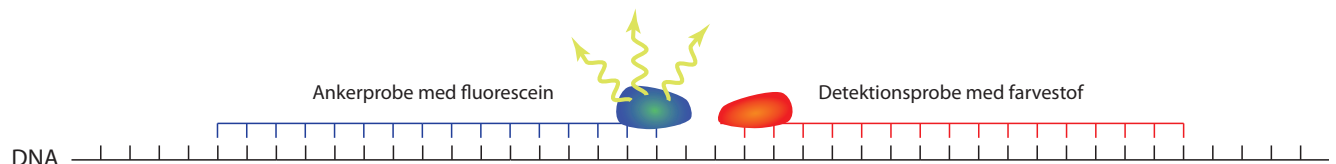
b. 5' - GGCAATACAGATAAGATAATGTAG **T**CCCTGGCCT - 3'

Figur 2.

Basesequenser for a: Lactoseintolerans og b: Lactosetolerans.

En persons genotype kan bestemmes ved hjælp af smeltepunktsanalyse. Til smeltepunktsanalyse anvendes to specialdesignede DNA-prober. Den ene er en detektionsprobe, der dækker området med mutationen. Detektionsproben er mærket med et farvestof. Den anden er en ankerprobe, der bindes til et stykke DNA tæt ved mutationen. Ankerproben er mærket med fluorescein. Når de to DNA-prober er nær hinanden, aktiveres fluorescein af farvestoffet, så det udsender lys, se figur 3.

Figur 4 viser prober anvendt til bestemmelse af lactoseintolerans.



Figur 3.

Ankerprobe og detektionsprobe bundet til DNA.



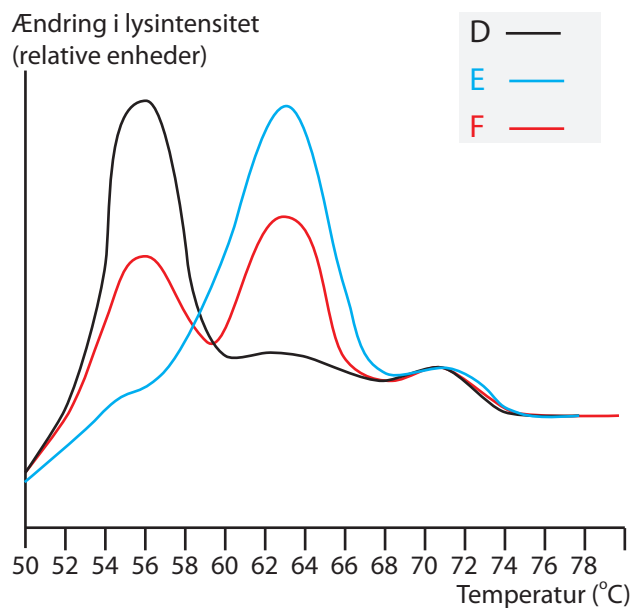
Figur 4.

Anker- og detektionsprobe.

2. Tegn detektionsproben på DNA-stykkerne på vedlagte bilag.

Ved langsomt at hæve temperaturen brydes hydrogenbindingerne mellem de to DNA-prober og DNA. Når dette sker, konstateres en ændring i lysintensiteten. Jo flere hydrogenbindinger, der skal brydes, des højere temperatur skal der til for at bryde alle bindingerne.

Resultatet af en smeltepunktanalyse ses på *figur 5*. Person D og E er begge homozygote, og person F er heterozygot.



Figur 5.
Resultat af en smeltepunktanalyse.

3. Forklar, hvorfor kurven for person F har to toppunkter i resultatet af smeltepunktanalysen vist i *figur 5*.
4. Angiv fænotype for personerne D og E i *figur 5*. Begrund dit svar.

Ved lactoseintolerans er symptomerne mavesmerter, diarré og oppustethed. Selvdiagnosticering og lactosebelastning er to andre metoder til diagnosticering af lactoseintolerans:

- *selvdiagnosticering*: Diagnosen stilles af patienten selv. Patienten ophører med at indtage mælkeholdig føde i nogle dage og indtager derefter 2-3 glas mælk. Giver dette symptomer, er diagnosen lactoseintolerans sandsynlig
 - *lactosebelastning*: Der foretages blodsuktermålinger før og efter indtagelse af 50 g lactose. Blodsukkeret måles hvert kvarter i minimum en time, og en stigning på mindre end 1,4 mmol/L bekræfter diagnosen.
5. Vælg en af ovenstående metoder og vurder den i forhold til diagnosticering ved hjælp af smeltepunktanalyse.

BILAG

Ark ____ af i alt ____ ark

Navn: _____

Skole / kursus: _____ Klasse: _____

a. Lactoseintolerans: 3' - CCGTTATGTCTATTCT
5' - GGCAATACAGATAAGATAATGTAGC CCCTGGCCT- 3'

b. Lactosetolerans: 3' - CCGTTATGTCTATTCT
5' - GGCAATACAGATAAGATAATGTAGT CCCTGGCCT- 3'