

Opgave 4. *Talassæmi*

Blodsygdommen β -talassæmi skyldes en mutation i genet, der koder for hæmoglobins β -kæde.

Personer med β -talassæmi har nedsat eller ophørt syntese af hæmoglobinets β -kæde, og disse personer udviser forskellige symptomer:

- let anæmi¹, men patienterne føler sig i reglen raske
- svær anæmi allerede indenfor de første levemåneder. Behandles sygdommen ikke vil personerne dø indenfor få år.

Figur 1 viser et udsnit af kodende DNA-sekvens og aminosyresekvens for en normal- og en mutant-allel.

Aminosyresekvens	thr	pro	glu	glu	lys	ser	ala	val	thr	ala
<u>Normal-allel</u>	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC
<u>Mutant-allel</u>	ACT	CCT	GAG	GAG	GTC	TGC	CGT	TAC	TGC	CCT
Aminosyresekvens	thr	pro	glu	glu	val	cys	arg	tyr	cys	pro

Figur 1.

Udsnit af kodende DNA-sekvens og aminosyresekvens for en normal- og mutant-allel.

1. Forklar, hvilken betydning mutationen vist i *figur 1* har for det færdige proteins struktur.
2. Giv forslag til, hvorfor en person med β -talassæmi lider af anæmi.

Personer med let anæmi er heterozygote. Personer med svær anæmi er homozygote.

3. Vis ved hjælp af et krydsningskema, at et forældrepar kan få et barn med svær anæmi. Angiv genotyper og symptomer for alle i familien.

¹ Anæmi: Blodmangel, mangel på røde blodceller.

Frekvensen af β -talassæmi er særlig høj i Middelhavsområdet. I en befolkningsgruppe er frekvensen af β -talassæmi-genet 0,1 i forældregenerationen.

4. Beregn frekvensen for de tre mulige genotyper hos nyfødte børn i den pågældende befolkningsgruppe under antagelse af Hardy-Weinberg ligevægt.

Behandling af svær anæmi er livslang blodtransfusion og i udvalgte tilfælde transplantation af knoglemarv. Behandlingen har ført til, at livsvilkår for personer med talassæmi er forbedret, dog er de oftest syge og har nedsat levetid.

I overensstemmelse med WHO's anbefalinger har screening for talassæmi været gennemført gennem de sidste 40 år i en række lande.

5. Diskuter, hvilke overvejelser kommende forældre må gøre sig, hvis resultatet af screening tyder på β -talassæmi hos fosteret.