

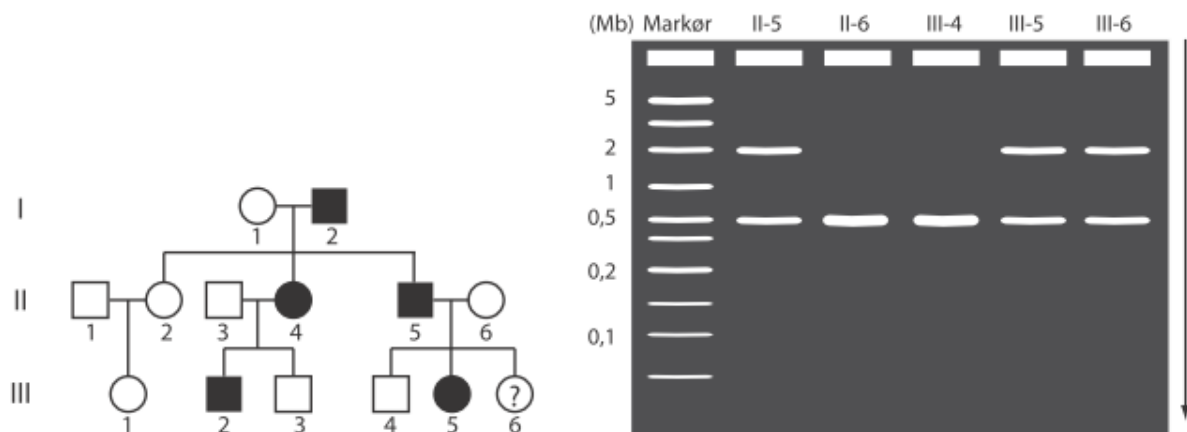
## Opgave 1. Charcot-Marie-Tooth sygdom

Sygdommen Charcot-Marie-Tooth (CMT) nedarves autosomt dominant. Sygdommen findes i flere varianter. Den hyppigste variant skyldes en duplikation af et stykke på 1,5 Mb i et gen på kromosom 17. Hos personer med denne mutation ses tiltagende nedbrydning af myelinskerne i det perifere nervesystem.

Personer med CMT har ofte symptomer fra både de sensoriske og motoriske nerver. Det kan fx være tab af følesans i hænder og fødder samt øget tendens til at snuble og falde.

1. Giv en mulig forklaring på, hvorfor forskellige mutationer kan give anledning til samme sygdom.
2. Forklar, hvordan man ved DNA-analyse kan identificere personer med duplikationen.

Figur 1A viser en stamtavle over en familie med CMT. Figur 1B viser resultatet af en DNA-analyse af en del af familiemedlemmerne.



Figur 1.

A: Stamtavle over en familie med CMT.

B: Resultat af DNA-analyse.

3. Angiv genotype og fænotype for personen III-6 i familien, vist i figur 1. Begrund dit svar.

Sygdommen optræder hos 1 ud af 1250 personer i Danmark.

4. Beregn allelfrekvensen af den muterede allel og den raske allel.
5. Giv en mulig forklaring på, hvorfor personer med CMT har symptomer med tab af følesans i hænder og fødder samt øget tendens til at snuble og falde.

