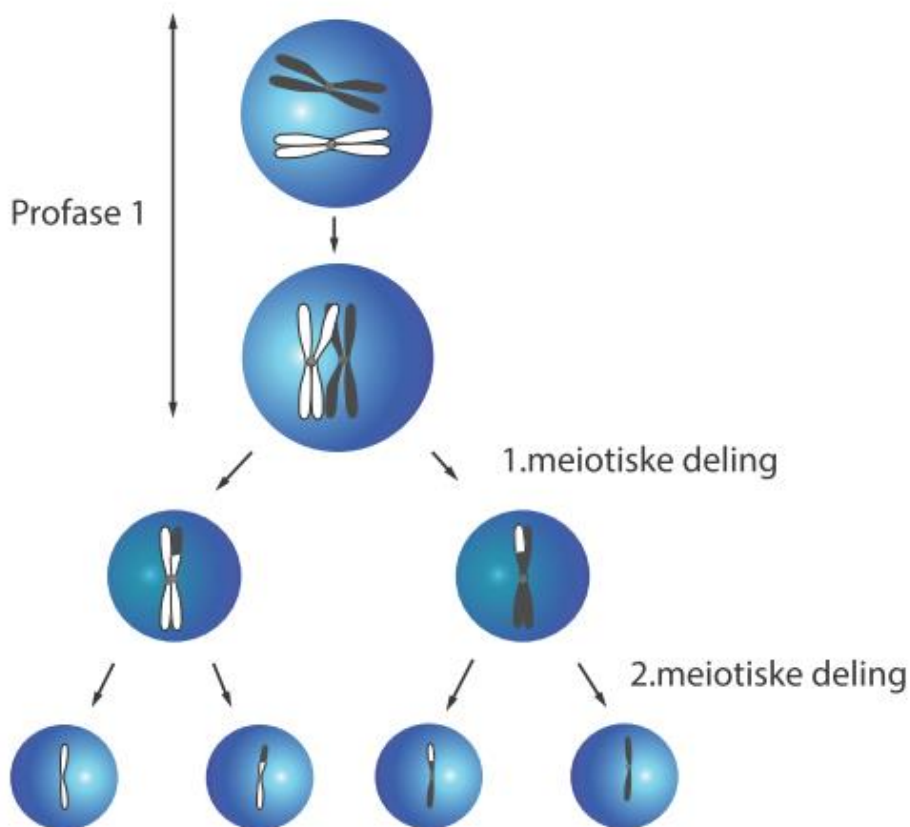


Opgave 4 Downs syndrom

Downs syndrom er en sygdom, hvor man har et ekstra kromosom nr. 21. Sygdommen kaldes også trisomi-21. Downs syndrom kan opstå, hvis der sker fejl i forbindelse med meiosen hos én af forældrene. Den normale meiose er vist i *figur 1*.



Figur 1. Normal meiose. Kun ét par kromosomer er vist.

1. Redegør for, hvordan der kan opstå fejl i meiosen, der kan resultere i Downs syndrom. Inddrag *figur 1*.

For at undersøge om et foster har Downs syndrom, kan man lave en såkaldt triplettest. Ved denne test måler man blandt andet indholdet af steroidhormonet østriol i serum fra morens blod. Hvis indholdet af østriol er lavere end $1,7 \cdot 10^{-9}$ M, er der en risiko for at fosteret lider af Downs syndrom.

Koncentrationen af østriol kan bestemmes ved en ELISA-test. Til testen skal der anvendes en række standardopløsninger af østriol. Opløsningerne er fremstillet ud fra en stamopløsning med en stofmængdekonzentrering på $4,0 \cdot 10^{-8}$ M.

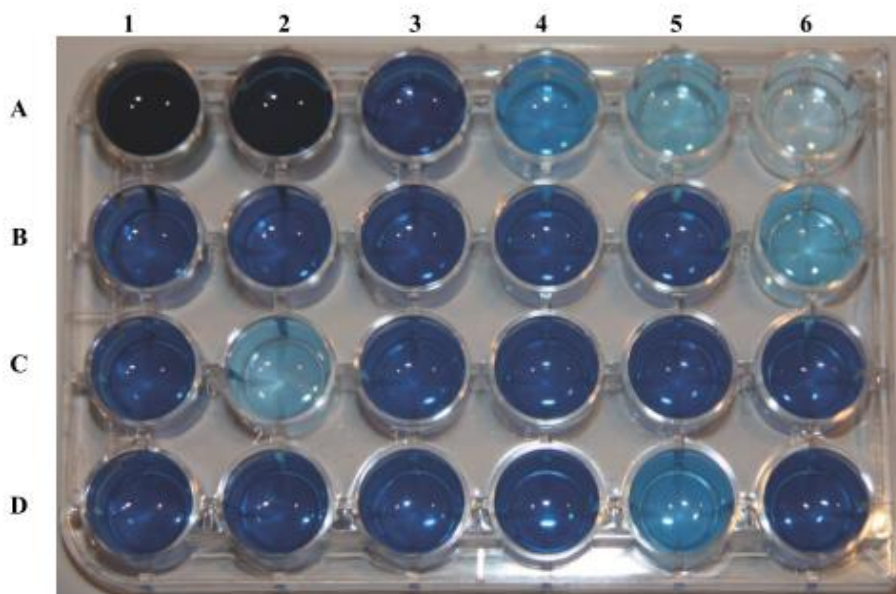
2. Forklar, hvordan man i et laboratorium fremstiller 10,0 mL opløsning med en stofmængdekonzentrering på $1,6 \cdot 10^{-9}$ M ud fra stamopløsningen.

Resultater fra en ELISA test til bestemmelse af koncentrationen af østriol i serum fra gravide kvinder er vist i figur 2a og b.

a)

Standardprøve	A1	A2	A3	A4	A5	A6
Stofmængde-koncentration af østriol. (M)	$4,0 \cdot 10^{-9}$	$3,2 \cdot 10^{-9}$	$2,4 \cdot 10^{-9}$	$1,6 \cdot 10^{-9}$	$0,8 \cdot 10^{-9}$	0

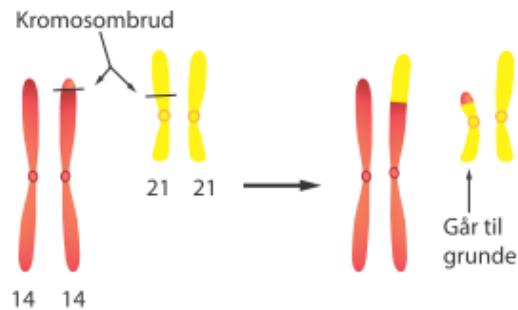
b)



Figur 2. a) Tabel med stofmængdekonzentreringer af standardopløsninger af østriol. b) ELISA test. Række A 1-6: Standardopløsninger af østriol. Række B, C og D: Serumprøver fra 18 gravide kvinder.

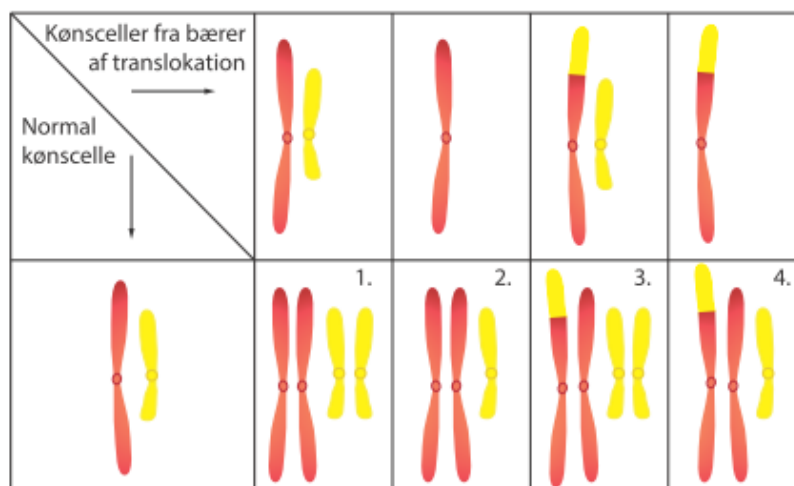
3. Analysér resultaterne vist i figur 2.

I visse tilfælde kan man have Downs syndrom ved blot at have størstedelen af et ekstra kromosom nr. 21 siddende på et andet kromosom. Denne variant af Downs syndrom opstår, hvis der ved en fejl sker overkrydsning mellem ikke-homologe kromosomer i meiosens profase 1 hos den ene forælder. Det fører til, at den pågældende forælder bliver bærer af en såkaldt Robertsonske translokation, se *figur 3*.



Figur 3. Overkrydsning mellem kromosom nr. 21 og kromosom nr. 14, der fører til en Robertsonske translokation.

Ved dannelse af kønsceller hos en person, der er bærer af en Robertsonske translokation, kan der dannes fire forskellige typer kønsceller. Ved sammensmeltning med normale kønsceller giver det fire mulige typer af zygoter, som vist i *figur 4*.



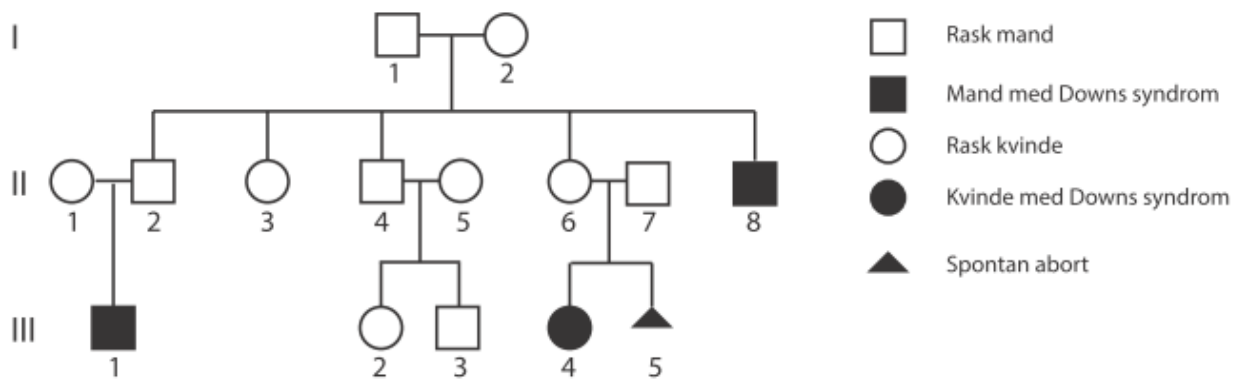
Figur 4. Krydsningsskema mellem en forælder med normal genotype og en forælder, der er bærer af en Robertsonske translokation.

De mulige zygoter fører enten til et normalt barn, et barn med Robertsonske translokation, et barn med Downs syndrom samt et ikke-levedygtigt fosteranlæg.

4. Forklar, hvilke af zygoterne 1, 2, 3 og 4 på *figur 4*, der svarer til henholdsvis et normalt barn, et barn med Robertsonske translokation, et barn med Downs syndrom samt et ikke-levedygtigt fosteranlæg.

Opgaven fortsættes næste side

Figur 5 viser et stamtræ fra en familie, hvor Robertsonske translokationer forekommer.



Figur 5. Stamtræ for familie hvor Robertsonske translokationer forekommer.

5. Argumentér for, at sandsynligheden er 50 %, for at kvinde II-3 i stamtræet på *figur 5* er bærer af en Robertsonsk translokation. Inddrag eventuelt *figur 4* på forrige side.