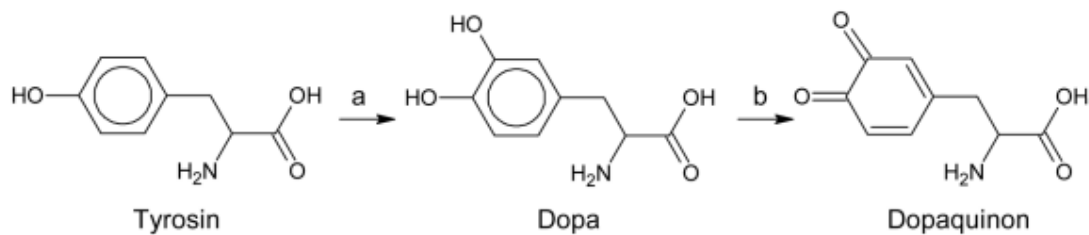


Opgave 4 Melanin og albinisme

Melanin er et naturligt forekommende pigment, der findes i de fleste levende organismer. Det er ansvarligt for farvedannelse i øjne, hud og hår. Mangler man evnen til at danne dette pigment, er man albino, og tilstanden kaldes albinisme.

Melanin dannes ud fra aminosyren tyrosin. De første to trin i processen katalyseres af enzymet *tyrosinase*, der omdanner tyrosin til dopaquinon, se *figur 1*.



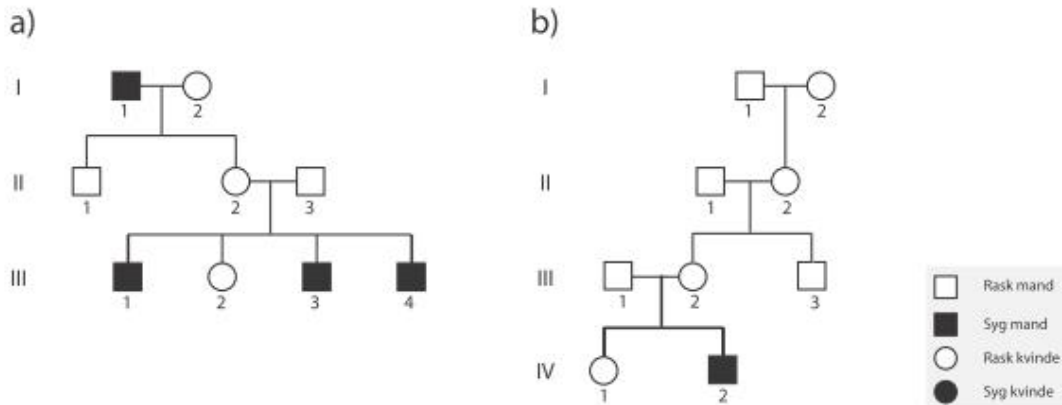
Figur 1. Omdannelse af tyrosin. Enzymet *tyrosinase* katalyserer både reaktion a og b.

1. Angiv reaktionstype for reaktion b, vist i *figur 1*.
2. Anfør alle carbon- og hydrogenatomer på strukturformlen for dopaquinon, og angiv de oxygenholdige funktionelle grupper i dopaquinon. Benyt eventuelt *bilag 2* eller tegneprogram.

Opgaven fortsættes næste side

Oculær albinisme er en sjælden form for albinisme, der især påvirker dannelse af melanin i øjnene. Sygdommen skyldes en mutation i genet, der koder for et membranprotein i de pigmentdannende celler.

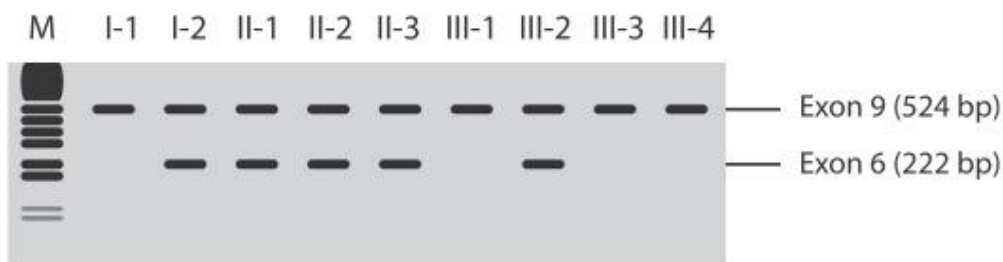
Figur 2 viser stamtræer fra to familier, hvor sygdommen forekommer.



Figur 2. To familier hvor oculær albinisme forekommer. a) Familie A. b) Familie B.

- Argumentér med udgangspunkt i figur 2 for en sandsynlig arvegang. Angiv genotype for én af de syge personer og vedkommendes forældre.

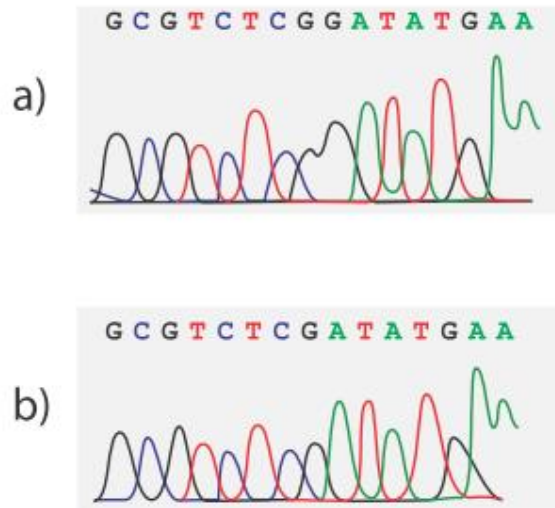
Ofte viser det sig, at mutationer i genet for membranprotein skyldes en deletion, som fjerner én eller flere exons. Genet er derfor blevet undersøgt nærmere i de to familier. I familie A har man opformeret DNA-stykker ved hjælp af PCR med primere specifikke for exon 6 og 9 i genet for membranproteinet. Derefter har man adskilt DNA-stykkerne ved hjælp af gelelektroforese. Resultatet er vist i figur 3.



Figur 3. Resultat af PCR og gelelektroforese for familie A. Bane M er størrelsesmarkør, de øvrige baner er prøver fra individer i familien.

- Analysér resultaterne vist i figur 3. Inddrag figur 2a.

I familie B kunne PCR-metoden ikke vise, at der var sket en deletion, der fjerner én eller flere exons i genet for membranproteinet. Man valgte derfor at sekventere genet for at undersøge mutationen nærmere. *Figur 4* viser resultatet fra en sekventering af genet fra en rask person og et sygdoms-gen fra person IV-2 i familien.



Figur 4. Udsnit af kromatogram fra sekventering af gen. a) Normalt gen. b) Sygdoms-gen.

5. Angiv hvilken type mutation, der har fundet sted i familie B, og forklar, hvorfor man ikke kan finde mutationen ved hjælp af den benyttede PCR-metode. Inddrag *figur 4*.