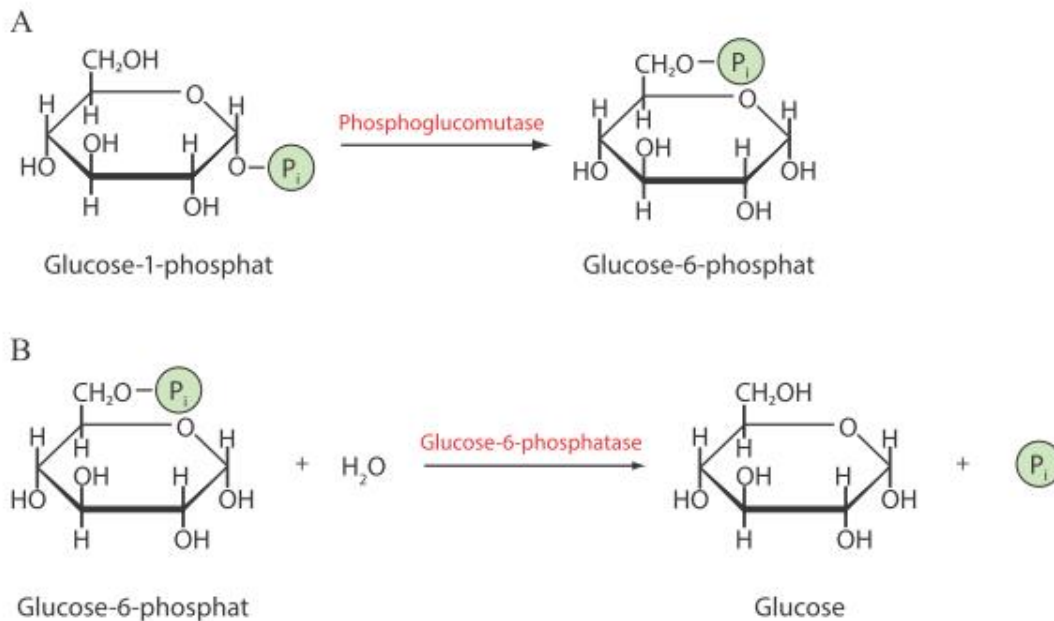


Opgave 4. Nedbrydning af glycogen

Fald i blodglucose modvirkes ved omdannelse af glycogen til glucose i leverceller, hvorfra glucosen frigives til blodet. Glycogen nedbrydes til glucose-1-phosphat.

Omdannelse af glucose-1-phosphat til glucose-6-phosphat i muskel- og leverceller er vist i figur 1A. Glucose-6-phosphat omdannes til glucose i leverceller, se figur 1B.



Figur 1.

A: Omdannelse af glucose-1-phosphat til glucose-6-phosphat i muskel- og leverceller.

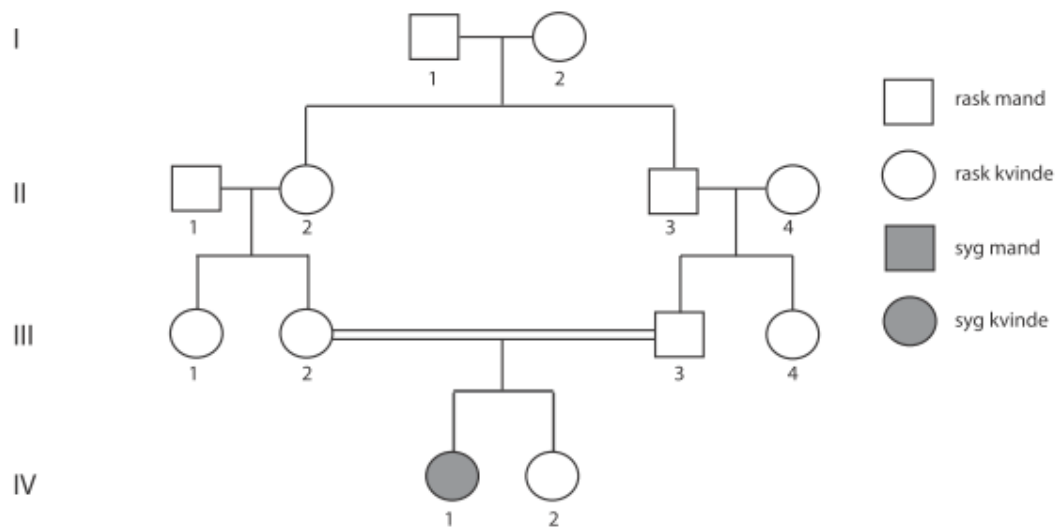
B: Omdannelse af glucose-6-phosphat til glucose i leverceller.

1. Angiv, hvilken enzymgruppe phosphoglucomutase tilhører. Inddrag figur 1A. Begrund dit svar.

Glycogen storage disease type 1 er en arvelig sygdom, der nedarves autosomt recessivt. Sygdommen medfører, at kroppen ikke kan nedbryde glycogen til glucose. Der sker en ophobning af glycogen i leveren. Sygdommen skyldes en fejl i genet *G6PC*, der koder for dannelse af enzymet glucose-6-phosphatase.

2. Forklar, hvorfor sygdommen medfører ophobning af glycogen i leveren over tid.

Figur 2 viser en stamtavle over en familie med Glycogen storage disease type 1.



Figur 2.
Stamtavle over en familie med Glycogen storage disease type 1.

3. Angiv mulige genotyper for personerne III-2, III-3, IV-1 og IV-2. Begrund dit svar.

I Danmark fødes 1 ud af 100.000 med sygdommen.

4. Beregn allelfrekvensen af mutant-allel og normal-allel. Vis dine beregninger.

Kvinden IV-1 vil have et barn uden sygdommen. Det kræver, at hun får det med en mand, som er homozygot dominant.

5. Beregn, under antagelse af Hardy-Weinberg-ligevægt, genotypfrekvensen for homozygot dominante.