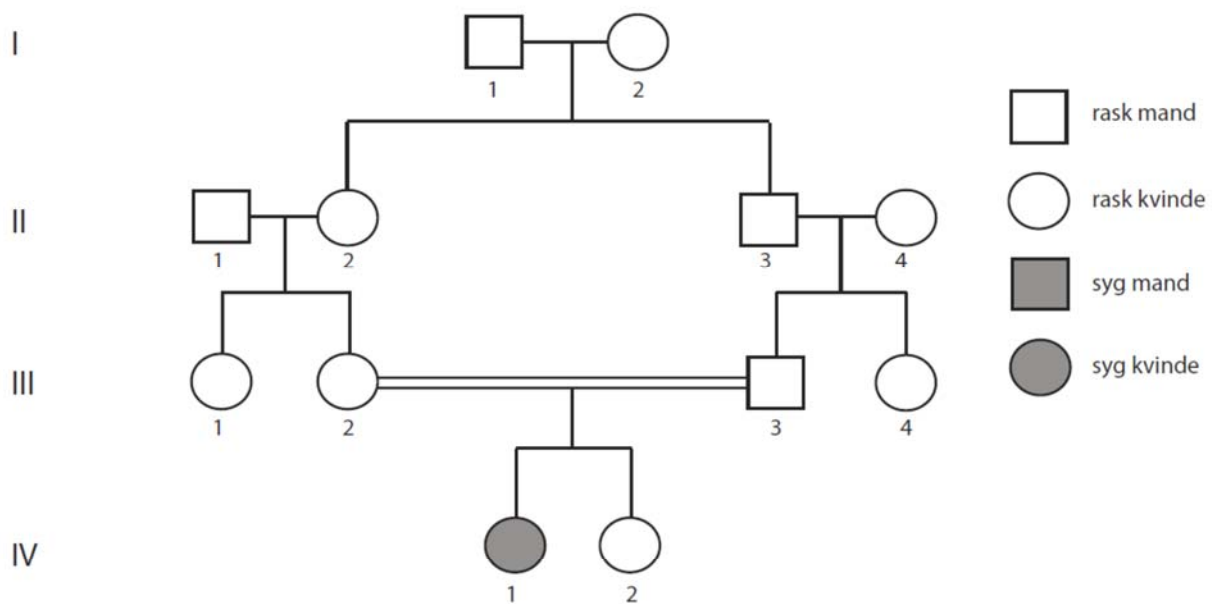


Uddrag af opgaven

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.

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.

Forventninger til besvarelsen af opgave 3:

I svaret skal der være en entydig angivelse af genotyperne for de angivne personer. Det er ikke tilstrækkeligt udelukkende at bringe krydsningsskemaer, der skal tolkes af censor.

Det forventes at eksaminanden anvender gængs terminologi med store og små udgaver af samme bogstav for dominante og recessive alleler samt definerer de anvendte symboler for henholdsvis den dominante og recessive allel. Fx kan man skrive: G er den dominante allel og g er den recessive allel.

Eksempel på fyldestgørende besvarelse af spørgsmål 3:

Siden at sygdommen er autosomal recessiv, må både person III-2 og person III-3 have genotypen Gg, altså være heterozygote (bærere af sygdomsallelen), da de har kunnet få et barn (person IV-1) som er syg (med genotypen gg), mens de selv er fænotypisk raske, se nedenstående figur 1. Person IV-2 er fænotypisk rask, og kan derfor enten have genotypen GG (rask) eller Gg (bærer), se figur 1.

| | | |
|--|-----------|-----------|
| Figur 1. Krydsningsskema ved autosomal et-gensnedarvning mellem to heterozygote (Gg) G= normal allel, g=mutant allel (recessiv) rød= fænotypisk syg, sort= fænotypisk rask | | |
| | G | g |
| G | GG | Gg |
| g | Gg | gg |