# **Uppgifter: NS, block 3, del 2**

1. Vilka typer av mutationer har skett vid sjukdomarna Huntingtons sjukdom, sicklecellanemi och cystisk fibros?
2. Förklara sambandet mellan muterade gener och genetiska sjukdomar.
3. Vilken typ av genetiska sjukdomar är Huntingtons sjukdom, sicklecellanemi och cystisk fibros? Ange om de är monogena/polygena, autosomala/könsbundna resp. dominanta/recessiva.
4. Varför kallas Huntingtons sjukdom för danssjukan?
5. Varför ger för många CAG-sekvenser i HTT-genen Huntingtons sjukdom? Vad är sambandet?
6. En man drabbas av Huntingtons sjukdom vid 55 års ålder. Han son får dock sjukdomen vid 22 års ålder och blir även mycket sjukare. Vad kan det bero på?
7. En man som har Huntingtons sjukdom, och är heterozygot för anlaget, får barn med en kvinna som ej har sjukdomen och som inte heller bär på anlaget. De får en dotter. Hur stor är sannolikheten att dottern får sjukdomen?
8. Varför se erytrocyterna ut som ”månskäror” vid sjukdomen sicklecellanemi? Vad är orsaken?
9. Varför är sicklecellanemi mycket vanligare i Afrika än i övriga världen?
10. Förklara varför vävnadshypoxi och cellnekros uppkommer vid sicklecellanemi.
11. Förklara hur två friska föräldrar kan få ett barn som har sicklecellanemi. Är risken större eller mindre om föräldrarna är kusiner med varandra? Motivera ditt svar.
12. Hur kan en enda punktmutation leda till sjukdomen sicklecellanemi? Redogör för sambandet.
13. Vilket samband finns mellan CFTR-genen och det tjocka slemmet som bildas vid cystisk fibros?
14. Ange karyotypen för följande kromosomavvikelser;

a) Turners syndrom b) Downs syndrom c) Klinefelters syndrom d) Edward´s syndrom

1. Vilka symtom och problem kan uppstå hos personer med Turners resp. Klinefelters syndrom? Vilken behandling finns att få vid de olika kromosomavvikelserna?
2. Vad heter nedanstående kromosomavvikelse?



1. Varför uppstår kromosomavvikelser?