

Uppgifter: NS, block 3, del 1

GENETISKA SJUKDOMAR ORSAKAS AV MUTATIONER:

1. Vad menas med mutationer?
2. Förklara vad som menas med positiva, negativa resp. neutrala mutationer.
3. Förklara sambandet mellan mutationer och genetiska sjukdomar.
4. Förklara skillnaden mellan monogena resp. polygena sjukdomar.
5. Hur kan mutationer uppkomma?
6. Vad krävs för att vi ska ärva en mutation från våra föräldrar?
7. Vad menas med nymutationer?
8. Förklara vad som menas med nedanstående mutationer;
 - a) Substitution
 - b) Deletion
 - c) Insertion
 - d) Translokation
9. Vad menas med "tysta" punktmutationer (substitutioner)?
10. Varför är det ofta så att substitutionsmutationer är de minst farliga mutationerna?

HUR UPPKOMMER CANCER?:

11. Vad kännetecknar en cancercell?
12. Förklara följande begrepp:
 - a) Tumör
 - b) Mitos
 - c) Metastasering
 - d) Angiogenes
 - e) Cytokines
 - f) p53
 - g) Ras
 - h) Onkogener
 - i) Tillväxtfaktorer
 - j) Apoptos
13. Beskriv cellcykelns olika faser.

14. Förklara ingående vilken roll tumörsuppressorgener och proto-onkogener har i uppkomsten av cancer?

15. Vad är skillnaden mellan benigna och maligna tumörer?

16. Ange tre olika sätt att behandla cancer.

CYSTISK FIBROS:

17. Beskriv översiktligt sjukdomen cystisk fibros; vad innebär den och vad orsakar den för problem?

18. Hur kan en "deletion" i CFTR-genen leda till sjukdomen cystisk fibros? I ditt svar bör du få med sambandet mellan CFTR-genen och det tjocka slemmet som bildas vid cystisk fibros.

19. Vad menas med att cystisk fibros är en monogen autosomal recessiv genetisk sjukdom?

20. Hur kan man diagnostisera och behandla sjukdomen?

SICKLECELLANEMI:

21. Beskriv översiktligt sjukdomen sicklecellanemi; vad innebär den och vad orsakar den för problem?

22. Varför se erythrocyterna ut som "månskärar" vid sjukdomen sicklecellanemi? Vad är orsaken?

23. Varför är sicklecellanemi mycket vanligare i Afrika än i övriga världen?

24. Förklara varför vävnadshypoxi och cellnekros uppkommer vid sicklecellanemi.

25. Hur kan en enda punktmutation leda till sjukdomen sicklecellanemi? Redogör för sambandet.

26. 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.

27. Hur kan man diagnostisera och behandla sjukdomen?

HUNTINGTONS SJUKDOM:

28. Beskriv översiktligt sjukdomen Huntingtons sjukdom; vad innebär den och vad orsakar den för problem?

29. Varför kallas Huntingtons sjukdom för danssjukan?

30. Varför ger för många CAG-sekvenser i HTT-genen Huntingtons sjukdom? Vad är sambandet?

31. En man drabbas av Huntingtons sjukdom vid 55 års ålder. Han son får dock sjukdomen redan vid 22 års ålder och blir även mycket sjukare. Vad kan det bero på?

32. 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?