

Uppgifter: NS, block 3, del 2

CYSTISK FIBROS:

1. Beskriv sjukdomen cystisk fibros; vad innebär den och vad orsakar den för problem?
2. Hur kan en "deletion" i CFTR-genen leda till sjukdomen cystisk fibros? Redogör för och förklara sambandet.
3. Vilket samband finns mellan CFTR-genen och det tjocka slemmet som bildas vid cystisk fibros?
4. Vad menas med att cystisk fibros är en monogen autosomal recessiv genetisk sjukdom?

SICKLECELLANEMI:

5. Beskriv sjukdomen sicklecellanemi; vad innebär den och vad orsakar den för problem?
6. Varför se erythrocyterna ut som "månskäror" vid sjukdomen sicklecellanemi? Vad är orsaken?
7. Varför är sicklecellanemi mycket vanligare i Afrika än i övriga världen?
8. Förklara varför vävnadshypoxi och cellnekros uppkommer vid sicklecellanemi.
9. 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.
10. Hur kan en enda punktmutation, i form av en substitutionsmutation, leda till sjukdomen sicklecellanemi? Redogör för sambandet.

HUNTINGTONS SJUKDOM:

11. Beskriv sjukdomen Huntingtons sjukdom; vad innebär den och vad orsakar den för problem?
12. Varför kallas Huntingtons sjukdom för danssjukan?
13. Varför ger för många CAG-sekvenser i HTT-genen Huntingtons sjukdom? Vad är sambandet?
14. 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?
15. 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?

CANCER:

16. Vad kännetecknar en cancercell?

17. Förklara följande begrepp:

- a) Tumör
- b) Mitos
- c) Metastasering
- d) Angiogenes
- e) Cytokines
- f) p53
- g) Ras
- h) Onkogener
- i) Tillväxtfaktorer
- j) Apoptos

18. Beskriv cellcykelns olika faser.

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

20. Vad är skillnaden mellan benigna och maligna tumörer?

21. Ange tre olika sätt att behandla cancer.