

**Bi2 «Genetikk»**

[3E] Målet for opplæringa er at elevane skal kunne *forklare genetiske sjukdommar ved å bruke kunnskapar om arv og mutasjonar, og gjere greie for korleis samspelet mellom arv, miljø og livsstil kan påverke helsa hos menneska.*

**Oppgave 3b - V1983**

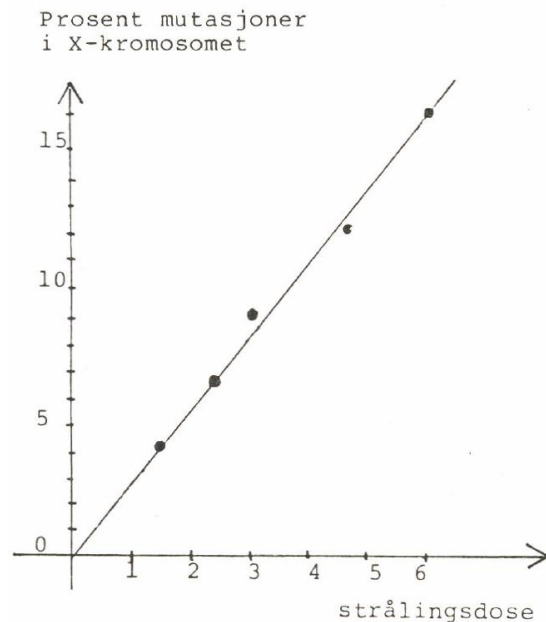
Hva er en mutasjon? Hvilke typer mutasjoner kjenner du?

Gi eksempler på ytre påvirkninger som kan gi mutasjoner.

**Oppgave 3c - V1983**

Figuren viser sammenhengen mellom den strålingsdosen bananfluer er blitt utsatt for og antall fremkalte mutasjoner i X-kromosomet (angitt i prosent av det totale antall gener i X-kromosomet). Kurven er fremkommet ved å bruke middelerdien fra fire ulike undersøkelser. (Muntzing, Arftlighetsforskning, 1960)

Gjør greie for hva du kan lese ut av denne kurven.

**Oppgave 3d - V1983**

Aminosyre-rekkefølgen i et protein kan i enkelte tilfeller forandres. Det kan gi store utslag for organismene. Noen mennesker har sigdeelleanemi. Det skyldes at en aminosyre i hemoglobinet er forskjellig fra den tilsvarende aminosyren i vanlig hemoglobin. Forklar hvordan en slik forandring kan skje.



**Oppgave 1f, 1g - V1993**

- f) Mye nitrat i drikkevannet blir ansett for å være uheldig. Blant annet kan bakterier omdanne nitrat til nitritt. Nitritt kan gi mutasjoner der en enkelt base i DNA blir byttet ut med en annen. Gjør greie for hvordan slike forandringer i DNA kan føre til forandrede proteiner i cellene. Bruk enkle skisser til støtte for framstillingen.
- g) Hvilke konsekvenser kan slike endringer i proteinene få for organismen? Vil mutasjoner som skjer i celler i en flercellet organisme, alltid bli ført videre til neste generasjon? Forklar svaret du gir.

**Oppgave 1d - V1994**

Det muterte CF-allelet har mistet hele DNA-koden for en enkelt av de 1480 aminosyrene som bygger opp et bestemt kanalprotein i cellemembranen. Mutasjonen fører til at proteinet som dannes, ikke lenger fungerer.

- 1) Forklar hvorfor det kan få alvorligere konsekvenser for strukturen av proteinet når en DNA-base faller bort enn når en DNA-base endres.
- 2) Forklar også om det er sannsynlig at tapet av en hel aminosyrekode vil gi alvorligere eller mindre alvorlige konsekvenser enn tapet av en enkelt DNAbase.

**Oppgave 6a - V1995**

Føllings sykdom skyldes en mutasjon. Hva er en mutasjon? Gjør greie for ulike former for mutasjoner og for hvordan mutasjoner kan oppstå.

**Oppgave 2c - H1997**

*Duchenne muskeldystrofi er den vanligste arvelige muskelsykdommen hos barn. Sykdommen er kjønnsbundet og er bare kjent hos gutter. Det er omtrent 10 nye tilfeller i Norge hvert år.*

Duchenne muskeldystrofi skyldes en genmutasjon. Forklar hva mutasjoner er, hvordan de kan oppstå, og hvilke ulike typer som fins. Forklar konkret hvilke typer forandringer som kan ha skjedd i arvestoffet ved en genmutasjon.

**Oppgave 2d - H1997**

Downs syndrom skyldes en mutasjon. Forklar og vis med enkle figurer hvordan arvestoffet er forandret ved dette syndromet.



### Oppgave c - H2005

Okular albinisme skyldes en liten mutasjon, der bare en eneste nitrogenbase fra DNA-koden er blitt borte fra et av de genene som trengs for å danne pigment i øyet. Allelet for retinoblastom skyldes en "delesjon", det vil si at en bit av selve kromosomet er blitt borte.

Forklar hvordan slike endringer i DNA kan føre til at det blir dannet enzymer som ikke fungerer.

### Oppgave d - V2007 privatister

Sykes sammenlignet små, ikke-skadelige mutasjoner eller variasjoner i DNA som var typiske for folkegruppene. Sammenligningen viste at polynesierne måtte stamme fra Asia og ikke fra Amerika.

Hvordan oppstår mutasjoner? Forklar, ut fra oppbygningen av DNA, proteinsyntesen og proteinenes rolle i cellene, hva det er som gjør at noen mutasjoner ikke gjør skade, mens andre får alvorlige konsekvenser.

### Oppgave o - V2007 privatister

Forklar hvilken rolle mutasjoner og arvelig variasjon spiller for utviklingen av en ny art.

### Oppgave e2 - V2009

Insekter og pattedyr er svært ulikt bygd, f.eks. når det gjelder skjelett og nervesystem. Det vakte derfor oppsikt da forskere for ca. 20 år siden fant nokså like gener, såkalte Hox-gener, som lå etter hverandre på kromosomer hos mus og bananfluer, og påvirket utviklingen av kroppsdelene som igjen lå etter hverandre fra hode til bakkropp. Se figur 1 (Figur kan hentes fra: <http://www.hoxfulmonsters.com/2008/04/homeotic-genes-hox-genes/>). Hvert Hox-gen har ca. 1000 baser. Av disse ligger 180 baser etter hverandre i en "boks" (derav Hox-navnet). Disse boksene er så like hos ulike dyregrupper at de proteinene som Hox-genene koder for, har aminosyresekvenser som er identiske for 59 av 60 aminosyrer hos bananfluer, frosk og mus.

Forklar hvilke resultater det kan bli av mutasjoner i Hox-gener, og foreslå grunner til at Hox-genene har holdt seg nokså uforandret i over 300 millioner år.