

Antwoorden bij hand-out: 'Erfelijke ziekten en afwijkingen bij de mens'

1. Bleke huidskleur, zwakzinnigheid, fenylpyrodruivenzuur in de urine, teveel fenylalanine in het bloed
2. Puntmutatie: één enzym wordt niet gemaakt
3. Genfrequentie = 0.005, kans op heterozygoot = $2pq = 2 \cdot (0.995 \cdot 0.005) = 0.00995 = 0.995\%$
4. Nee, ze moeten drager zijn; Aa.
5. Fenylketonurie = aa. De kans hierop is $0.005 \cdot 0.005 = 0.000025 = 1$ op 40000 geboortes
6. Kan, als het een ander aminozuur oplevert maar hoeft niet want het kan ook een stille mutatie zijn.
7. Dit is een eiwit: enzym dat de vorming van melanine catalyseert.
8. Genfrequentie albinisme = q. $q^2 = 1/20000$ dus $q = \sqrt{1/20000} = 1/141 = 0.007$
9. Normale man en vrouw: kunnen AA of Aa zijn. Kans op Aa is te berekenen:

Eerst bereken je alle allel frequenties:	$q = 0.007$ dus $p = 0.993$	
Daarna de relevante genotype frequenties	$p^2 + 2pq = (0.993^2 + 2 \cdot 0.007 \cdot 0.993) = 0.999951$	
Dan de fractie hiervan dat 2pq is	$(2 \cdot 0.007 \cdot 0.993) / 0.999951$	= 0.0139
Bedenk nu dat man en vrouw allebei Aa zijn	$0.0139 \cdot 0.0139$	= 0.000193
Bereken de kans op een aa kind als ouders Aa	0.25 (kruisingschema AaxAa)	= 0.25
Dan alles bij elkaar	$0.000193 \cdot 0.25$	= 0.000048

Afgerond en omgerekend naar percentage = 0.005%

10. Meiose II
11. 2 X-chromosomen of geen X chromosomen
12. Klinefelter: XXY: SRY schakelt X uit maar niet volledig genoeg
13. Turner: XO: geen SRY gen dat de X uitschakelt en dus ontwikkeling van een vrouw.