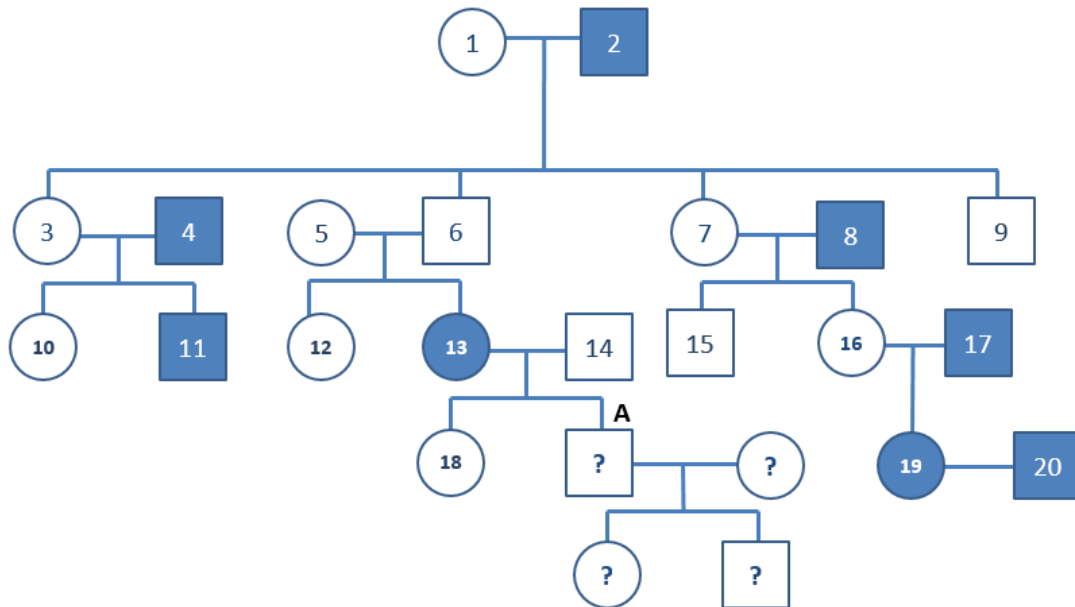


## Praktische Opdracht Erfelijkheid – PKU (vwo)

Hieronder zie je een uitgebreide stamboom. De grijs gekleurde vakjes zijn mensen die de erfelijke aandoening PKU hebben. Je mag er bij vraag 1 t/m 7 vanuit gaan dat de ziekte niet X-chromosomaal is.



### Opdracht 1:

Maak een legenda bij de stamboom.

### Opdracht 2:

- Bepaal of de aandoening dominant of recessief is. Bewijs dit door aan te geven waar in de stamboom je dit kunt zien.
- Teken dit gedeelte van de stamboom twee keer waarbij je laat zien (door de genotypen van ouders en kinderen erbij te vermelden) dat de aandoening recessief dan wel dominant moet zijn.

### Opdracht 3:

Bepaal van alle personen in de stamboom het genotype wat zij kunnen hebben (soms zijn er meerdere genotypen mogelijk, vermeld deze dan allemaal).

### Opdracht 4:

Persoon 18 trouwt met iemand die de ziekte heeft. Hoeveel kans hebben hun kinderen om de ziekte te krijgen.

### Opdracht 5:

Persoon 11 trouwt met iemand die drager is van de ziekte. Stel ze krijgen vier kinderen waarvan twee de aandoening hebben en twee gezond zijn. de oudste is gezond en de middelste is drager van de ziekte. Bereken de kans hierop en geef ook de berekening.

**Opdracht 6:**

Persoon 16 en 17 willen nog een kind maar zijn bang dat ze nog een kind krijgen die de aandoening heeft. De ouders denken erover om gebruik te maken van een zaaddonor. Van de zaaddonoren is het genotype bekend, op deze manier kunnen ze een zaaddonor selecteren die de aandoening niet heeft. Heeft het zin om gebruik te maken van een zaaddonor?

**Opdracht 7:**

Persoon 19 en 20 kunnen geen kinderen krijgen. Is het belangrijk dat zij bij de selectie van een zaaddonor erop letten of deze de aandoening heeft of drager is zodat hun kinderen de ziekte niet hebben?

**Opdracht 8:**

- a) Bepaal of de aandoening X-chromosomaal is.
- b) Geef twee verschillende gedeeltes uit de stamboom als bewijs dat de ziekte wel of niet X-chromosomaal is. Teken deze gedeeltes van de stamboom waarbij je laat zien (door de genotypen van de ouders en kinderen erbij te vermelden) dat de aandoening wel of niet X-chromosomaal is.

**Opdracht 9:**

Persoon A is op middelbare leeftijd overleden (niet aan de ziekte). Welk genotype hij heeft is niet bekend.

Persoon A heeft 2 kinderen gekregen samen met zijn vrouw.

- a) Ga er van uit dat de vrouw van persoon A geen allel heeft voor de aandoening. Bepaal de kans dat de kinderen van persoon A de aandoening hebben en houdt daarbij rekening met alle mogelijke genotypen die persoon A kan hebben.
- b) 1 op 18.000 mensen heeft de aandoening PKU. De kans dat moeder de aandoening heeft is dus 1 op 18.000. Bepaal nu de kans op elk mogelijk genotype bij de kinderen van A, rekening houdend met de eerder genoemde kans dat de moeder de aandoening heeft.

Bij opdracht 10 zoek je informatie over de aandoening.

**Opdracht 10:**

- a) Leg naar aanleiding van de opgedane kennis uit de opdrachten 1 t/m 7 kort uit of de ziekte recessief / dominant is. En of deze tot uiting komt wanneer je homozygoot of heterozygoot bent voor de aandoening.
- b) Leg ook uit of de ziekte X-chromosomaal is of niet en of de ziekte in verschillende verhoudingen bij mannen en vrouwen voorkomt.
- c) Kan je de ziekte ook op andere manieren oplopen naast overerving?
- d) Welke lichamelijke klachten heb je wanneer je leidt aan deze aandoening?
- e) Sinds welke leeftijd komen deze klachten al tot uiting?
- f) Welke nazorg / behandelingen kunnen mensen met deze aandoening krijgen om klachten te verminderen?