

## PTC (phenylthiocarbamide)

Homozygoot voor een recessief gen



ss



SS of Ss

### Theorie:

Het experiment is gebaseerd op het feit dat mensen die homozygoot zijn voor het recessieve gen  $s$ , de smaak van de stof fenylthiocarbamide (PTC) niet kennen. Deze stof komt van nature voor in de schil van bepaalde citrusvruchten.

Als je een grote groep onderzoekt op het vermogen om PTC waar te nemen ontdek je dat 70% van de mensen sterk zal reageren op de bittere smaak, terwijl de overige 30% niets zal proeven.

De laatste 30 procent heeft de genetische formule  $ss$  voor PTC-smaak.

De anderen 70 % hebben de combinatie  $SS$  of  $Ss$ . Als je het aantal proefomstandigheden voor niet-proevers weet, kun je de frequentie van de genen  $S$  en  $s$  in de betreffende bevolkingsgroep berekenen.

### Uitvoering van het experiment

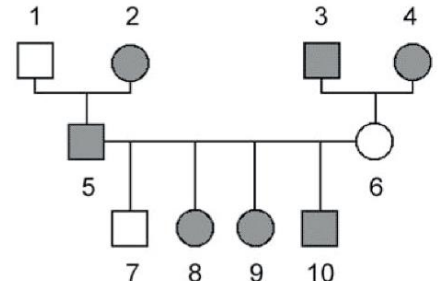
Gebruik vooraf bereide PTC-strips gedrenkt in een verzadigde oplossing van PTC. Plaats met een pincet een strip op de tong van de proefpersoon. Laat deze zijn/haar mond sluiten en 60 seconden proeven.





Het onderzoek wordt beter naarmate meer mensen deelnemen. Dus bij voorkeur gegevens verzamelen van zoveel mogelijk klassen of groepen.

Als je verder wilt gaan, kun je de leerlingen de test laten doen bij familieleden. Van de gegevens die je invoert, kun je vervolgens een stamboom opbouwen over de genotypen van het geslacht met betrekking tot het vermogen om PTC te proeven.

**Voorbeeld van stamboom**

Nr. 7 is hier de leerling. Hij heeft twee zussen en een broer. De zussen en broer zijn proevers, de leerling zelf niet. Vader is ook een proever, net als oma (nr. 2) en beide grootouders (nr. 3 en nr. 4). Moeder (nr. 6) en opa (nr1) zijn geen proevers.



-  Mannen en jongens die geen bitter proeven
-  Mannen en jongens die wel bitter proeven
-  Vrouwen en meisjes die geen bitter proeven
-  Vrouwen en meisjes die wel bitter proeven

Als je de erfelijkheid van een tak van de stamboom in kaart wil brengen, ligt het voor de hand om te beginnen met een persoon van de laatste generatie, in dit geval nr. 7.

Dat hij homozygoot recessief is, is duidelijk. Hij proeft geen bitter en daarom is zijn genotype  $ss$ . Omdat zijn broer ( 10 ) en zussen ( 8 & 9 ) proevers zijn, terwijl zijn moeder niet-proevers zijn, zijn de broers en zussen heterozygote  $Ss$ .

De vader ( 5 ) is ook heterozygoot  $Ss$ , aangezien zijn vader (1) homozygoot recessief is ( $ss$ ). De grootmoeder( 2 ) kan niet ondubbelzinnig worden bepaald, ze kan  $SS$  of  $Ss$  zijn.

Beide andere grootouders (nr. 3 & 4) zijn heterozygoot  $Ss$  omdat ze een homozygote recessieve dochter hebben gekregen.

De formules zijn dus als volgt:

- |          |         |                 |
|----------|---------|-----------------|
| 7: $ss$  | 5: $Ss$ | 1: $ss$         |
| 8: $Ss$  | 6: $ss$ | 2: $SS$ of $Ss$ |
| 9: $Ss$  |         | 3: $Ss$         |
| 10: $Ss$ |         | 4: $Ss$         |

Hieruit blijkt dat de eigenschap niet genderspecifiek is. Het is iets wat autosomaal wordt genoemd. Het vermogen om de smaak van PTC te voelen wordt dus bepaald door een autosomaal dominant gen.

Met deze gegevens is het mogelijk om de wet van Hardy-Weinberg toe te passen en uit te leggen.

De wet van Hardy-Weinberg maakt gebruik van allelfrequenties en genotypefrequenties.

We geven de allelfrequenties (van  $S$  en  $s$ ) weer met  $p$  en  $q$ . Er geldt:  $p + q = 1$ . We geven de genotypefrequenties ( $SS$ ,  $Ss$  en  $ss$ ) weer met respectievelijk  $p^2$ ,  $2pq$  en  $q^2$ . Er geldt:  $p^2 + 2pq + q^2 = 100\%$

De redenering is als volgt: Als 25% ( $1/4$ ) van de populatie homozygoot recessief  $ss$  werd genoemd, dan zou de frequentie van de verschillende genotypen  $SS: sS: ss = 25:50:25$  moeten zijn.

Dat wil zeggen 75% proevers (  $SS.Ss$ ) en 25% niet-proevers ( $ss$ ).

Deze verdeling wordt verkregen wanneer het dominante en het recessieve gen in dezelfde frequentie voorkomen, namelijk 50:50.

De echte verdeling van proevers en niet-proevers is echter niet 75:25 maar 70:30.  
Door in het routediagram het omgekeerde pad te volgen, kun je berekenen in welke verhouding S en s voorkomen in de populatie.

Laten we aannemen dat de frequentie van s x% is en van S y%.

Dit betekent dat x% van alle zaadcellen en eicellen in de populatie de genen bevat, en y% van de zaadcellen en eicellen het gen S.

Dus  $x\% + y\% = 100\%$ .

Het gen S =  $(100 - x\%)$ .

Een schema voor de zygote frequentie (= de frequentie van verschillende genotypen) in de populatie ziet er dan als volgt uit

Frequentie eicel met S resp. s	—	yS	xS	← Frequentie zaadcel
	↓	yS	y <sup>2</sup> SS	xySs
		xs	xySs	x <sup>2</sup> ss

Hieruit blijkt dat in de betreffende bevolkingsgroep:

y<sup>2</sup>% het genotype SS heeft

2xy% het genotype Ss heeft

en x<sup>2</sup>% het genotype ss heeft

We krijgen dan:

$$x^2 = 30\% \text{ dus } x = \sqrt{30/100} = 0,30$$

$$x = \sqrt{0,30} = 0,5477 = 54,8/100 = 54,8\%$$

We hebben eerder gezegd dat  $x = s$ , wat betekent dat  $s = 54,8\%$ .

$$y = (100 - x)\% = (100 - 54,8)\% = 45,2\%$$

$$y = S$$

Dat wil zeggen S = 45,2%

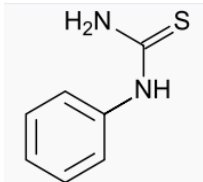
In het kort komt S voor bij 45,2 % van testgroep en s komt voor bij 54,8 %.

Maar omdat het gen homozygoot recessief moet zijn om geen PTC smaak waar te nemen zal een kleinere groep dan die 54,8 % daadwerkelijk geen ptc smaak waarnemen.

### Meer informatie over PTC

Zoals eerder vermeld, is PTC een afkorting voor fenylthiocarbamide.

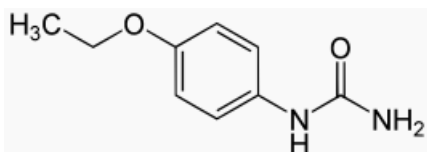
Een correctere naam is fenylthioureum. Dit is een ureumderivaat. De structuurformule is:



Aangenomen wordt dat de -N-C=S groep verantwoordelijk is voor de verschillende smaakbelevingen.

Dezelfde groep wordt ook gevonden in methylthiouracil. Dit medicijn blokkeert de synthese van schildklierhormoon en kan worden gebruikt als therapeutisch middel in het geval van overproductie van dit hormoon. Bij ratten kan PTC ook op dezelfde manier werken.

Een ander interessant feit is dat de stof Dulcine, (4-Ethoxyphenyl)urea of sucrol genoemd



Qua structuur op PTC lijkt, maar een zeer zoete smaakervaring geeft. Dulcin was een commerciële vervanger voor suiker.