

GENETIK – ÄRFTLIGHET

NÄR DU HAR ARBETAT MED AVSNITTET GENETIK – ÄRFTLIGHET KAN DU

- redogöra för vad den genetiska koden är och var den finns
- förklara vad som är speciellt med reduktionsdelning
- beskriva hur vi ärver våra gener
- förklara skillnaden mellan dominanta och vikande anlag och ge några exempel
- beskriva vad en mutation är och vad den kan leda till

Genetik är läran om det biologiska arvet. Med hjälp av genetiken kan vi bättre förstå hur livet fungerar och hur egenskaper kan gå i arv från föräldrar till barn.

Mendels ärftlighetslagar

Vid 1800-talets mitt kartlade Gregor Mendel hur egenskaper överförs hos ärtväxter. Efter noggrant kontrollerade experiment drog han slutsatsen att vissa egenskaper ärvdes på ett regelbundet sätt. Efter Mendels upptäckter kallas det sätt som arvet förs vidare, de Mendelska ärftlighetslagarna.

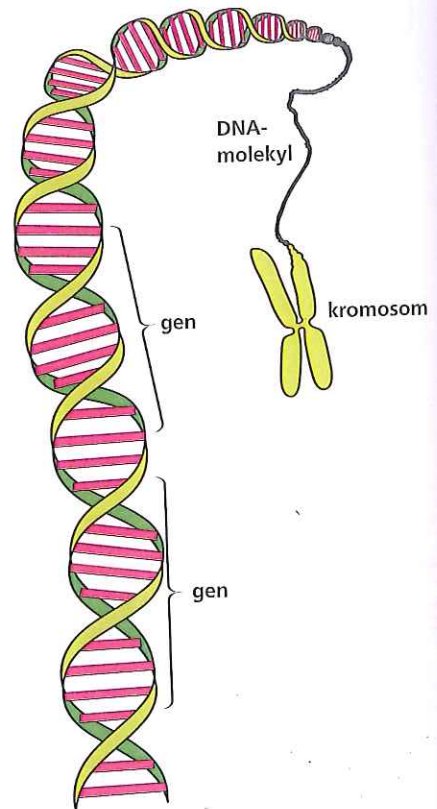
Den genetiska koden

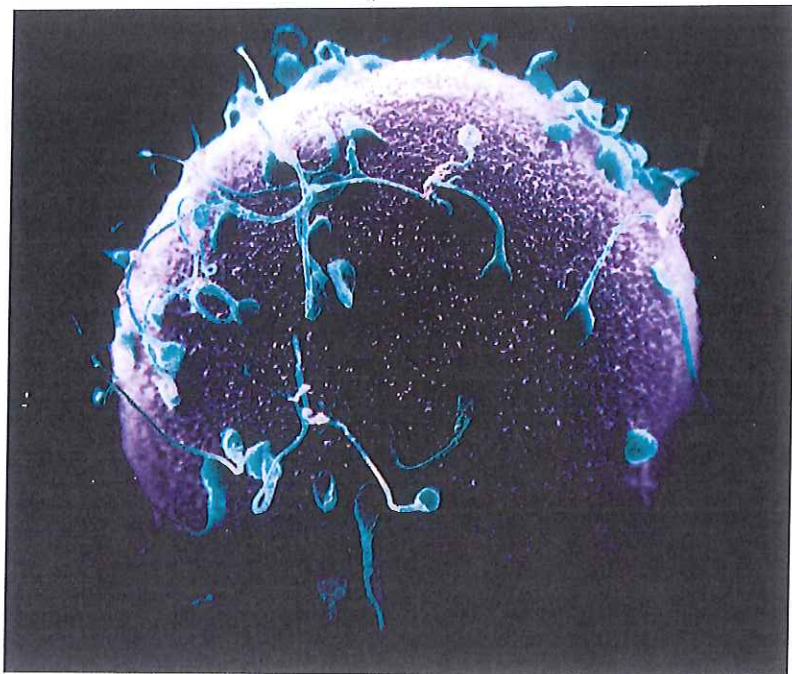
De flesta av våra kromosomer innehåller från några hundra, upp till flera tusen gener. En gen är ett avsnitt på DNA-molekylen och en instruktion i form av en kod. Koden som kallas den genetiska koden motsvarar ett protein som kan tillverkas i cellen.

En kromosom är en lång DNA-molekyl. DNA-molekylen består av två spiralvridna kedjor, som hålls ihop med kemiska bindningar. En gen är ett avsnitt på DNA-molekylen.



Mellan 1856 och 1863 odlade Gregor Mendel över 28 000 olika exemplar av ärtväxter. Han upptäckte då hur egenskaper gick i arv.





Vid en reduktionsdelning bildas könsceller med halva antalet kromosomer av speciella moderceller.

Könscellerna

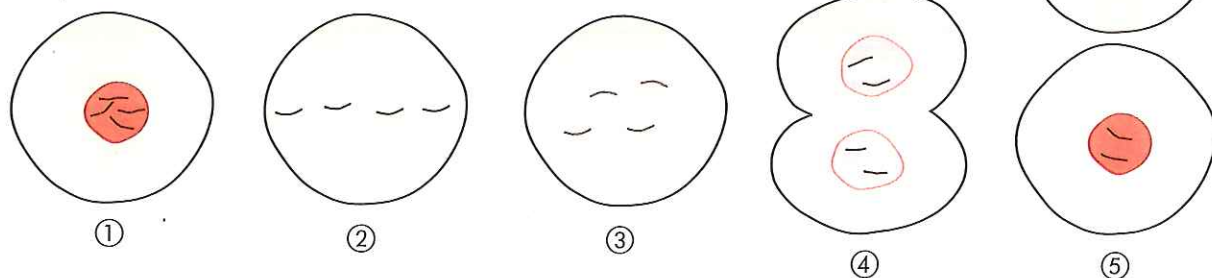
Förr trodde man att arvet fanns i blodet – man hade ”samma blod”. Vi använder ibland fortfarande uttrycket ”blodsband” när vi säger att vi är släkt. Numera vet vi att arvet överförs från föräldrar till barn med könscellerna, ägg och spermier och inte med blodet.

Spermier och ägg bildas genom celledelning, men en annorlunda celledelning. Den kallas reduktionsdelning eftersom antalet kromosomer minskar, de reduceras. Reduktionsdelningar sker bara i äggstockarna och testiklarna där könscellerna bildas.

Hos människan minskar antalet kromosomer från 46 till 23 vid reduktionsdelningen. Människans könsceller har alltså 23 kromosomer.

När ägget och spermien sedan sammansmälter vid en befruktning, blir antalet 46 kromosomer, 23 kromosomer från mamma och 23 kromosomer från pappa.

- ① DNA dras samman och fyra kromosomer blir synliga.
- ② Kromosomerna lägger sig på rad i cellen.
- ③ Kromosomerna dras isär.
- ④ Det bildas nya cellkärnor.
- ⑤ Det har bildats två nya celler med halva antalet kromosomer.

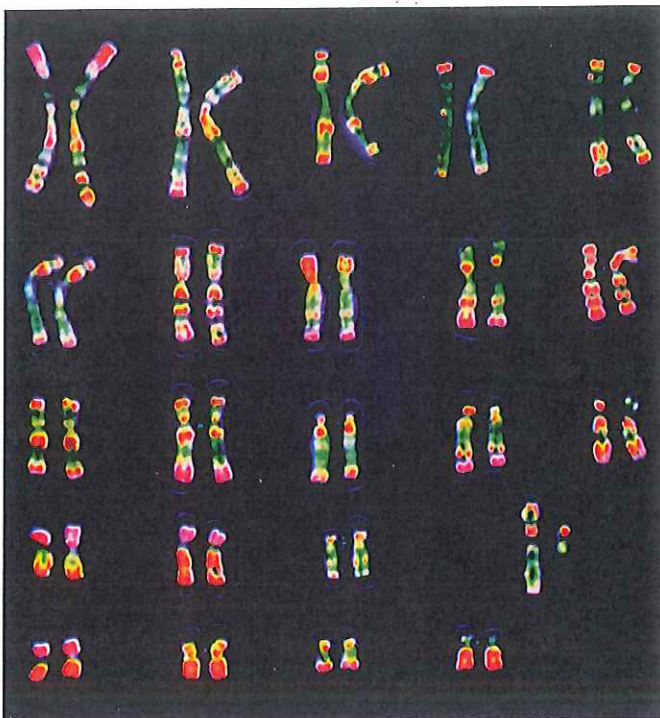


Flicka eller pojke

Ett av kromosomparen bestämmer barnets kön. Därför kallas de könskromosomer. Det finns två olika könskromosomer, X- och Y-kromosom. Kvinnor har två X-kromosomer, XX. Män har en X- och en Y-kromosom, XY.

Kvinnans ägg innehåller alltid X-kromosomer, eftersom kvinnor har bara X-kromosomer, inga Y-kromosomer. Män däremot har både X- och Y-kromosomer. Därför har spermier antingen en X- eller en Y-kromosom.

Barnet får alltid en X-kromosom från mamman. Från pappan får barnet antingen en X-kromosom eller en Y-kromosom. Om det är en spermie med en X-kromosom som befruktar ägget, blir det en flicka. Om spermien har en Y-kromosom, blir det en pojke.



Kromosomer från en människa. Kromosomerna är ordnade parvis. Ett av paren är könskromosomerna X och Y. Är kromosomerna på fotot från en man eller en kvinna?

♀	♂	X	Y
X	X	XX ♀	XY ♂
X	Y	XX ♀	XY ♂

Schemat visar att det är lika stor chans att det blir en pojke som en flicka vid en befruktning. Men i verkligheten föds det något fler pojkar än flickor. Varför det är så vet man inte.



Enäggstvillingar kan vara svåra att skilja åt, de har ju samma arvsanlag.

Tvillingar eller fler

Om fler än ett ägg befruktas samtidigt kan det bli tvillingar, trillingar eller fler. Dessa barn blir inte mer lika än vanliga syskon eftersom de kommer från olika ägg och spermier. Antalet tvillingfödslar har ökat sedan 80-talet, därför att fler graviditeter skapas med hjälp av konstgjord befruktning.

Om ett ägg befruktas och tidigt delar sig i två delar utvecklas två foster. Det blir enäggstvillingar. Enäggstvillingar har exakt likadana gener och är genetiskt identiska. Enäggstvillingar blir ändå inte helt lika som vuxna, eftersom skillnader i miljö och erfarenheter under livet påverkar deras utveckling.

Människor är mer lika än olika

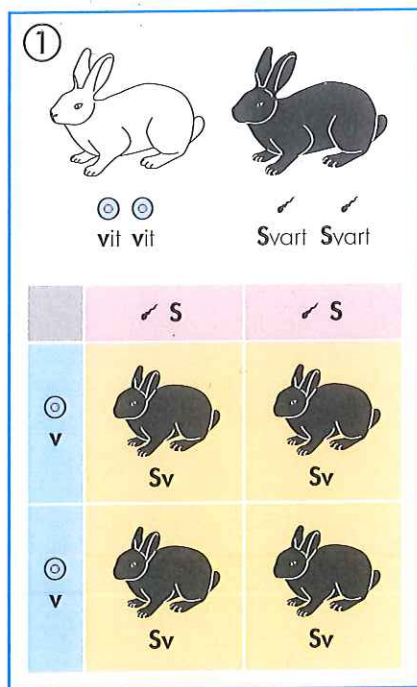
Alla människor, utom enäggstvillingar, är helt unika med en helt egen uppsättning gener. Trots det är vi ändå oerhört lika varandra. Mer än 99,9 % av generna är likadana hos olika människor. Det är den lilla skillnaden på mindre än en tiondels procent som gör att vi ser olika ut och har olika egenskaper.

De senaste årens genforskning visar att begreppet ras saknar betydelse inom genetiken. Det går inte att se genetiska skillnader mellan kineser och nordeuropéer. Det är till och med så att det kan vara större genetisk skillnad mellan två kineser än mellan en kines och en nordeuropé.

Dominanta och vikande gener

Båda kromosomerna i ett kromosompar innehåller gener för samma egenskap. Om generna för en viss egenskap inte är exakt lika i paret, kan det ena anlaget dominera över det andra och bestämma den slutliga egenskapen. Ett sådant anlag kallas dominant anlag. Det anlag som ger vika kallas vikande, eller recessivt, anlag. Ett exempel på ett dominant anlag är svart päls hos kaniner.

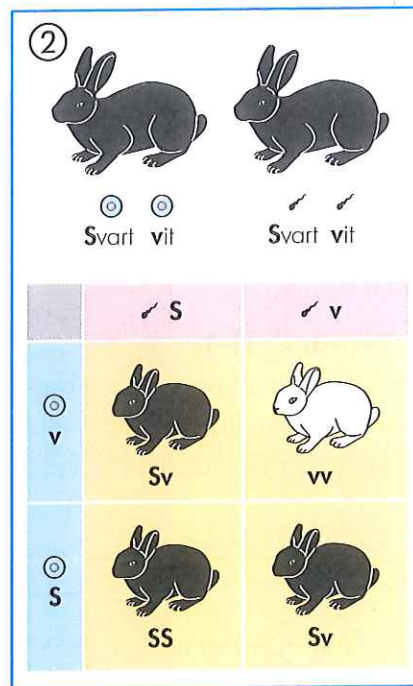
Svart färg dominerar över vit färg, som är vikande. Två kaniner med olika pälsfärg kan få ungar med enbart svart pälsfärg. Liksom två kaniner med svart pälsfärg kan få ungar med vit päls.



Honan har vit päls och hanen har svart päls. Honan har enbart anlag för vit päls. Därför har alla ägg anlag för vit päls.

Hanens spermier har enbart anlag för svart päls. Därför har alla spermier anlag för svart päls.

Alla ungar får svart päls, men alla har ett vikande anlag för vit päls.



Både honan och hanen har svart päls, men har vikande anlag för vit päls. Av deras ungar får ¼ av ungarna vit päls, resten får svart päls.

Det är slumpen som avgör vilken gen som förs vidare till nästa generation. Könscellerna får ju en kopia av bara den ena genen. När sedan generna blandas vid befruktningen kan tidigare dolda egenskaper bli synliga.

Egenskaper styrs av många gener

I listan ser du några exempel på egenskaper som är dominanta, och andra som är vikande. Även de enklaste egenskaperna styrs av många gener, dessutom kan varje enskild gen påverka många egenskaper. Därför är listan en kraftig förenkling av verkligheten.

EGENSKAP	DOMINANT	VIKANDE
Ögonfärg	Brun-grön	Blå-grå
Hudfärg	Mörk	Ljus
Fräknar	Fräknar	Inga fräknar
Öronform	Fri örsnibb	Fast örsnibb
Hakform	Grop	Ingen grop
Skrattgrop	Grop	Ingen grop
Syn	Astigmatism Närsynthet	Normal syn
Fotvalv	Normalt	Platt
Tungrullning	Kan rulla tungan	Kan inte rulla tungan
Ögonstorlek	Stora	Små
Tumme	Mycket böjlig	Rak
Hår	Lockigt/vågigt	Rakt
Blodgrupp	A och B	0 (noll)
Läppar	Fylliga	Tunna
Färgseende	Normalt	Färgblind röd-grön



En extra kromosom i det 21:a kromosomparet ger en utvecklingsskada som heter Downs syndrom.

Antalet kromosomer är inte alltid 46

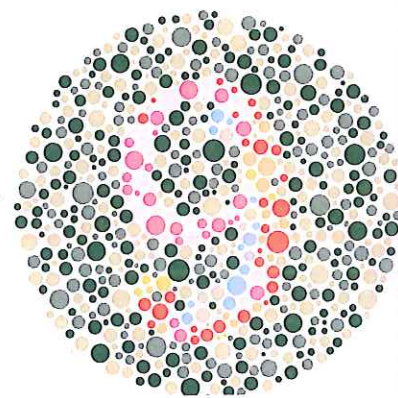
En del barn föds med skadade eller fel antal kromosomer. Det vanligaste kromosomfelet är Downs syndrom. Personer med Downs syndrom har en kromosom för mycket. De har tre exemplar av kromosom 21, istället för normalt två.

Barn med Downs syndrom, som från tidig ålder fått bra hjälp visar en god utveckling men är beroende av stöd genom hela livet. Det är också vanligt med olika fysiska problem som syn-, hjärt- och hörselproblem, hos personer med Downs syndrom.

Färgblindhet och blödarsjuka

Röd-grön färgblindhet och blödarsjuka, är två exempel på genetiska fel som ärvs med X-kromosomen. Eftersom pojkar bara har en X-kromosom, drabbas pojkar oftare än flickor. Flickorna måste ju ha felet i bägge sina X-kromosomer.

Röd-grön färgblindhet drabbar cirka 8 % av pojkarna men mindre än 1 % av flickorna. Blödarsjuka är ett samlingsnamn på sjukdomar där blodet har svårt att levra sig. I Sverige finns idag cirka 800 män och ett fåtal kvinnor som har blödarsjuka.



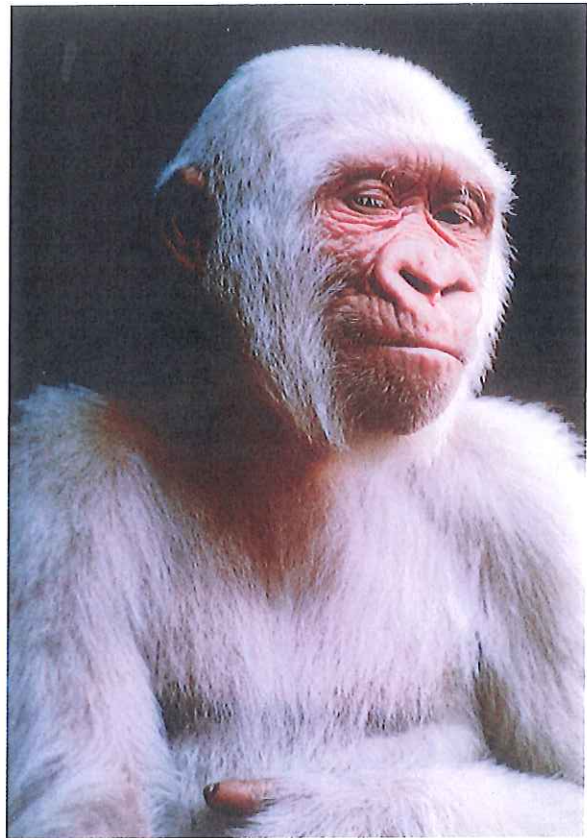
Ungefär 8 % av alla män har svårt för att se olika nyanser av rött och grönt.

Mutationer

Du har kanske sett vita djur med röda ögon. De kallas albinos. Dessa djur saknar genen som tillverkar det mörka färgämne som de normalt har i pälsen eller fjädrarna. Det beror på en förändring i generna för hudens pigment. Sådana plötsliga förändringar i generna kallas mutationer.

Vid ungefär var tionde celldelning sker en mutation. De flesta mutationer upptäcks av cellernas skyddsmekanismer och repareras direkt. Andra mutationer har ingen betydelse. De sker antingen mellan generna eller så påverkar de inte cellen alls. Men ibland kan de synas som hos albinos eller personer med Down's syndrom.

Om en mutation sker i könscellerna förs den vidare till nästa generation. Mutationer är alltså tillsammans med det naturliga urvalet, en förutsättning för livets utveckling – evolutionen.



Albinism finns hos de flesta djurarter.

När cellerna förlorar kontrollen

I alla celler finns ett skydd mot mutationer och felaktig kopiering av generna. Cellens skyddssystem hindrar att gener som kontrollerar cellernas delningstakt skadas. Hos en del människor finns ärftliga fel som gör att detta system inte fungerar som det ska. Och hos äldre fungerar skyddet något sämre.

Om en cell skadas av giftiga kemikalier, UV-strålning eller något virus, kan den börja dela sig okontrollerat. Den har då blivit en cancercell.

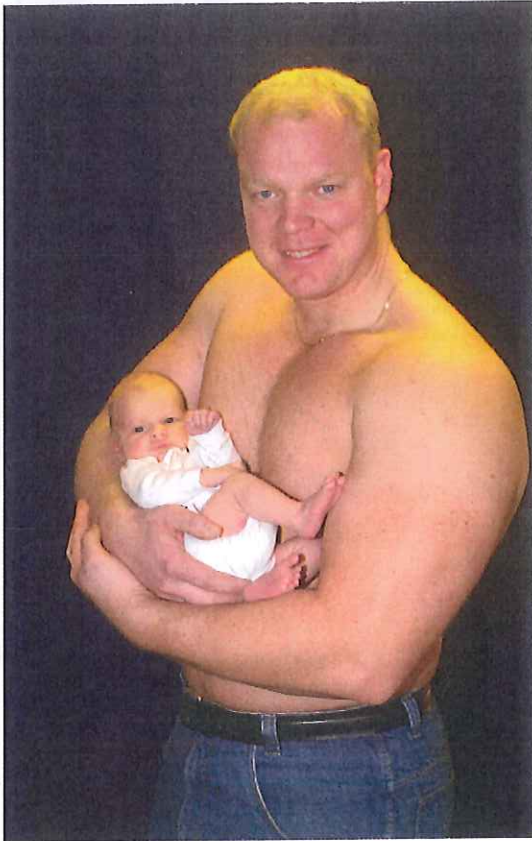
I Sverige fick ungefär 50 000 personer diagnosen cancer under år 2009. De vanligaste cancerformerna är prostatacancer, bröstcancer, hudcancer och leukemi. Det går att minska risken för att få cancer genom att låta bli att röka, skydda sig mot solen och vara fysiskt aktiv.



Malignt melanom är en vanlig typ av hudcancer. Malignt melanom kan uppstå om man utsätter sig för kraftig UV-strålning, utan att skydda sig.

Samspel mellan arv och miljö

Att du har ett skelett och att det kan växa är naturligtvis ärftligt. Men den som är undernärd eller sängliggande får ett mycket tunnare och skörare skelett. Och den som tränar mycket i unga år får ett kraftigare skelett. Detta beror på all den belastning som träningen skapar. Ditt skeletts storlek och hållbarhet är alltså mycket beroende av vad du äter och din livsstil i övrigt.



För att bli riktigt stark krävs både anlag och träning.

Kan du?

1. Hur många gener har en människa?
2. Vad händer vid en befruktning?
3. Vad heter könskromosomerna?
4. Ge några exempel på dominanta anlag.
5. Ge några exempel på vikande anlag.
6. Vad är en mutation?
7. Vad händer vid cancer?

Vilket ord passar till beskrivningen?

- | | |
|--|----------------------|
| A. Ett par av våra kromosomer kallas könskromosomer. | a) mutation |
| B. Plötsliga förändringar i generna. | b) dominant |
| C. En gen som bestämmer. | c) gener |
| D. I cellkärnan, uppbyggd av en DNA-molekyl. | d) DNA-molekyl |
| E. Finns i kromosomerna och ger oss våra egenskaper. | e) kromosom |
| F. Finns i cellkärnan och bildar kromosomerna. | f) X- och Y-kromosom |

Sammanfattning 5

CELLEN

- ✓ Inne i dina celler finns olika slags organeller. Organellerna är som små organ med särskilda egenskaper och uppgifter.
- ✓ Runt cellen finns ett cellmembran som har till uppgift att hålla ihop cellen och transportera ämnen in i och ut ur cellen. Innanför membranet finns cellvätskan som består av mest vatten, men också proteiner och salter.
- ✓ Mitokondrierna är cellens kraftverk. Vid cellandningen framställer mitokondrierna energi ur fetter och kolhydrater, genom förbränning med syre.
- ✓ Lysosomer är cellens sophanterare. De bryter ner och transporterar bort avfallsämnen och skadade celldelar.
- ✓ I cellkärnan finns kromosomerna som är uppbyggda av DNA-molekyler. På kromosomerna finns generna. En gen är en instruktion för tillverkningen av proteiner som cellen behöver. Det är generna som ger oss våra egenskaper.
- ✓ Celler förökar sig genom delning. Normalt ligger kromosomerna lite hur som helst i cellkärnan. Precis innan cellen ska dela sig bildas kopior av kromosomerna. Har cellen normalt 46 kromosomer, finns det alltså 92 kromosomer strax före celldelningen. Därefter dras kromosomerna ihop och packas hårdare. Nu kan man se dem i ett mikroskop.
- ✓ Vid celldelningen bildas två nya celler. Kromosomerna dras isär och innesluts i de nya dottercellernas cellkärnor. Den ena dottercellen har då 46 kromosomer och den andra har också 46 kromosomer. Vi får alltså två celler med samma arvsanlag som modercellen.

GENETIK – ÄRFTLIGHET

- ✓ Genetik är läran om det biologiska arvet.
- ✓ Människan har 46 kromosomer i sina celler, utom i spermier och äggcellerna som har 23 kromosomer. När ett ägg och en spermie sammansmälter vid befruktningen blir antalet kromosomer 46 stycken, 23 från pappa och 23 från mamma.
- ✓ Kromosomen är uppbyggd av en lång DNA-molekyl. Varje kromosom innehåller många olika gener som styr cellens liv. På människans 46 kromosomer finns det ungefär 21 000 gener.
- ✓ Vi får våra gener från våra föräldrar. För varje egenskap har vi alltså två gener, en från mamma och en från pappa. För de flesta av våra egenskaper är genen från mamman likadan som den från pappan.
- ✓ Ett av våra kromosompar kallas könskromosomerna. De styr vilket kön vi får. Det finns två olika könskromosomer, X-kromosom och Y-kromosom. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X-kromosom och en Y-kromosom.
- ✓ Det finns också andra egenskaper där generna kan vara olika. Då kan den ena genen dominera över den andra och bestämma hur egenskapen ska bli. Sådana gener kallas dominanta. De gener som har egenskaper som inte syns, kallas recessiva eller vikande.
- ✓ Mutationer är plötsliga förändringar i generna. Mutationer kan ske när DNA kopieras vid en celldelning. Alla celler har ett skydd mot mutationer och felaktig kopiering av generna. Om det skyddet inte fungerar normalt kan det leda till okontrollerad celldelning. Celler som delar sig okontrollerat kallas cancerceller.