



# GENETIK

Namn:



# Genetik - en kort historik



Genetiken har funnits i människans vardag under tusentals år. Det är enkelt att se att människan ärver utseende och egenskaper från sina föräldrar. Att utveckla grödors och boskaps positiva egenskaper, genom att kontrollera och styra deras förökning, har också varit en nödvändig kunskap för överlevnad under människans historia.

Genetik handlar om att förstå mekanismerna bakom det genetiska arvet. Genetiken handlar om hur vetenskapen använder denna kunskap för att förstå och förbättra människors levnadsvillkor.

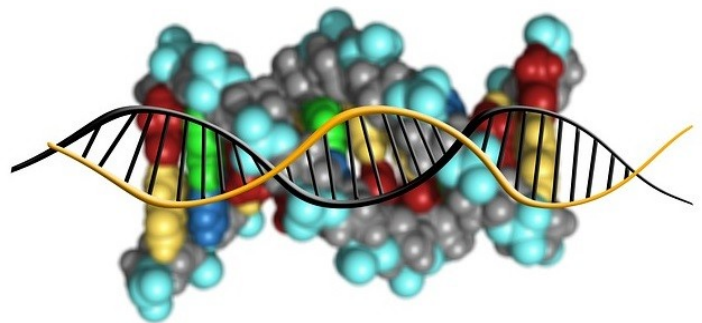


Den vetenskapliga genetiken började under mitten av 1800-talet. Då släppte Gregor Mendel en bok som hette "Försök med växthybrider". I boken förklarar han hur olika egenskaper ärvs. Mendel utgick från ärtor med olika egenskaper, en del plantor var långa, andra korta. En del ärtor var släta, andra skrynkliga, o.s.v. Han korsade ärtorna med varandra, undersökte avkomman och drog slutsatser. Trots att Mendel inte visste någonting om DNA kunde han göra korrekta slutsatser om hur egenskaper ärvdes. Hans teorier om arvets mekanismer går fortfarande att använda. Tyvärr fick hans teorier inget genombrott utan de glömdes

bort. "Min tid ska komma" brukade Mendel beklaga sig. Hans arbete återupptäcktes år 1900, 16 år efter hans död.

Några decennier senare upptäcktes förändringar i arvet som gav nya anlag vilka inte kunde förklaras med Mendels lagar. Det som upptäckts var mutationer och vetenskapen menade, helt korrekt, att dessa var en avgörande drivkraft i utvecklingen av organismer.

Under den första hälften av 1900-talet upptäcktes det att kromosomer fanns i cellkärnan i par. De fyra kvävebaserna upptäcktes och fick sina namn. Rosalind Franklin gjorde de första tydliga röntgenbilderna av DNA-molekylen.



Under mitten av 1900-talet kunde för första gången DNA-molekylens struktur beskrivas av James Watson och Francis Crick. Troligtvis bidrog Rosalind Franklin till stor del till upptäckten men när Nobelpriset delades ut år 1962 hade hon avlidit och blev utan.

Utvecklingen inom genetiken går efter detta genombrott i rasade takt och genetiken är numera alltid ett aktuellt forskningsområde.

## Begrepp och svåra ord:

Genetik, mutation, organism, kromosom, kvävebas, DNA-molekyl

# DNA-molekylens beståndsdelar



Informationen om växters och djurs uppbyggnad och utseende finns samlad i cellkärnan i de flesta av organismens celler. I cellkärnan finns DNA-molekylen. Detta är en mycket stor molekyl och dess unika struktur innehåller speciell information. Informationen kan liknas vid en bruksanvisning som beskriver hur organismen är uppbyggd.



DNA - Vanligtvis syftar ordet DNA på hela det genetiska arvet. Alla organismer har DNA. Hos människan finns det två meter DNA i stort sett alla kroppens celler (undantaget är de röda blodkropparna). Det gör DNA:t till en av de största kända molekylerna. Skulle du plocka ut allt DNA i kroppen och lägga i en rad kommer du till månen och tillbaka. För att DNA:t ska få plats i cellkärnan är det hårt packat. DNA är en förkortning för **DeoxiriboNukleinAcid**. Arvsanlag, arvs massa och genomet är synonymier till DNA och syftar även på hela din genetiska kod.

Kvävebaser – Informationen i ditt DNA är skrivet på en kod som består av fyra bokstäver. Dessa kemiska byggstenar heter Adenin, Cytosin, Guanin och Tymin men förkortas A, C, G och T.

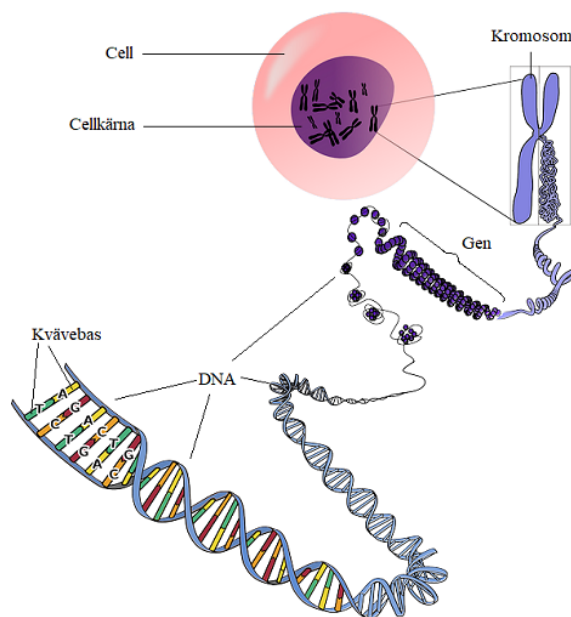
Kvävebaserna sitter alltid ihop två och två, A med T och C med G. Om du jämför DNA-molekylen med en trappa motsvarar varje baspar ett trappsteg. Varje baspar kan kombineras på fyra sätt: A-T, T-A, C-G, G-C.

Kromosom – Människans DNA är uppdelat i 46 delar. Varje del kallas för kromosom. Använder man ordet i plural, kromosomer, menas allt DNA. Antalet kromosomer har ingenting

att göra med hur utvecklad organismen är. Det betyder bara hur uppdelad den genetiska koden (DNA:t) är i cellkärnan. Människan har 46 kromosomer i varje cell (undantag röda blodkroppar), sniglar har 24, hästar har 64 och ormbunskar har över 1000 kromosomer. Rekordet hos djur har kungskrabban med 416 kromosomer.

En gen är en sträcka på kromosomen. Gener kan vara bruksanvisningar för ett protein eller en egenskap. Det kallas också att en gen kodar för ett protein eller egenskap. Hos människor finns det mellan 20 000 och 25 000 olika gener (beroende på källa). Ibland kodar flera olika gener samma egenskap till exempel ögonfärg. Det kan också vara tvärtom, att en gen kodar för flera liknande proteiner. Längden på gener varierar. De kan vara uppbyggda av några hundra baspar till fler än 100 000.

Om ditt DNA vore en bok skulle kvävebaserna vara bokstäver, generna skulle vara stycken, kromosomerna skulle vara kapitel.



## Begrepp och svåra ord:

Cellkärna, DNA-molekyl, arvsanlag, arvs massa, genom, kvävebas, kromosom, baspar, gen



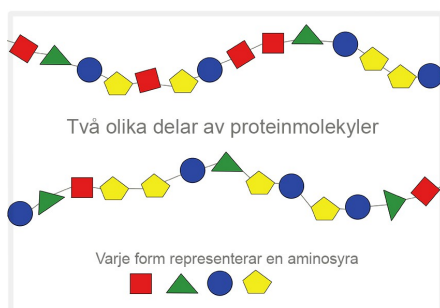
# Du är dina proteiner

## Vad är ett protein?

Människan är uppbyggd av celler som bildar vävnader, organ och organsystem. Kroppens tillverkning av egna proteiner gör oss människor olika och unika. Nästan alla processer i kroppen styrs av proteiner. Till exempel kan proteinerna vara hormoner, enzymer eller byggnadsmaterial för kroppen. Proteiner ger oss människor olika utseende till exempel ögonfärg, pigment och hårfärg. Proteiner ger också egenskaper som till exempel temperament. Det finns 100 000 olika sorters proteiner i kroppen. Beskrivningen (eller bruksanvisningen) för samtliga proteiner, gällande kroppens utseende och funktionerna i kroppens celler, finns i cellkärnans DNA.

## Hur ett protein bildas utifrån informationen i DNA:

Protein är en beståndsdel i maten som är viktig att få i sig. Ett protein byggs upp av aminosyror. Det finns 20 olika sorters aminosyror.



De flesta aminosyror kan kroppen själv tillverka men åtta stycken måste komma med kosten. När du äter bryts proteinerna i maten ner till aminosyror av matspjälkningssystemet. Dessa aminosyror förs ut i blodomloppet, tas upp av cellerna via cellmembranet och används till att tillverka kroppens egna proteiner. Livsmedel med hög proteinhalt är kött, fisk, ägg, bönor och nötter.

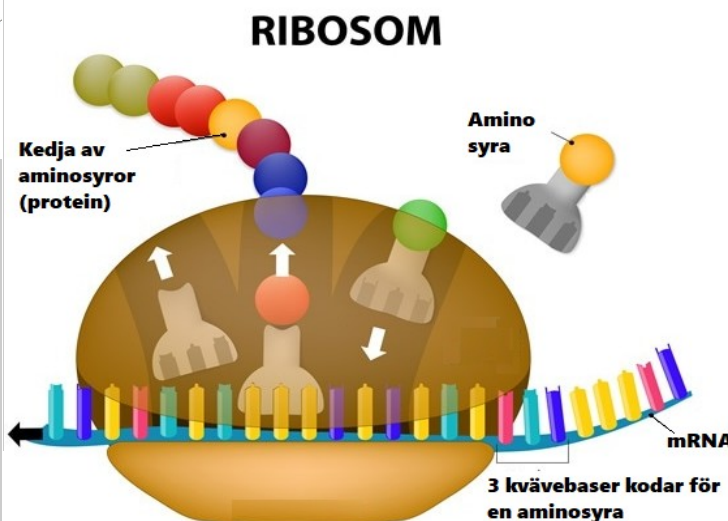
Tillverkningen av protein sker i cellens ribosomer. Så här går det till:

1. Bruksanvisningen för proteinet finns i cell-

kärnan. När cellen får en signal att ett protein ska tillverkas öppnar sig DNA-molekylen på den plats just där proteinets bruksanvisning finns och en kopia görs. Denna avskrivning kallas transkription. Budbäraren som transporterar koden till ribosomen kallas messenger-RNA eller bara mRNA. Skillnaden mellan DNA och RNA är att RNA använder kvävebasen U (Uracil) istället för T (Tymin).

2. I ribosomen tillverkas proteinet. Tre bokstäver i följd på mRNA kodar för en bestämd aminosyra. Aminosyrorna byggs ihop som pärlor på ett pärlhalsband. Ett protein kan bestå av mellan 50 och flera tusen aminosyror. Varje pärla på pärlhalsbandet kan väljas på 20 olika sätt eftersom det finns 20 aminosyror. Därför finns det nästan oändligt många sätt att tillverka ett protein på. Processen, när ribosomen översätter koden på mRNA och tillverkar ett protein, kallas translation.

3. Proteinet stannar i cellen eller paketeras och skickas ut.

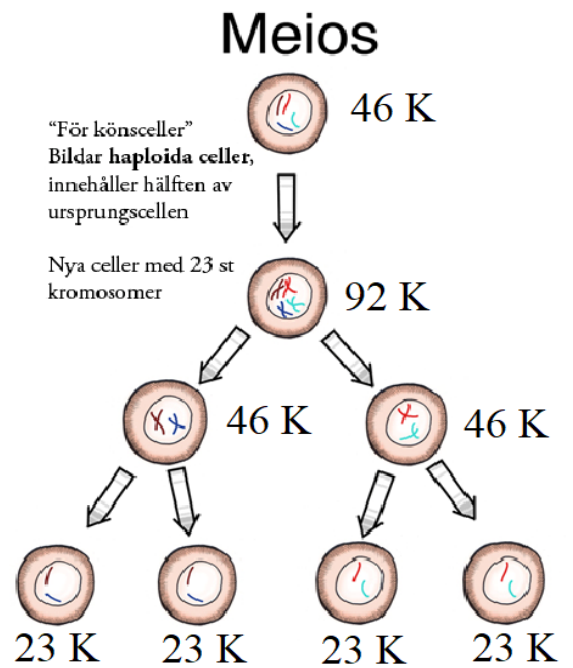
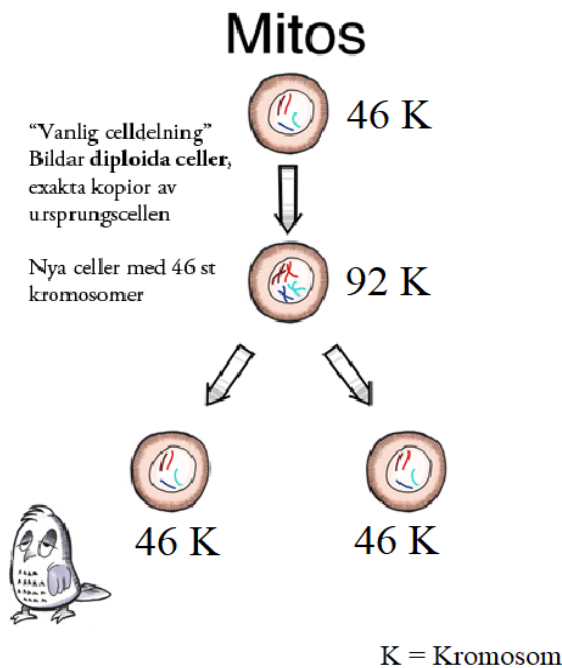


## Begrepp och svåra ord:

Protein, aminosyra, hormon, enzym, pigment, ribosom, transkription, translation

# Mitos och meios

Livet började med en cell. Denna cell delade sig och utvecklades till olika typer av organismer. En människa består av 100 000 miljarder celler. Celler förökar sig genom delning. Det finns två olika typer av celledelning:



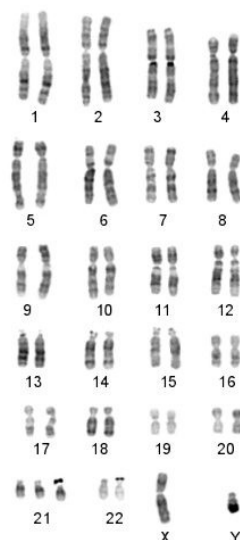
## 1. Vanlig celledelning (mitos)

Denna celledelning sker för samtliga celler förutom könscellerna (ägg och spermie). Vid denna celledelning kopieras allt genetiskt material så att den nya cellen blir identisk med den första. I vanlig celledelning kopieras alla cellens 46 kromosomer. Dessa celler kallas kroppsceller och är diploida. Det innebär att de har 23 par kromosomer, alltså två uppsättningar av varje kromosom.

## 2. Reduktionsdelning (meios)

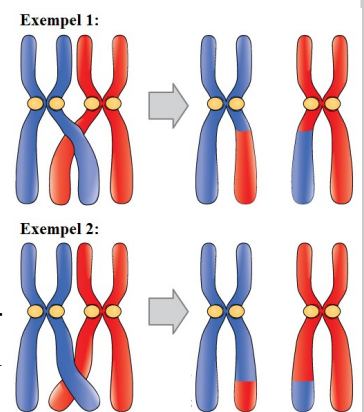
En människa skapas genom att en spermie smälter samman med ett ägg för att bilda den första cellen. Den första cellen ska innehålla 46 kromosomer. Med enkel matematik kan därför könscellerna bara innehålla 23 kromosomer (haploida celler) för att det ska stämma. ( $23+23 = 46$ ).

I vanliga celler sitter kromosomerna ihop i 23 par.



Kromosomerna i varje par innehåller samma typ av information. Du har alltså två bruksanvisningar till varje protein (eller egenskap) - en pappavariant och en mammavariant. Vid reduktionsdelning utgår kroppen från en cell med 46 kromosomer och skapar unika könsceller med 23 kromosomer. Vid bildande av könsceller sker en process som kallas överkorsning (crossover).

Överkorsning innebär att kromosomerna i varje par blandar sig med varandra. Varje kromosom blir en mix av mammas och pappans gener. Det innebär att varje ägg eller spermie blir helt unik. Detta är anledningen till varför syskon liknar varandra men inte är identiska.



### Begrepp och svåra ord:

Mitos, meios, reduktionsdelning, överkorsning



# DNA-molekylen

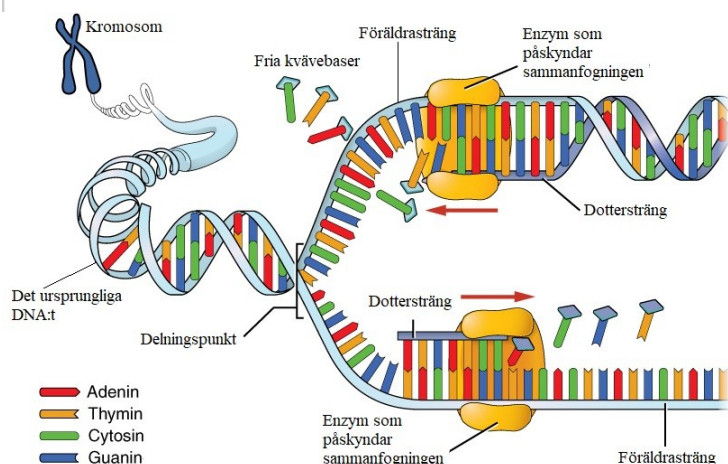


Informationen i DNA-molekylen används bland annat vid tillverkning av proteiner. Vid celledelningen kopierar DNA-molekylen sig eftersom den ska finnas i båda de nya cellerna. Detta kallas för DNA-replikation.

## DNA-replikation vid celledelning:

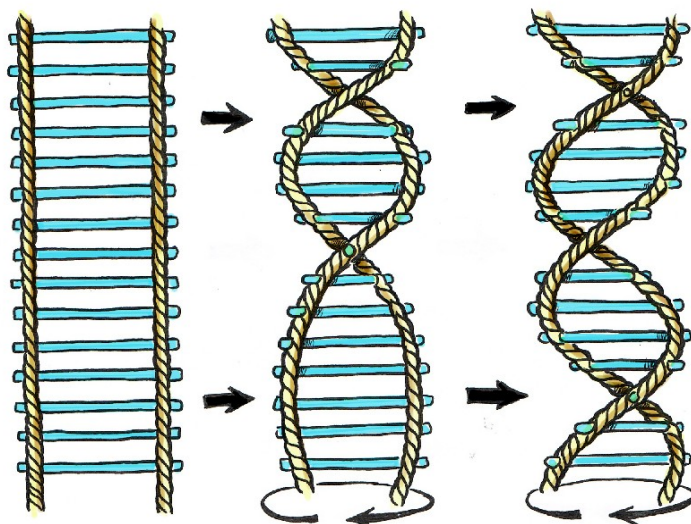
Oavsett vilken typ av celledelning (mitos eller meios) innehåller de nya cellerna genetisk information. DNA-molekyler kopierar sig på detta sätt:

1. Kvävebaserna som håller ihop DNA-molekylen öppnar sig likt ett blixtlås.
2. Det finns kvävebaser (C, G, A, T) lösa i cellen. Dessa kopplas till de ensamma kvävebaserna på den ursprungliga DNA-strängen. Eftersom de bara kan sitta på ett bestämt sätt



kommer de två nya strängarna att bli identiska.

DNA-molekylens struktur kallas dubbel-helix. Den ser ut som en stege som är dubbelt snurrad.



Den största delen av all informationen i DNA:t används inte till något alls. Utifrån den informationen tillverkas inga protein och den informationen styr inga egenskaper. Det kallas skräp-DNA (junk-DNA) och vetenskapen är osäkra på om det har någon funktion alls. Eventuellt kanske den hjälper till att utveckla nya gener eller så kan det påverka aktivitet hos andra gener. Däremot går det att följa människans utveckling genom historien med hjälp av skräp-DNA.



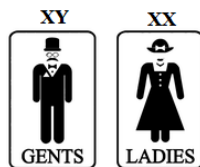
## Begrepp och svåra ord:

DNA-replikation, skräp-DNA, kvävebas

# Vad bestämmer kön?

Vilket biologiskt kön du har bestäms genetiskt. Ett av människans 23 par av kromosomer bestämmer kön. Det är par nummer 23 och kallas könskromosomerna.

Kvinnans två könskromosomer kallas XX och mannens XY. Skillnaden är att mannens ena kromosom är lite kortare och mannen har därför lite mindre genetiskt material än kvinnan. En av mannens könskromosomer och en av kvinnans kommer slumpmässigt väljas och ärvas av det nya barnet.



Redan vid befruktningen bestäms det vilket kön den nya människan ska ha. Om en X-spermie hinner först blir det en flicka. Om en Y-spermie hinner före blir det en pojke.

Tabellen ovan visar hur det blir pojke eller flicka. Mammans två könsceller (ägg) syns i den vänstra kolumnen och mannens könskromosomer syns i den översta raden.

	(Pappans spermie) 22 + X	(Pappans spermie) 22 + Y
(Mammans ägg) 22 + X	44 + XX (flicka)	44 + XY (pojke)
(Mammans ägg) 22 + X	44 + XX (flicka)	44 + XY (pojke)

Teoretiskt sätt visar tabellen att det är 50 % chans att få en flicka och 50 % chans att få en pojke. I verkligheten föds det 106 pojkar på 100 flickor.

## Tvillingar.

I Sverige är 2,8 % av alla födselar tvillingfödselar. En tredjedel är enäggstvillingar och två

tredjedelar är tvåäggstvillingar.

Hur stor andel enäggstvillingar som föds i världen är lika. Förmågan att få tvåäggstvillingar är i högre grad ärftlig och därför varierar andelen tvåäggstvillingar mellan olika folkslag i världen.

För tvåäggstvillingar är det två ägg som har befruktas av två olika spermier. Sedan har dessa foster utvecklats parallellt i mammans livmoder. Tvåäggstvillingar är inte mer lika varandra än ett vanligt syskonpar som föds efter två olika graviditeter.

Enäggstvillingar härstammar från ett ägg och en spermie. Det befruktade ägget delar sig i början av fosterutvecklingen och bildar två foster. Enäggstvillingar har samma DNA och de har alltid samma kön



(några få undantag finns). Trots att de har samma DNA är de inte exakt lika. Små genetiska skillnader kan uppstå under fosterutveckling. Det ger dem bland annat unika fingeravtryck även fast de är lika. Dock är det omöjligt att skilja dem åt vid ett gentest.



## Begrepp och svåra ord:

Kromosom, könskromosom, könscell, tvåäggstvilling, enäggstvilling, foster



# Dominanta och recessiva anlag



Vid befruktningen smälter pappans spermie samman med mammans ägg. Deras genetiska material förs vidare till den nya individen. Barnet får en komplett uppsättning bruksanvisningar från både pappan och mamman. Du får alltså dubbla uppsättningar. Detta genetiska arv visar sig som olika egenskaper hos barnet. Ärftliga egenskaper kallas också för anlag.

Om en viss egenskap undersöks kommer anlagen i kromosomparet ibland vara lika varandra och ibland olika. Det är sällsynt att föräldrarnas anlag blandas så att barnets egenskap blir något mittemellan. Det vanliga är att den ena förälderns anlag bestämmer över den andres.



I Mendels klassiska genetik finns två typer av anlag:

- Dominanta anlag (bestämmande anlag).
- Recessiva anlag (vikande anlag).

Egenskap	Dominant anlag	Recessivt anlag
Ögonfärg	Brun ögonfärg	Blå/grå ögonfärg
Fräknar	Att ha fräknar	Inte ha fräknar
Skrattgrop	Ha skrattgropar	Inte ha skrattgropar
Tungrullning	Rulla tungan	Inte kunna rulla
Tumme	Skomakar-tumme	Oböjbara tummar
Hår	Lockigt/vågigt	Rakt hår
Haka	Grop	Ingen grop

Att ha en skomakartumme är ett dominant anlag. Om du har skomakartumme så har du med största sannolikhet även någon av dina föräldrar det.



Har du ett dominant anlag kan du ha ärvt ett dominant anlag av vardera förälder så att båda dina egna anlag blir dominanta. Eller så har du bara ärvt det dominanta anlaget av din ena förälder. Då har du ett dominant anlag som syns men du har även ett vikande anlag för egenskapen. För att ett recessivt anlag ska framträda måste båda anlagen vara recessiva.

Anlag som syns kallas för fenotyp. Anlag som du bär på men som inte syns kallas genotyp.

För att ta reda på hur stor chans det är att ett anlag ska framträda används korsningsscheman. Dominanta anlag skrivs med stora bokstäver och recessiva anlag skrivs med små bokstäver.



## Begrepp och svåra ord:

Dominant anlag, recessivt anlag, anlag, fenotyp, genotyp



# Korsningsscheman



För att ta reda på hur stor chans det är att ett anlag ska framträda används korsningsscheman. Dominanta anlag skrivs med stora bokstäver och recessiva anlag skrivs med små bokstäver.

Nedanstående exempel handlar om svarta och vita kaniner. Det skulle lika gärna kunna handla om en annan egenskap som ärvs på liknande sätt.

- Att ha svart pälsfärg är ett dominant anlag och betecknas med valfri stor bokstav till exempel R.
- Att ha vit pälsfärg är ett recessivt anlag och betecknas med valfri liten bokstav till exempel r.
- Två lika anlag (RR eller rr) kallas homozygot.
- Två olika anlag (Rr eller rR) kallas heterozygot.

**Exempel 1:** Pappa kanin har två dominanta anlag (homozygot), RR. Mamma kanin har två recessiva anlag (homozygot), rr.

Kaninbarnen ärver ett anlag från varje förälder. För att kunna undersöka alla kombinationer används ett korsningsschema.

	(Pappans anlag) R	(Pappans anlag) R
(Mammans anlag) r	Rr	Rr
(Mammans anlag) r	Rr	Rr

**Resultat:** Alla kaninbarn kommer att ha svart päls men ha anlag för vit pälsfärg.

**Exempel 2:** Pappa kanin har ett dominant anlag och ett recessivt (heterozygot), Rr. Mamma

kanin har ett dominant anlag och ett recessivt (heterozygot), Rr.

	(Pappans anlag) R	(Pappans anlag) r
(Mammans anlag) R	RR	Rr
(Mammans anlag) r	rR	rr

**Resultat:**

1 av 4 kaniner kommer att vara svart och bara ha dominanta anlag. 2 av 4 kaniner kommer att vara svarta men ha anlag för vit pälsfärg. 1 av 4 kaniner kommer att vara vit.

**Exempel 3:** Pappa kanin är heterozygot. Mamma kanin är homozygot med recessiva anlag, rr.

	(Pappans anlag) R	(Pappans anlag) r
(Mammans anlag) r	rR	rr
(Mammans anlag) r	rR	rr

**Resultat:**

- 2 av 4 kaniner kommer att vara svarta men ha anlag för vit pälsfärg.
- 2 av 4 kaniner kommer att vara vita.

## Begrepp och svåra ord:

Korsningsschema, homozygot, heterozygot

# Könsbundet arv



Mannen och kvinnans könskromosomer skiljer sig åt. Mannens Y-kromosom är betydligt kortare än X-kromosomen. Eftersom kvinnan har två X-kromosomer och mannen har en X och en Y innebär det att mannen har mindre genetisk material än kvinnan.



Det gör att vissa egenskaper och sjukdomar, som finns på könskromosomerna, ärvs olika mellan män och kvinnor. Två exempel är blödarsjuka och rödgrön färgblindhet som i större utsträckning drabbar män. Blödarsjuka innebär att kroppen saknar ett protein som får blodet att koagulera. Om det uppstår en blödning, till exempel ett sår, finns en risk att personen förblöder.

Dessa är två recessiva sjukdomar. Det innebär att om du har ett dominant anlag, trots att du har ett recessivt anlag, är du frisk. Har du bara recessiva anlag får du däremot sjukdomen.

Exempel 1: Kvinnan har anlag för blödarsjuka medan mannen är frisk. Det sjuka anlaget markeras med **X<sub>b</sub>**.

	(Pappans spermie) 22 + X	(Pappans spermie) 22 + Y
(Mammans ägg) 22 + X	44 + <b>XX</b>	44 + <b>XY</b>
(Mammans ägg) 22 + X <sub>b</sub>	44 + <b>X<sub>b</sub>X</b>	44 + <b>X<sub>b</sub>Y</b>

Resultat:

- 1/4 Frisk tjej
- 1/4 Tjej med anlag för blödarsjuka
- 1/4 Frisk kille
- 1/4 Kille med blödarsjuka

Eftersom kvinnor har två X-kromosomer mås-

te båda hennes anlag bära sjukdomen om hon ska få den. Eftersom mannen endast har en X-kromosom kommer han få sjukdomen om hans X-kromosom har anlaget. Att ha två X-könskromosomer ger här ett extra skydd mot dessa recessiva sjukdomar.

Exempel 2: Mamman är blödarsjuk och pappan är frisk.

Resultat:

	(Pappans spermie) 22 + X	(Pappans spermie) 22 + Y
(Mammans ägg) 22 + X <sub>b</sub>	44 + <b>X<sub>b</sub>X</b>	44 + <b>X<sub>b</sub>Y</b>
(Mammans ägg) 22 + X <sub>b</sub>	44 + <b>X<sub>b</sub>X</b>	44 + <b>X<sub>b</sub>Y</b>

- 2/4 Tjejer med anlag för blödarsjuka
- 2/4 Killar med blödarsjuka

Färgblindhet är en annan recessiv sjukdom och avgörs med ett färgblindhetstest. Det handlar om att se siffror eller figurer i en mosaik av prickar i olika färger. Det går att vara färgblind på många olika sätt och i olika grad. Olika typer av färgblindhet kan vara att man har svårt att skilja röd-grön eller gul-blå åt.



Begrepp och svåra ord:

Färgblindhet, blödarsjuka, recessiv, dominant, anlag, koagulera

# Mer om genetiskt arv



I exemplet med kaninerna är det ett anlag som styr kaninernas pälsfärg. I verkligheten är det mer komplicerat än så. Flera anlag kan ibland styra en egenskap. Så är det i fallet med ögonfärg. Ett anlag kan också styra flera olika egenskaper. Ibland är det miljön omkring oss som aktiverar vissa anlag. Det finns anlag som hindrar andra anlag att fungera. I dagsläget förstår forskarna inte alla mekanismer bakom gener och anlag.

Det finns också något som kallas intermediära anlag. Då är inget av anlagen dominant utan båda anlagen bidrar till fenotypen (hur vi ser ut).



Den genetiska skillnaden mellan två slumpvis valda människor är 0,1 %. Att det är så lika beror på att människoarten inte är särskilt gammal.

Det kan vara större genetisk skillnad mellan två människor från samma folkgrupp än två människor från olika kontinenter. Med undantag från hudfärg och några få andra yttre egen-

skaper kan vi inte säga något säkert om en individ med ledning, av vad vi vet om hennes härkomst, utifrån ett gentest. Det innebär att det inte finns något stöd i genetiken för att dela in människor i raser.

Mellan människor och schimpanser är den genetiska skillnaden 1 procent. Människan har stora genetiska likheter med andra organismer. Till exempel delar en människa och katt 90 % av sitt DNA och en människa och bananfluga delar 60 % av sitt DNA.

## Arv och miljö

Med Mendels lagar är det lätt att tro att chansen att ära en egenskap styrs av ett procenttal. Tyvärr är det mer komplicerat än så. Vissa egenskaper och sjukdomar har bara viss ärftlig påverkan.

En del egenskaper påverkas inte av det genetiska arvet utan av uppväxtförhållanden, påverkan av kompisar och familj, livsstil, erfarenheter m.m. Dessa faktorer kallas gemensamt för miljöpåverkan eller bara miljö. Musiksmak och åsikter beror endast på miljö.

Många egenskaper är en blandning mellan arv och miljö. En duktig sångare eller fotbollsspelare behöver både en begåvning (arv) men också extremt mycket träning (miljö).

Exempel på egenskaper som bara beror på arv är naturlig hårfärg, ögonfärg och förmågan att rulla tungan. och

## Begrepp och svåra ord:

Arv och miljö, intermediära anlag, fenotyp



# Mutationer

När cellerna delar sig måste även arvsmassan fördubblas. Med tanke på den stora mängd information som ska kopieras (tre miljarder baspar) är det inte konstigt att det blir fel ibland. Dessa slumpmässiga fel vid kopieringen kallas för spontana mutationer och är en plötslig förändring i arvsanlagen.

Mutationer är en förutsättning för livets utveckling (evolutionen). De är också en förutsättning för att liv ska kunna anpassa sig till sin omgivning när den förändrar sig.



De flesta mutationer ger inga förändringar. Vid grava fel kan cellen självförstöras. En del mutationer är betydelselösa. Ibland kan mutationer bidra till att proteiner förändras och detta leder till sjukdomar och besvär. Det kan räcka med att ett baspar förändras för att det ska ge en allvarlig sjukdom. Många spontana aborter under graviditeten beror på att fostret fått mutationer. En spontan abort är en oplanerad och plötslig händelse till skillnad mot en planerad abort.

Skär mutationer i könskromosomerna kommer förändringen föras vidare till barnen. Det kan vara en bra mutation eller så kan det vara en mutation som ger upphov till en genetisk sjukdom. Många genetiska sjukdomar är recessiva. Det innebär att både



mamman och pappan måste bära på anlaget för att den ska märkas hos barnet.

Om du planerar att skaffa barn är detta anledningen till att inte ha en partner som är släkt. Det blir då en större risk att ni båda bär på samma recessiva gener för någon genetisk sjukdom. Egyptens faraoner var tvungna att gifta sig med en gudomlighet och då var urvalet begränsat till deras egen syskonskara. Detta gav barn med grava sjukdomar som berodde på inavel. I andra grupper med få partners att välja mellan finns det fler genetiska sjukdomar till exempel blödersjuka. Exempel på sådana grupper är inuiter samt eliten i olika kulturer till exempel kungligheter och andra styrande (innan 1900-talet).



Antalet mutationer i cellerna ökar vid rökning, om du solar mycket eller utsätter dig för gifter och radioaktivitet. De flesta sjukdomar som människor drabbas av beror på ett samspel mellan gener, miljö och livsstil.



Begrepp och svåra ord:

Mutation, könskromosom, recessiv, baspar, spontan abort

# Genetiska sjukdomar



## Cancer.

Cancer är ett samlingsnamn för många olika sjukdomar. Det finns ungefär lika många cancersorter som celltyper. Det olika cancersorter har gemensamt är att de tappar kontrollen över sin celldelning. Cancer uppstår när cellen ska dela sig och det blir fel i just den del av DNA:t som beskriver hur celldelningen ska genomföras. Istället för att dela sig en gång delar cellen sig obegränsat. Det kommer att bildas en tumör. En tumör är en cellklump utan någon funktion som kan utvecklas till cancer om den växer och sprider sig. Förändringar i cellens DNA kallas mutation.

Cancer är en genetisk sjukdom men det betyder inte nödvändigtvis att den är ärftlig. Vissa cancertyper är ärftliga, andra delvis och vissa inte alls. I många fall är det de genförändringar som vi skaffar under livet som leder fram till cancer. De främsta orsakerna till cancer är livsstil (oftast rökning) och hög ålder. Cancer behandlas med kirurgi, strålning, kemoterapi och cellgifter.

## Downs syndrom

Ibland föds barn med fel antal kromosomer. Downs syndrom är en genetisk sjukdom där barnet föds med en extra kopia av kromosom nummer 21. Barnet får alltså 47 kromosomer totalt.

Barn med Downs syndrom behöver hjälp och stöd under hela livet. Symptomen kan vara olika starka beroende på när den extra kromosomen dök upp under fosterutvecklingen. Vanliga symptom är sneda ögon, inlärningssvårigheter, hjärtbesvär samt syn- och hörselproblem.



## **Könskromosomer**

De flesta kromosomfel hos könskromosomerna leder till missfall under graviditeten och därför är de inte så vanliga. Här följer några exempel på problem med könskromosomerna:

Turners syndrom - Personen har en X-könskromosom men ingen Y (44+X0). Detta drabbar bara flickor men med hjälp av behandling kan de leva ett normalt liv

Klinefeldters syndrom - Personen har en extra X-könskromosom (44+XXY). Denna sjukdom drabbar endast killar. De identifierar sig själva sällan som killar utan som något mittemellan (intersexuella). De lever också ett ganska normalt liv, men vissa har flera symptom till exempel kvinnlig kroppsform, sen pubertet, m.m

Skillnaden mellan man och kvinna är inte så enkel som att tillhöra ett biologiska kön. Under sommar-OS har de tävlandes kön inom löpning varit i fokus. Tidigare har kvinnliga idrottare varit tvungna att gentesta sig för att bevisa att de tävlar på samma villkor som andra kvinnor. Det finns kvinnor som har Y-kromosomen och dessa blir manligare vilket ger fördelar inom en del idrotter. Män som gör ett könsbyte och tävlar i damklassen har också biologiska fördelar. Att exakt bestämma vem som är en kvinna eller man är svårt. Idag är könstesterna inom idrotten avskaffade.



## Begrepp och svåra ord:

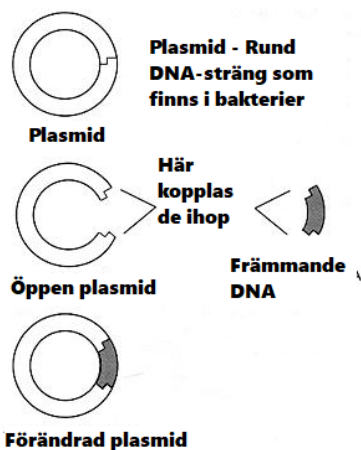
Tumör, kirurgi, strålning, kemoterapi, cellgift, Downs syndrom, mutation, könskromosom, symptom,

Bioteknik är en blandning av biologi och teknik. Ett exempel på bioteknik är när levande celler används för att tillverka eller förändra mat eller läkemedel. Att jäsa en deg, tillverka alkohol och använda bakterier i yoghurt är exempel på bioteknik.

Att kartlägga kromosomerna för att undersöka var de olika generna är placerade kallas genteknik. Människans arvs massa har stora likheter med



andra organismers. När vissa av människans gener ska undersökas görs det istället på så kallade modellorganismer. Dessa är enklare organismer som bananflugor, maskar eller möss. Fördelen med att undersöka gemensamma gener på dessa djur är för att det är enklare att se hur kommande generationer påverkas eftersom dessa djur förökar sig snabbare än människor.



En hörnsten i gentekniken är att identifiera och klippa ut enskilda gener för att sedan klistra in dem i samma individ (fast på ett annat ställe) eller i en annan organism. Detta kallas hybrid-DNA-teknik och organismer med inklippta gener kallas transgena organismer.

## Genteknik i medicinens tjänst.

Hybrid-DNA-teknik används för att kopiera in gener för vissa mänskliga protein i bakterier för enkel och billig produktion till exempel av insulin och tillväxthormon. Detta har underlättat enormt för de som drabbats av diabetes eller dvärgväxt.

Genterapi är en behandlingsform som är under utveckling. Denna metod används för att bota genetiska sjukdomar till exempel cystisk fibros och blödarsjuka. Läkarna försöker komma åt sjukdomens orsak genom att en skadad gen ersätts med en frisk gen. Svårigheten med tekniken är att överföra generna och få dem aktiva vid rätt tidpunkt. Effekten stannar hos de celler som behandlats och försvinner när cellen dör.

## Fosterdiagnostik och gentester.

Människans DNA är kartlagt till 100%. Med hjälp av den kunskapen kan alla människor undersöka sitt DNA för att se om man har anlag för genetiska sjukdomar eller ärftliga sjukdomar som framträder sent i livet till exempel Huntingtons syndrom eller Alzheimers.

Fosterdiagnostik är ett samlingsnamn för flera olika undersökningar som görs på foster. Om det finns genetiska sjukdomar i släkten kan ett DNA-test ge svar på om sjukdomens ärvt av barnen. Gentester kan också göras vid provrörsbefrukning för att sortera ut det mest livsdugliga fostret.



Sedan 2012 används en teknik som kallas Crispr. Tekniken används för att byta ut enstaka baspar i arvs massan för att korrigera en sjukdoms gen. Crispr används också till att stänga av vissa gener eller föra in en gen på en bestämd plats i arvs massan. Crispr är en noggrann och pålitlig teknik för att modifiera DNA-strängar med hjälp av enzymet CAS-9 som fungerar som en biologisk sax.

## Begrepp och svåra ord:

Bioteknik, genteknik, modellorganism, hybrid-DNA-teknik, transgen organism, genterapi, fosterdiagnostik, Crispr, CAS-9



# Genteknik och mat



Att förändra växter och djur för att de ska få egenskaper som människor bättre kan utnyttja är inget nytt utan det har följt mänskligheten i alla tider. Grödorna och djuren med bäst egenskaper har fått föröka sig med styrning av människor. De växter och djur som används idag till exempel kor och vete, skulle aldrig existera utan människans hjälp. De behöver fortfarande människans omsorg för att fortsätta vara produktiva. Alla våra husdjur är exempel på hur vilda djur har blivit tama. Alla hundraser härstammar från vargen.



Idag förändras grödor genom hybrid-DNA-tekniken eller med Crispr. Forskare klipper ut önskade gener ur växters DNA-molekyl och sätter in dem i andra växter. Genmodifierade organismer kallas GMO.

## Dessa är några av fördelarna med GMO:

- Växter som är resistent mot skadeinsekter.
- Växter som är immuna mot ogräsmedel.
- Växter som är extra näringsriktigt sammansatta till exempel Golden Rice som innehåller höga halter av vitaminer (framför allt A). Det används i delar av världen där människor lider av bristsjukdomar.
- Växter som tål kyla bättre och därför kan odlas i kallare klimat.
- Tomater som kan hålla sig färska mycket längre än normalt.
- Getter som producerar medicin i sin mjölk.
- Den odlade laxen har fått en gen som gör att den växer snabbare.

Forskare har inte kunnat bevisa att genmanipulerad mat skulle ge upphov till hälsorisker för människor.

## Dessa är några av nackdelarna med GMO:

- Risk att växter med onaturliga egenskaper sprids ut i naturen och får ekosystemen ur balans. Eller att de genmodifierade växterna förökar sig med andra växter och på så sätt sprider de konstgjorda egenskaperna.
- Det är enkelt att bara se fördelarna, men denna forskning är kontroversiell eftersom många människor är emot genmodifierad mat. Det finns många människor som inte tycker att det är okej att mixtra med naturen.
- Vad händer om ett företag ensamt får rättigheten att framställa och använda vissa grödor?
- Dessa supergrödor riskerar att minska den biologiska mångfalden.
- Bönder som odlar på traditionellt sätt riskerar att slås ut eftersom de inte kan konkurrera.



**GENETICALLY MODIFIED FOOD**  
It's already in your local Grocery Store...

## Begrepp och svåra ord:

Hybrid-DNA-teknik, GMO, biologisk mångfald, Crispr

# Kloning



En klon är en exakt genetisk kopia av en organism. Enäggtvillingar är varandras kloner. En del djur har både sexuell förökning och kan klona sig till exempel bladlöss. De har könlös befruktning och barnen är kloner av modern. Även i växternas värld finns könlös förökning till exempel potatis och jordgubbar. Att ta sticklingar från en växt är att klona den.



I ungefär 20 år har forskare kunnat klona större djur. Det första däggdjuret var fåret Dolly (år 1997). DNA:t från en cell från Dollys mamma planterades in i en äggcell för att föras in i ett annat fårs livmoder. Sedan föddes en genetisk kopia av Dollys mamma. Nu har forskare klonat katter, hundar, hästar, kor och andra djur.

En vetenskaplig dröm är att utvinna DNA från utdöda djur och återskapa dem. Till det behövs djurets DNA (fossiler fungerar inte) och ett liknande djur där embryot kan planteras in och växa. Forskare har idag kartlagt mammutens



DNA och tänker använda elefanthonor som surrogatmammor.

Vetenskapen vill gärna klona djur eftersom de vill ha identiska försöksdjur. Det skulle underlätta testerna och förbättra resultaten när nya mediciner ska tillverkas.

Kloning av djur är idag tillåtet i flera länder. I vissa länder till exempel USA är det tillåtet att sälja produkter från klonade djur. Det är också tillåtet att klona husdjur till exempel hund och katt. Det kanske dör och saknas av familjen?

Att klona en människa är förbjudet då det anses vara etiskt felaktigt och ansvarslöst eftersom tidigare kloningsexperiment med andra däggdjur kantats av misslyckade försök med aborter och missbildningar.

Kinesiska forskare klonade år 2017 apor med samma teknik som med fåret Dolly. Det tekniska steget till att klona människor är därför inte så stort idag. Det finns idag inga bekräftade fall med klonade människor.

I Europa och USA är det sedan år 2005 förbjudet att klona hela människor. Det är dock tillåtet att klona tidiga embryon och kroppsceller när det är viktigt att de inte stöts bort till exempel vid transplantationer. I asiatiska länder har forskningen kommit längre eftersom de inte har lika stränga lagar. Bilden till höger visar ett tidigt embryo bara några celler stort.



## Begrepp och svåra ord:

Klon, fossil, embryo, transplantation



# DNA i polisens tjänst



## Lösa brott



Polisens användning av DNA-teknik underlättar brottsbekämpningen. Det räcker med ett hårstrå för att en brottsling ska kunna knytas till en brottsplats. Hos polisen finns ett DNA-register att jämföra med eftersom personer som begår brott som kan ge fängelsestraff top-sas och DNA-provet sparas. Polisen jämför också sina DNA-register med andra länder för att lösa brott över gränserna. En del gamla brott klaras upp idag med hjälp av DNA-teknik. Även dömda personer har blivit fria och fått skadestånd när det i efterhand bevisats med DNA-test att de varit oskyldiga.

Polisen har idag också möjlighet att använda databaser där människor lämnat in sitt DNA för släktforskning. Om en kriminell person släkting lämnar in ett DNA-prov går det att spåra den kriminella med hjälp av detta.

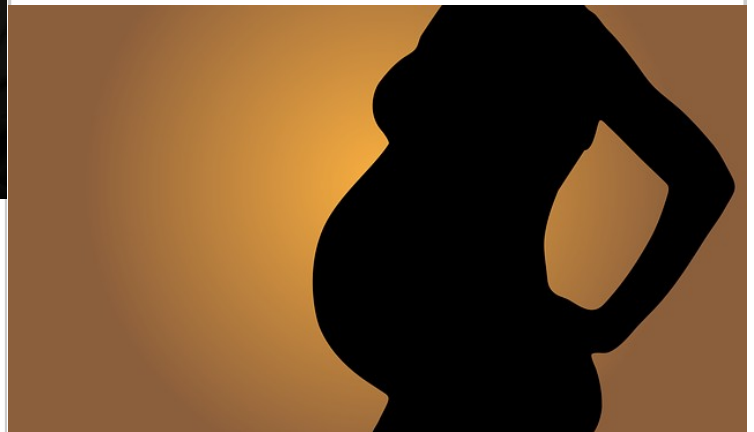
Idag går det att förebygga brott genom att märka sina saker med ett unikt DNA-spår. Det är omöjligt att ta bort och syns i UV-ljus. Att märka med DNA är ett effek-



tivt sätt att bevisa vem sakerna tillhör. Även här finns ett internationellt samarbete.

## Faderskapsmål

Faderskapsmål avgörs enkelt med ett DNA-test. DNA-test används också när personer hävdar att de är nära släkt med en berömd person eller en förmögen person samt vid arvstvister.



## Identifiering

Vid katastrofer används DNA-tester för identifiering av lik. Offrens dna jämförs med nära släktingars. DNA-identifiering används även för att identifiera kungar och kända personer som levde för länge sedan. Identifieringen av Kopernikus kvarlevor är ett sådant exempel. Nyligen löstes mysteriet med seriemördarens Jack the Rippers identitet med hjälp av DNA-test. Även Englands kung Richard den III som levde på Medeltiden identifieras med DNA-test så sent som 2016.



## Begrepp och svåra ord:

UV-ljus, DNA-test, faderskapsmål, DNA-identifiering.



# Mer om genteknik



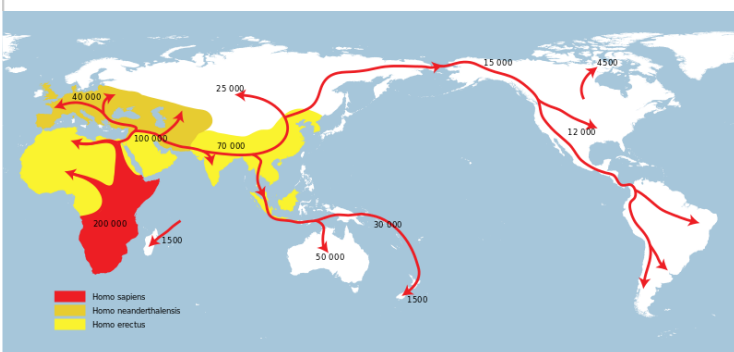
## Genbanker

Naturen har ofta den bästa biologiska lösningen när forskare letar efter bra och användbara produkter. Ett klassiskt exempel är att spindeltråd är starkare än stål. Den biologiska mångfalden är viktig för framtida upptäckter av mediciner och material. För att inte förlora något av denna genetiska kunskapsreserv upprättas olika typer av genbanker. Där samlas DNA från ett stort antal djur och växter som en säkerhet ifall världen skulle drabbas av en stor katastrof. Dessa genbanker fungerar som en modern Noaks ark. På Svalbard i Norge finns en genbank med alla världens fröer. Den är tänkt att rädda mänskligheten om det värsta skulle hända.



## Spåra ditt ursprung

Cellens energifabriker, mitokondrierna, innehåller också en bit DNA. Den DNA-sekvensen ärvt i stort sätt oförändrad på mammans sida. Med hjälp av mitokondrie-DNA kan du spåra släktingar på mammans sida några 100 000 år



bakåt i tiden. Roligt om du vill veta ifall du har kungligt blod eller när och vilken väg släkten tog när den utvandrade från Afrika.

Mannens y-kromosom ärvt på liknande sätt i stort sätt oförändrad från far till son. Om du har en y-kromosom eller får lite saliv av din pappa kan du göra motsvarande test för att ta reda på din pappas släkt.



Vill du kartlägga ditt DNA för att se om du har anlag för några genetiska sjukdomar går det också att genomföra.

## Epigenetik

Epigenetik är ett nytt forskningsområde som handlar om att generna kan påverkas på andra sätt än genom mutationer.

Det handlar om hur generna används. Alla gener är inte påslagna överallt. I en muskelcell är bara muskelgenerna påslagna, och i ögonen är istället ögongenerna aktiva. Att enäggstvillingar inte är identiska anses bero på epigenetik.

Epigenetik fungerar som en länk mellan arv och miljö. Till exempel om tidigare generationer har blivit utsatta för svält kan det påverka ofödda barn. Både negativt och positivt.

## Begrepp och svåra ord:

Genbank, epigenetik, mitokondrie