

INDHOLD

FORORD	7	3: PROTEINER	35
1: KROMOSOMER OG CELLEDELINGER	9	CASE: DEN BITRE SMAG	
CASE: MUTATIONER I BRCA-GENER		– AT SMAGE ELLER IKKE SMAGE	35
ØGER RISIKOEN FOR KRÆFT	9	GENER KODER FOR PROTEINER	36
KROMOSOMER BESTÅR AF DNA-MOLEKYLER	10	PROTEINERS OPBYGNING	36
KROMOSOMER I HAPLOIDE OG DIPLOIDE		PROTEINSYNTESE – FRA DNA TIL RNA	39
CELLER	11	RNA-splejsning og alternativ splejsning	40
KARYOTYPE: KORTLÆGNING AF		PROTEINSYNTESE – FRA RNA TIL PROTEIN	40
KROMOSOMER I EN CELLE	12	Ribosomets opbygning	41
CELLECYKLUS: EN CELLES LIVSFORLØB		DEN GENETISKE KODE	42
FRA DANNELSE TIL DELING	14	PROTEINER ER CELLERNES ARBEJDSHESTE	43
TO TYPER AF CELLEDELING:		Hæmoglobin – blodets iltransportør	43
MITOSE OG MEIOSE	15	Insulin – nøglen til cellernes optagelse af glucose	43
Mitose: vækstdeling som danner		Proteiner der kan lyse i mørke	44
genetisk identiske datterceller	15	4: MUTATIONER	45
Meiose: reduktionsdeling som danner		CASE: HUNTINGTONS SYGDOM	45
genetisk forskellige kønsceller	17	HVAD ER MUTATIONER?	47
Meiose I: homologe kromosomer parres,		SMÅ MUTATIONER: PUNKTMUTATIONER	47
udveksler genetisk materiale og adskilles	17	Betydningen af punktmutationer	47
Meiose II: søsterkromatider adskilles,		Punktmutationer i genet for ABO-blodtype	49
og der dannes haploide kønsceller	17	Store mutationer: kromosommutationer	49
Meiose i mennesket: mænd danner fire		Betydningen af store mutationer	50
sædceller og kvinder danner en enkelt ægcelle	18	ÆNDRINGER I KROMOSOMANTAL:	
Sammenligning af mitose og meiose	19	ANEUPLOIDI	51
Fertilitetskrisen	19	HVORDAN DANNES PUNKTMUTATIONER?	52
		Mutagene stoffer	54
		Hvordan dannes kromosommutationer?	55
		Hvordan dannes kromosomtalsanomalier/ aneuploidi?	57
2: NUCLEINSYRERS OPBYGNING OG ANVENDELSE	21	HVOR ALMINDELIGE ER MUTATIONER?	57
CASE: MATCH AF STR-OMRÅDER KAN		REPARATION AF FEJL	58
FASTSLÅ FADERSKAB	21	METHYLERING OG EPIGENETIK	59
OPDAGELSEN AF NUCLEINSYRER	22	Arvelighed af mutationer	60
DNA ER EN DEOXYRIBONUCLEINSYRE		KRÆFT ER EN GENETISK SYGDOM	61
OPBYGGET AF NUCLEOTIDER	22	5: KLASSISK GENETIK	63
RNA ER EN RIBONUCLEINSYRE OPBYGGET		CASE: HÆMOFILI	
AF NUCLEOTIDER	23	– EN KONGELIG BLØDERSYGDOM	63
DNA-REPLIKATION ER CELLENS NATURLIGE		MENDELS EKSPERIMENTER MED	
KOPIERING AF DNA	24	ÆRTEPLANTER	64
GRUNDLÆGGENDE TEKNIKKER TIL AT		GENETISKE GRUNDBEGREBER	65
UNDERSØGE DNA	26	MONOGEN NEDARVNING OG	
Ekstraktion af DNA fra biologisk materiale	26	MENDELS 1. ARVELOV	66
Opformering af isoleret DNA ved PCR-teknik	27	FORSKELLIGE TYPER AF DOMINANS	68
Gelelektroforese er en teknik til at		Ufuldstændig dominans: F ₁ -hybrider med en	
adskille DNA-stykker efter størrelse	28	blanding af begge forældres fænotyper	68
STR-PROFILER SOM VÆRKTØJ TIL		Codominans: F ₁ -hybrider med begge	
OPKLARING AF FORBRYDELSER	30	forældres fænotyper	69
DNA-SEKVENTERING ER EN TEKNIK TIL		MULTIPLE ALLELER: ET GEN KAN HAVE	
AT BESTEMME RÆKKEFØLGEN AF		MERE END TO ALLELER	70
NUCLEOTIDER	33		
SNP-PROFILER SOM VÆRKTØJ TIL AT			
DIAGNOSTICERE GENETISKE SYGDOMME	34		

STAMTRÆER ANVENDES TIL AT	
BESTEMME NEDARVNINGSMØNSTRE	70
Autosomal dominant nedarvning	71
Autosomal recessiv nedarvning	72
Kønsbunden dominant nedarvning	73
Kønsbunden recessiv nedarvning	74
TO-GENSNEDARVNING OG	
MENDELS 2. ARVELOV	76
TILFØJELSER TIL MENDELS ARVELOVE	77
Koblede gener nedarves sammen	77
Epistasi: et gen påvirker udtrykket af et andet gen ..	78
Dominant epistasi bestemmer farven på squash ..	79
Recessiv epistasi bestemmer pelsfarven hos mus ..	80
Miljøet kan også påvirke fænotypen	81
χ ² -TEST: STATISTISK ANALYSE AF	
UDSPALTNINGSFORSØG	81

6: GENREGULERING **85**

CASE: ALZHEIMERS SYGDOM	
– NÅR GENREGULERINGEN FORSTYRRES	85
KORTLÆGNING AF DET HUMANE GENOM	86
GENREGULERING I PROKARYOTE	
ORGANISMER	86
Regulering af genekspression via operoner	86
Omsætning af arabinose via ara-operonen	87
GENREGULERING I EUKARYOTE ORGANISMER ..	89
Genregulatoriske mekanismer før transskription ..	90
Histon-modifikationer ændrer kromatinstrukturen	
og regulerer dermed transskription	90
Methylering af promotorer nedregulerer	
transskription	91
Genregulatoriske mekanismer under transskription	92
Basale transskriptionsfaktorer og RNA-polymerase	
danner et transskriptions-initieringskompleks	92
Specifikke transskriptionsfaktorer regulerer den	
basale transskription	93
Genregulatoriske mekanismer efter transskription ..	93
Bananfluers kønsdifferentiering reguleres ved	
alternativ splejsning	93
MicroRNA undertrykker translation af mRNA	
til protein	94
Epigenetiske ændringer i DNA er arvelige,	
men reversible	95

7: GENTEKNOLOGI **97**

CASE: GENMODIFICEREDE ORGANISMER	
I FØDEVAREPRODUKTION	97
FRA TRADITIONEL FORÆDLING TIL	
GENMODIFICERING	98
GENMODIFICERING AF MIKROORGANISMER ..	98
Plasmider og restriktionszymer	
er genteknologiske grundværktøjer	98

Restriktionszymer genkender specifikke	
sekvenser og klipper dobbeltstrenget DNA	99
DNA-stykker fra forskellige organismer	
splejdes sammen til et rekombinant plasmid	100
Rekombinante plasmider overføres	
til bakterier ved transformation	101
Transformerede bakterier selekteres	
vha. markørgener	102
GENMODIFICERING AF PLANTECELLER	
VED VEKTORMEDIERET GENOVERFØRSEL ...	103
CRISPR-CAS9-SYSTEMET:	
BAKTERIERS NATURLIGE FORSVAR MOD	
VIRUS	105
CRISPR-CAS9-SYSTEMET SOM VÆRKTØJ	
TIL GENREDIGERING	107
Reparation af dobbeltstrenget DNA-brud	108
Cellens reparationsmekanismer udnyttes ved	
genredigering	108
CRISPR-Cas9-teknologien kan revolutionere	
behandling af seglcelleanæmi og andre	
genetiske sygdomme	109

8: EVOLUTION OG POPULATIONS-GENETIK **111**

CASE: KRYBSKYTTERI PÅVIRKER ELEFANTERNES	
EVOLUTION	111
EVOLUTION – ARTERS UDVIKLING OVER TID ...	112
EVOLUTIONSTEORIEN	112
Lamarcks evolutionsteori	112
Organismers indre behov for tilpasning	
som den drivende mekanisme i evolution	112
Darwins evolutionsteori	113
Naturlig selektion som den drivende mekanisme	
i evolution	115
Neodarwinisme er en videreudvikling af	
Darwins evolutionsteori	116
DET BIOLOGISKE ARTSBEGREB	116
TO FORSKELLIGE FORMER FOR	
ARTSDANNELSE	117
Allopatrisk artsdannelse	117
Sympatrisk artsdannelse	118
POPULATIONSGENETIK OG	
HARDY-WEINBERG-LIGEVÆGT	119
Beregning af forventet allelfrekvens ud	
fra genotypefrekvens	121
Beregning af forventet genotypefrekvens	
ud fra allelfrekvens	121
Beregning af faktisk allelfrekvens	
ud fra observeret genotypfordeling	122
Genetisk drift reducerer den genetiske	
variation i små populationer	124
Flaskehals-effekten	124
Grundlægger-effekten	125

9: BIOINFORMATIK 127

CASE: CORONA-PANDEMIEN	127
HVAD ER BIOINFORMATIK?	129
METODER TIL SEKVENSBESTEMMELSE	129
Next Generation Sequencing	130
Sekventering af hele genomer	131
cDNA giver sekvenser fra transkriptomet	132
SYGDOMME OG GENETISKE ANALYSER	134
Brystkræft og BRCA-gener	135
Modermærkekræft og BRAF-mutationer	135
GENOMER FORANDRER SIG	135
GENEALOGI: UNDERSØGELSE AF SLÆGTSKAB I FAMILIER	136

SAMMENLIGNING AF GENOMER	137
FYLOGENI: UNDERSØGELSE AF SLÆGTSKAB MELLEMLER ARTER	138
Ribosomale gener som informationskilde	139
Information fra organeller med deres eget DNA ...	140
DNA-SEKVENSER VISER MENNESKETS GENETISKE SLÆGTSKAB	141
Konstruktion af et fylogenetisk træ	141
MILJØ-DNA	143
GENETISK BIODIVERSITET	144

INDEKS	146
BILLEDLISTE	148