

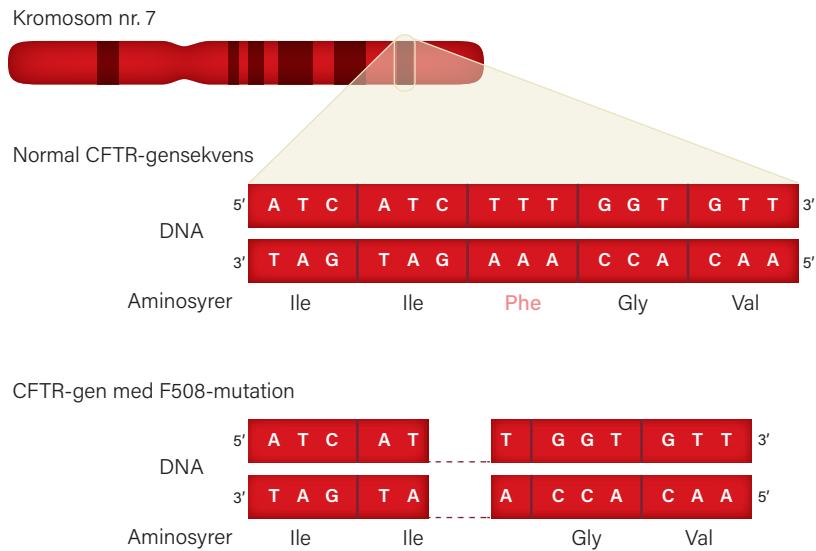
blevet almindeligt forekommende, dvs. at mere end 1 % af populationen har dem, giver det ikke mening at tale om mutationer i denne sammenhæng. I stedet kaldes det **polymorfi** (poly betyder mange, og morf betyder form). Læs mere om betydningen af at have forskellige genvarianter side 99.

SPØRGSMÅL

- 20. Hvilke forskellige typer kromosommutationer er der?
- 21. Hvilke forskellige typer genmutationer er der?
- 22. Hvad er forskellen på om en substitutionsmutation er tavs, missense eller nonsense? Inddrag figur 93.
- 23. Hvad sker der i en frameshift-mutation?

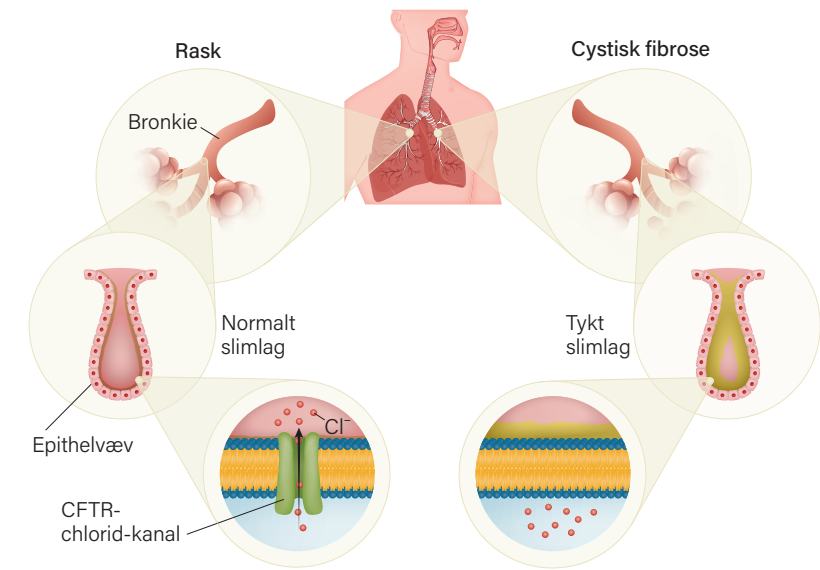
Mutationer i CFTR-genet kan føre til cystisk fibrose

Genet for CFTR-proteinet, som er beskrevet på side 77, findes også i muterede udgaver, som kan give sygdommen **cystisk fibrose**. Sygdommen skyldes, at proteinet ikke fungerer korrekt, og dermed ikke kan regulere cellernes koncentration af chlorid. Patienter med cystisk fibrose har bl.a. nedsat lungefunktion og hyppige lungeinfektioner. Sygdommen forekommer hos 1 ud af 4.700 nyfødte børn i Danmark. Den mest almindelige mutation hos danske patienter med cystisk fibrose er en deletion af tre baser. Det medfører, at det dannede CFTR-protein mangler proteinets aminosyre nr. 508, som er phenylalanin, se figur 94. Proteinets kan derfor ikke foldes i den korrekte tredimensionelle struktur og destrueres i stedet i cellen.



Figur 94. Deletion af codon for aminosyre 508 i CFTR-genet.

Hos andre patienter med cystisk fibrose er der fundet hundredvis af andre, men mere sjældne mutationer i CFTR-genet. Der findes både non-sense- og missense-mutationer, og der findes også mutationer, der gør, at splejsningen af CFTR-mRNA ikke laves korrekt, og et af de 27 exons derfor mangler i det færdige mRNA. CFTR-proteinet, som dannes ud fra et ukorrekt splejset mRNA, mangler en del af aminosyrerne og fungerer ikke som chlorid-kanal, se figur 95.



Figur 95. Lungevæv med og uden cystisk fibrose.

Undersøgelser af DNA

Selv om kromosomer egentlig er meget store molekyler, er de stadig så små, at de ikke kan ses med det blotte øje. Med specielle farveteknikker kan kromosomer studeres i grove træk under mikroskop i celler, som er i gang med at dele sig. Hvis enkelte gener eller dele af dem skal analyseres, må andre teknikker tages i brug, og til det kan metoden gelelektroforese anvendes.

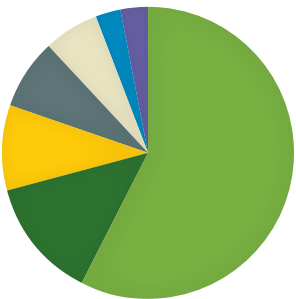
Gelelektroforese

For at lave en **gelelektroforese** støbes først en gel med små fordybninger kaldet brønde i den ene ende. Gelen består af carbohydratet **agarose**, som er opløst i vand ved opvarmning. Når opløsningen bliver kold, stivner den som en gel. I praksis er der også forskellige salte i det vand, som bruges til gelen, da den skal have en bestemt pH-værdi og kunne lede strøm. Opløsningen af vand og salte kaldes en **puffer** (buffer).

Selve gelelektroforesen udføres ved at placere gelen i et specielt elektroforesekar, hvor gelen dækkes med puffer, og DNA-prøverne, som skal

Ved **gelelektroforese** bevæger DNA-molekyler sig gennem et elektrisk felt, hvorved de adskilles efter deres størrelse. Små molekyler bevæger sig længere end store molekyler.

TEMA



Figur 226. Fordelingen af Danmarks samlede areal. Kilde: Danmarks Statistik.

Bynær natur

Omkring 14 % af Danmarks areal er enten bebygget eller dækket af veje, jernbaner eller lignende, se figur 226. I disse områder forekommer der også forskellige økosystemer, som kan betegnes som urban eller bynær natur. Arterne i bynær natur er enten plantet og passet af mennesker, eller også er det vilde arter, der har formået at tilpasse sig bymiljøet. De abiotiske faktorer er væsentligt anderledes i et bymiljø end uden for byerne. Sten og asfalt varmes lettere op end naturlig bevoksning, og der slippes varme ud fra de fleste bygninger. Derfor er der oftest varmere i end uden for byerne. Når vejene saltes om vinteren, bliver meget af saltet liggende tilbage i jorden. Samtidigt er der en højere forekomst af tungmetaller, mikroplast og andre miljøfremmede stoffer i jorden. Vand ledes i højere grad væk i kloakker, så der er færre permanent oversvømmede områder, men til gengæld større sandsynlighed for korte, voldsomme oversvømmelser, når der falder store mængder regn.

En væsentlig biotisk faktor i byerne er menneskelige aktiviteter, som fx når der fjernes ukrudt, madaffald smides ud eller fjernes eller opsætning af rottefælder. På trods af alt dette findes der mange organismer i og nær byerne.

LAV

Laver er en gruppe af organismer, som man sjældent bemærker, men som findes mange steder i og nær byer. En lav er en type svamp, hvori der lever alger. Algerne producerer organisk stof ved fotosyntese, mens svampen beskytter algerne mod fx udtørring og lever af deres overskud af organiske stoffer. Et sådant forhold mellem to organismer er et eksempel på en symbiose. Laver kan vokse på de fleste overflader, og man finder dem tit på mure, fliser, træer og sten. Forskellige typer laver er tilpasset forskellige grader af lys, fugtighed osv., og man kan undersøge deres forskellige krav til abiotiske faktorer ved at se på, hvilke laver der vokser forskellige steder i ens nærområde, se figur 227.

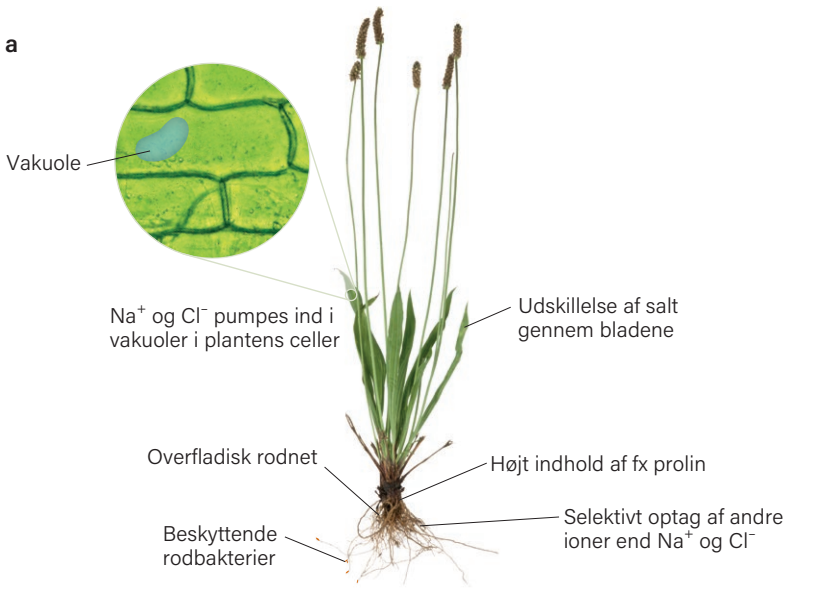
Figur 227. Laver.
a. Skållav er følsom over for forurening.
b. Almindelig væggelav tåler en høj mængde luftforurening.
c. Tværsnit af en lav.



SALTTOLERANTE PLANTER

Saltning af veje om vinteren øger saltindholdet i jorden nær veje, fordi saltet spredes af regn. For mange planter er salt giftigt, både fordi det suger vand ud af cellerne ved osmose, men også fordi det forhindrer mange af plantens enzymer i at virke. Vejsaltets påvirkning på vegetationen kan undersøges ved at sammenligne plantearterne tæt ved en vej med tilsvarende områder længere væk fra vejen. To salttolerante arter er fx strandvejbred og engelskgræs, se figur 228.

Engelskgræs har specialiserede membranproteiner i bladene, der pumper salt ud. Samtidigt kan den øge sit indhold af andre stoffer, fx sukker eller aminosyren prolin, der modvirker saltets osmotiske effekt. Strandvejbred kan ligeledes øge sit indhold af prolin, og kan også ved aktiv transport pumpe natriumioner og chlorid ind i cellernes vakuoler, så cytoplasmas saltindhold mindskes. Mange salttolerante planter kan specifikt undlade at optage natriumioner gennem rødderne, og nogle planter har rodbakterier, der vokser uden på rødderne og fungerer som et skjold mod jordens saltindhold, se figur 229. Visse planter, fx. salturt, ophober større mængder vand i stængel og blade for at fortynde saltet. Dette kaldes sukkulens. Planter, der kan tåle salt, kaldes for halofytter. Langt de fleste planter på jorden er dog glycofytter, dvs. planter, der ikke tåler større mængder salt. Planters salttolerance kan undersøges ved



Figur 228. Salttolerante plantearter.
a. Engelskgræs.
b. Strandvejbred.

Figur 229. Tilpasning til højt saltindhold i omgivelserne.

- a. Forskellige mekanismer til at overleve højt saltindhold, som varierer fra art til art.
- b. Planten salturt (kveller) ophober vand i stængel og blade.

