

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		PROTEINSYNTSE – FRA DNA TIL RNA	39
CELLER	11	RNA-splejsning og alternativ splejsning	40
KARYOTYPE: KORTLÆGNING AF		PROTEINSYNTSE – 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 ilttransportør	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		
Meiose: reduktionsdeling som danner		4: MUTATIONER	45
genetisk forskellige kønsceller	17	CASE: HUNTINGTONS SYGDOM	45
Meiose I: homologe kromosomer parres,		HVAD ER MUTATIONER?	47
udveksler genetisk materiale og adskilles	17	SMÅ MUTATIONER: PUNKTMUTATIONER	47
Meiose II: søsterkromatider adskilles,		Betydningen af punktmutationer	47
og der dannes haploide kønsceller	17	Punktmutationer i genet for AB0-blodtype	49
Meiose i mennesket: mænd danner fire		Store mutationer: kromosommutationer	49
sædceller og kvinder danner en enkelt ægcelle	18	Betydningen af store mutationer	50
Sammenligning af mitose og meiose	19	ÆNDRINGER I KROMOSOMANTAL:	
Fertilitetskrisen	19	ANEUPLOIDI	51
		HVORDAN DANNES PUNKTMUTATIONER?	52
		Mutagene stoffer	54
		Hvordan dannes kromosommutationer?	55
		Hvordan dannes kromosomtalsanomalier/ aneuploidi?	57
		HVOR ALMINDELIGE ER MUTATIONER?	57
		REPARATION AF FEJL	58
		METHYLERING OG EPIGENETIK	59
		Arvelighed af mutationer	60
		KRÆFT ER EN GENETISK SYGDOM	61
		5: KLASSISK GENETIK	63
		CASE: HÆMOFILI	
		– EN KONGELIG BLØDERSYGDOM	63
		MENDELS EKSPERIMENTER MED	
		ÆRTEPLANTER	64
		GENETISKE GRUNDBEGREBER	65
		MONOGEN NEDARVNING OG	
		MENDELS 1. ARVELOV	66
		FORSKELLIGE TYPER AF DOMINANS	68
		Ufuldstændig dominans: F ₁ -hybrider med en blanding af begge forældres fænotyper	68
		Codominans: F ₁ -hybrider med begge forældres fænotyper	69
		MULTIPLE ALLELER: ET GEN KAN HAVE MERE END TO ALLELER	70
2: NUCLEINSYRERS OPBYGNING OG ANVENDELSE	21		
CASE: MATCH AF STR-OMRÅDER KAN FASTSLÅ FADERSKAB	21		
OPDAGELSEN AF NUCLEINSYRER	22		
DNA ER EN DEOXYRIBONUCLEINSYRE			
OPBYGGET AF NUCLEOTIDER	22		
RNA ER EN RIBONUCLEINSYRE OPBYGGET AF NUCLEOTIDER	23		
DNA-REPLIKATION ER CELLENS NATURLIGE KOPIERING AF DNA	24		
GRUNDLÆGGENDE TEKNIKKER TIL AT UNDERSØGE DNA	26		
Ekstraktion af DNA fra biologisk materiale	26		
Opformering af isoleret DNA ved PCR-teknik	27		
Gelelektroforese er en teknik til at adskille DNA-stykker efter størrelse	28		
STR-PROFILER SOM VÆRKTØJ TIL OPKLARING AF FORBRYDELSE	29		
DNA-SEKVENTERING ER EN TEKNIK TIL AT BESTEMME RÆKKEFØLGEN AF NUCLEOTIDER	32		
SNP-PROFILER SOM VÆRKTØJ TIL AT DIAGNOSTICERE GENETISKE SYGDOMME	34		

STAMTRÆER ANVENDES TIL AT BESTEMME NEDARVNINGSMØNSTRE.....	70	Restriktionsenzymmer genkender specifikke sekvenser og klipper dobbeltstrenget DNA	99
Autosomal dominant nedarvning	71	DNA-stykker fra forskellige organismer splejsses sammen til et rekombinant plasmid	100
Autosomal recessiv nedarvning	72	Rekombinante plasmider overføres til bakterier ved transformation	101
Kønsbunden dominant nedarvning	73	Transformerede bakterier selekteres vha. markørgener	102
Kønsbunden recessiv nedarvning	74	GENMODIFICERING AF PLANTECELLER VED VEKTORMEDIERET GENOVERFØRSEL...	103
TO-GENSNEDARVNING OG MENDELS 2. ARVELOV	76	CRISPR-CAS9-SYSTEMET: BAKTERIERS NATURLIGE FORSVAR MOD VIRUS	105
TILFØJELSER TIL MENDELS ARVELOVE	77	CRISPR-CAS9-SYSTEMET SOM VÆRKTØJ TIL GENREDIGERING	107
Koblede gener nedarves sammen	77	Reparation af dobbeltstrenget DNA-brud	108
Epistasi: et gen påvirker udtrykket af et andet gen ..	79	Cellens reparationsmekanismer udnyttes ved genredigering	108
Dominant epistasi bestemmer farven på squash ..	79	CRISPR-Cas9-teknologien kan revolutionere behandling af seglcelleanæmi og andre genetiske sygdomme	109
Recessiv epistasi bestemmer pelsfarven hos mus ..	80		
Miljøet kan også påvirke fænotypen	81		
χ^2 -TEST: STATISTISK ANALYSE AF UDSPALTNINGSFORSØG	81		
6: GENREGULERING	85	8: EVOLUTION OG POPULATIONS-GENETIK	111
CASE: ALZHEIMERS SYGDOM - NÅR GENREGULERINGEN FORSTYRRES....	85	CASE: KRYBSKYTTERI PÅVIRKER ELEFANTERNES EVOLUTION	111
KORTLÆGNING AF DET HUMANE GENOM	86	EVOLUTION - ARTERS UDVIKLING OVER TID....	112
GENREGULERING I PROKARYOTE ORGANISMER	86	EVOLUTIONSTEORIEN	112
Regulering af genekspression via operoner	86	Lamarcks evolutionsteori	112
Omsætning af arabinose via ara-operonen	87	Organismers indre behov for tilpasning som den drivende mekanisme i evolution	112
GENREGULERING I EUKARYOTE ORGANISMER..	89	Darwins evolutionsteori	113
Genregulatoriske mekanismer før transskription ..	90	Naturlig selektion som den drivende mekanisme i evolution	115
Histon-modifikationer ændrer kromatinstrukturen og regulerer dermed transskription	90	Neodarwinisme er en videreudvikling af Darwins evolutionsteori	116
Metylering af promotorer nedregulerer transskription	91	DET BIOLOGISKE ARTSBEGREB	116
Genregulatoriske mekanismer under transskription	92	TO FORSKELLIGE FORMER FOR ARTSDANNELSE	117
Basale transskriptionsfaktorer og RNA-polymerase danner et transskriptions-initieringskompleks	92	Allopatrisk artsdannelse	117
Specifikke transskriptionsfaktorer regulerer den basale transskription	93	Sympatrisk artsdannelse	118
Genregulatoriske mekanismer efter transskription ..	93	POPULATIONSGENETIK OG HARDY-WEINBERG-LIGEVÆGT	119
Bananfluers kønsdifferentiering reguleres ved alternativ splejsning	93	Beregning af forventet allelfrekvens ud fra genotypefrekvens	121
MicroRNA undertrykker translation af mRNA til protein	94	Beregning af forventet genotypefrekvens ud fra allelfrekvens	121
Epigenetiske ændringer i DNA er arvelige, men reversible	95	Beregning af faktisk allelfrekvens ud fra observeret genotypfordeling	122
7: GENTEKNOLOGI	97	ÅRSAGER TIL AT EN POPULATION IKKE ER I HARDY-WEINBERG-LIGEVÆGT	123
CASE: GENMODIFICEREDE ORGANISMER I FØDEVAREPRODUKTION	97	Genetisk drift reducerer den genetiske variation i små populationer	124
FRA TRADITIONEL FORÆDLING TIL GENMODIFICERING	98	Flaskehals-effekten	124
GENMODIFICERING AF MIKROORGANISMER ...	98	Grundlægger-effekten	125
Plasmider og restriktionsenzymmer er genteknologiske grundværktøjer	98		

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 MELLEM 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	149