

Indhold

Forord	6	6 Mutationer og genetisk variation	31
1 Genetik		Mutationer	31
– introduktion og overblik	8	Mutationer kan være skadelige	32
Overblik over bogens indhold	10	Normale alleller og defekte alleller	34
2 Menneskets arvemateriale		Genetisk variation	34
– kromosomerne	12	7 Meiose og dannelse af kønsceller	37
Autosomerne	12	Meiose – overblik	37
Kønskromosomerne	13	Meiose – trin for trin	38
Kromosomernes struktur	14	Et gens alleller skilles under meiosen	39
Befrugtning og mitose	15	Meiose skaber ny genetisk variation	40
3 Menneskets arvemateriale		Meiose i manden og meiose i kvinden	40
– DNA og gener	17	8 Kromosomafvigelser: forkert antal kromosomer	44
DNA's opbygning	17	Trisomi	44
DNA indeholder gener		Polyploid og monosomi	50
– opskrifter på polypeptider	18	9 Kromosomafvigelser: kromosomer med forkert struktur	52
Eksempler på proteiners funktioner	19	Translokationer	52
4 Fra gen til protein	21	Deletioner	54
Fra gen til polypeptid	21	Duplikationer	55
Genaktivitet i forskellige celler	24	Inversioner	55
5 Eksempler på gener	27	10 Monogene, autosomale sygdomme	56
<i>CFTR</i> -genet – og cystisk fibrose	27	Autosomale, dominante sygdomme	56
<i>PAH</i> -genet			
– og fenyylketonuri (PKU)	28		
Faktor VIII-genet			
– og hæmofili A	28		
<i>COL1A1</i> -genet			
– og osteogenesis imperfecta	29		
<i>HFE</i> -genet			
– og arvelig hæmokromatose	29		
<i>CCR5</i> -genet – og resistens mod hiv-1-infektion	30		

Autosomale, recessive sygdomme	59	Når lægemidlet mod blodpropper ikke virker	90
Nedarvning og stamtræer	61	Når bedøvelsen varer længere end forventet	91
11 Monogene, kønsbundne sygdomme	66	Lægemiddel designet efter kræftcellers genetik	91
X-bundne, recessive sygdomme	66	16 Undersøgelser af fostres arvemateriale	93
Nedarvning og stamtræer	67	Risikovurdering	93
12 Monogene sygdomme – komplicerende faktorer	71	Fosterdiagnostik	94
Nymutationer	71	Andre genetiske fosterundersøgelser	96
Reduceret penetrans	72	17 Forebyggelse af genetiske sygdomme	98
Variabel ekspressivitet	72	Screening for bærere	98
Ukomplet dominans og codominans	73	Præsymptomatisk genetisk undersøgelse	98
Imprinting	73	Neonatal screening	99
Monogen eller ...?	74	Livsstilsændringer og medicin	99
Opgaver	75	Tilfør det manglende protein	100
13 Geners betydning for almindelige sygdomme	79	Genterapi	100
Hjerte-kar-sygdomme	79	18 Epigenetik	101
Diabetes mellitus (sukkersyge)	81	Epigenetiske ændringer	101
Hypertension (forhøjet blodtryk)	82	Epigenetiske eksempler	102
Alzheimers sygdom	82	Svar på opgaver	105
14 Gener og kræft	83	Litteraturliste	106
Kræft er en genetisk sygdom	83	Stikord	107
Kræftgener	84		
Kræft i tyktarmen	86		
Brystkræft	88		
Arvelig kræft og gentest	88		
15 Gener og lægemidler	89		
Når lægemidlet mod leukæmi bliver farligt	89		