

10.3 Sjukdomsgener & genteknik

- Vid celldelning fördubblas arvsmassan → 3 miljarder baspar kopieras!



- Ibland blir det fel vid kopieringen. De flesta kan cellerna reparera själva.
- ***Mutation*** = förändring i arvsmassan som inte kan repareras.

Mutationer förändrar arvsmassan

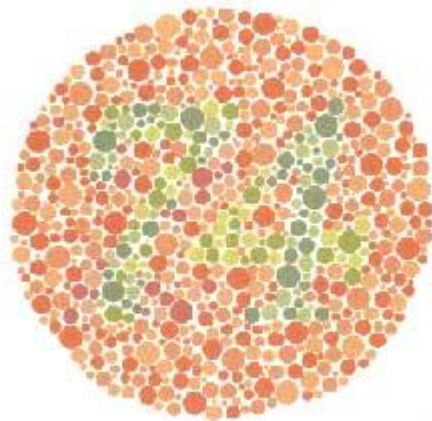
- Mutationer inträffar av en slump vid ca var 10:ende celldelning (spontana).
- De flesta är betydelselösa men enstaka kan leda till något positivt för artens utveckling och överlevnad.
- Vissa mutationer är dock negativa. Ex i gener som kodar för viktiga proteiner → kan leda till olika sjukdomar.
- Yttre faktorer kan också ge mutationer, ex solljus, cigarettrök, radioaktiv strålning.

Ärftliga sjukdomar – mutationer i könsceller

- Fler än 6 000 ärftliga sjukdomar som beror på skador i en enda gen är kända.
- Ex albinism, cystisk fibros, huntingtons sjukdom (danssjuka)
- Sjukdomsgener kan vara dominanta eller vikande. ***Dominant sjukdomsgen*** → sjukdomen slår igenom trots att en gen i genparet är friskt. ***Vikande sjukdomsgen*** → båda generna i genparet måste vara "sjuka".

Könsbundet arv

- Om ett vikande sjukdomsanlag sitter på X-kromosomen → ***könsbundet arv***.
- Drabbar nästan bara killar, då de endast har en X-kromosom. Tjejerna har ju en "reservgen".
- Ex färgblindhet och blödarsjuka.



Läs i, grundboken: s.412 - 415
lightboken: s. 275 & 278 om...

- Kromosomförändringar
- Gener i samspel med miljöfaktorer
- Modellorgansimer
- Hybrid-DNA-teknik
- Genterapi
- Genetiska läkemedel

Begrepp 10.3

- **mutation**

Mutationer är förändringar i arvsmassan som inte kan repareras och som blir bestående.

- **dominant sjukdomsanlag**

Ett dominant sjukdomsanlag slår alltid igenom och gör att sjukdomen bryter ut. Om en förälder har ett dominant sjukdomsanlag och den andra föräldern friska vikande anlag är risken för barnet att få sjukdomen 50 procent (se korsningsschema överst sid 411).

- **vikande sjukdomsanlag**

För att vikande sjukdomsanlag ska orsaka en sjukdom krävs att båda generna i genparet är förändrade. Om både mamman och pappan bär på samma vikande sjukdomsanlag är risken för deras barn att få sjukdomen 25 procent (se korsningsschema nederst på sid 411).

- **könsbundet arv**

Med könsbundet arv menas framför allt sjukdomar som orsakas av vikande sjukdomsanlag som sitter på X-kromosomen. De drabbar nästan enbart pojkar eftersom de bara har en X-kromosom och därför bara enkel uppsättning av genen. Flickor kan vara anlagsbärare men blir som regel inte sjuka eftersom de har en "reservgen" i sin andra X-kromosom.

- **hybrid-DNA-teknik**

Hybrid-DNA-teknik är en viktig genteknisk metod, med vars hjälp forskarna bland annat kan överföra gener mellan olika organismer.

- **genterapi**

Genterapi innebär att man försöker ersätta en skadad gen genom att överföra en motsvarande frisk gen till den sjuka.