



*Handwritten signature*

## Det centrale begreb er genet

Generne er placeret på *kromosomerne* (der er formentlig 35 000 gener i en menneskecelle, se side 36).

Generne optræder i forskellige udgaver - *alleler*: én udgave kan være *dominerende*, en anden kan være *vigende* (recessiv, dvs lader sig dominere), eller de kan være jævnbrydige = *codominante* alleler.

Kromosomerne og dermed også allelerne optræder altid parvis i en celle fordi cellen er et produkt af sammensmeltningen mellem en ægcelle og en sædcelle - mennesket har 23 par kromosomer (se side 31).

Kønscellerne fremstilles ved en speciel type celledeling - *meiose*, kønscelledeling eller reduktionsdeling, hvori kromosomtallet halveres - sådan at forstå at hver kønscelle indeholder ét og kun ét kromosom af hvert par. Menneskesædceller og -ægceller indeholder altså 23 kromosomer. Da fordelingen af kromosompartnerne er tilfældig giver meiosen genetisk variabilitet ( $2^{23}$  forskellige kønsceller).

Den anden type celledeling - *mitose* har til formål at sikre genetisk stabilitet ved at sørge for at hele cellens genetiske information bliver videregivet uændret til næste cellegeneration.

Hvis der er tale om alleler på forskellige kromosomer (*uafhængige gener*) følger nedarvningen simple arvemønstre, som første gang blev beskrevet af Gregor Mendel i 1865. Arvemønstrene kaldes til ære for ham *Mendels love*.

Nedarvning af alleler på kønskromosomerne (= kønsbunden arv; næsten udelukkende på X-kromosomet) adskiller sig fra nedarvning af alleler på autosomerne (= resten af kromosomerne) ved at der ikke er lige stor hyppighed hos begge køn.

Kombinationen af alleler (altid et par) kaldes *genotypen*. Genotypen kan være sammensat af to ens alleler = *homozygot* eller af to forskellige alleler = *heterozygot*.

Allelernes effekt viser sig i *fænotypen*. En dominant fænotype kan fremkomme både homozygotisk og heterozygotisk, medens den vigende fænotype kun kan forekomme homozygotisk (dvs at begge alleler i et par skal være vigende).

Et *gen* er et stykke *DNA*, dvs at et kromosom er ét sammenhængende DNA molekyle; ét gen rummer information til at styre opbygningen af ét *protein* (polypeptid).

DNA molekylets opbygning med to komplementære molekylehalvdele (se side 34) betyder, at hele cellens DNA og dermed kromosomerne kan kopieres (*replikation*) uden fejl. Det er baggrunden for at celledelingerne - *mitose* og *meiose* - kan foregå; det kan også lade sig gøre at kopiere et mindre stykke DNA i et reagensglas; en proces der er væsentlig for fx DNA fingeraftryksanalyser (*processen hedder polymerase kædereaktion: PCR*).

Rækkefølgen af nukleotider i DNA molekylet kan udnyttes som en kode ved en *transskription*: dvs at et enzym kopierer den ene DNA streng ved at bruge den anden streng som skabelon. Det er kun et mindre stykke af DNA strengen, der kopieres - nemlig den del, der udgør genet. Resultatet er en *RNA kopi* af genet. Hele genet kopieres; men ikke-kodende dele (*introner*) klippes ud, og de resterende kodende dele (*exoner*) splejsses sammen til et *m-RNA* (messenger-RNA).

m-RNA rummer den samme kode som genet i DNA molekylet, og denne kode oversættes i *ribosomet* til en tilsvarende rækkefølge af aminosyrer; resultatet er et polypeptid (protein), som kan optræde i en af tre former:

1. et *strukturprotein*, dvs selve proteinet bruges til et formål i eller uden for cellen (membranproteiner, keratin i hår, hud og negle, muskelprotein, hæmoglobin, antistoffer, etc). Fænotypen er selve proteinet,
2. et *enzym*, dvs proteinet fungerer som biologisk katalysator i cellen - medvirker i kemiske processer. Fænotypen er resultatet af den kemiske proces eller
3. et *reguleringsprotein*, dvs proteinet kontrollerer andre gener ved at slå transskriptionen til eller fra.

Det er muligt med et specielt enzym (*revers transcriptase*; "omvendeenzym") at fremstille en DNA kopi af m-RNA (kopi-DNA, *c-DNA*); denne DNA kan med et *restriktionsenzym* ("klippeenzym") og en *ligase* ("klistreenzym") indsættes i et *plasmid*. Plasmider er små cirkulære hjælpekromosomer (DNA) i bakterier.

Med plasmidet som overføringsværktøj kan det nye DNA indsættes i en anden organismes eksisterende DNA; denne organisme får derved tilført et nyt gen: *gensplejsning eller genteknologi*.

*Variationen* i fænotyper - fremkommet ved tilfældige sammenkoblinger af kønsceller med en tilfældig kombination af alleler - danner basis for en *selektion*. Den allelkombination, der i et givet *mijlø* giver den mest fordelagtige fænotype vil sætte mest afkom i verden og dermed langsomt ændre genhyppigheden.

Miljøet har også indflydelse - direkte ved at forårsage ændringer i DNA molekylet (*mutationer*) - og indirekte ved at øve indflydelse på allelernes virkning i fænotypen.

Mutationer kan også forekomme som spontane fejl i DNA kopieringen. Hyppigheden for spontane mutationer er i størrelsesordenen  $10^{-7}$  -  $10^{-5}$ .

□ □ □