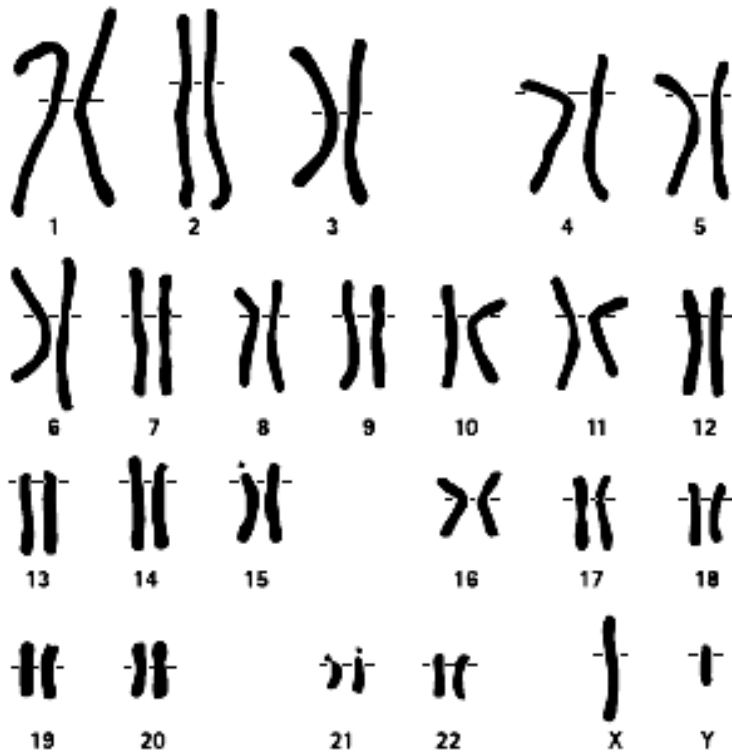


Individens genetik

Människans kromosomer

(i en diploid cell)



- 46 st
- 23 par
- 44 st *autosomer* (vanliga kromosomer)
- 2 st *könskromosomer*
 - X-kromosom
 - Y-kromosom

kön

Människan har 46 kromosomer

22 par "vanlig kromosomer" s k *autosomer*

1 par könskromosomer

X –kromosomen : gener för *kvinnliga könskaraktärer*
och andra egenskaper

Y-kromosomen : gener för *manliga könskaraktärer*

Man xy















Kvinna xx

Ärftligheten (arvet)

Hur går det till?

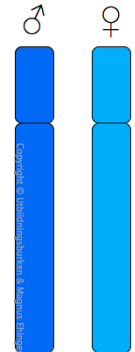
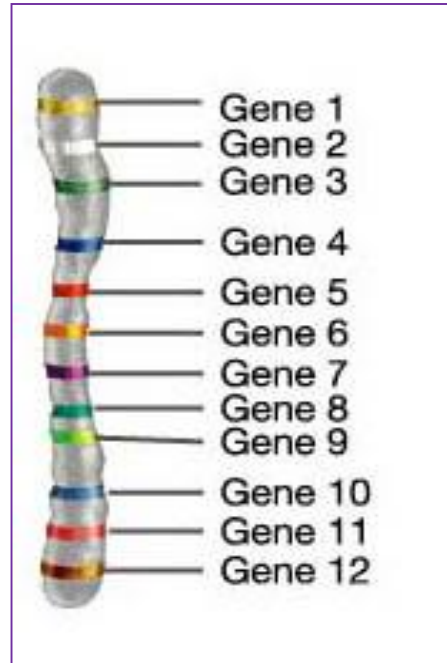
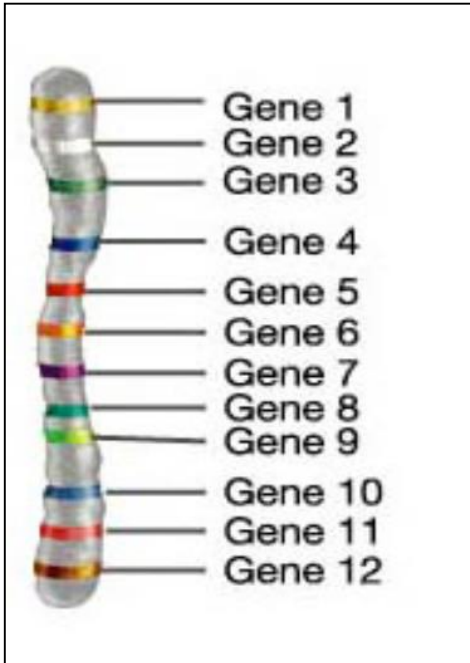
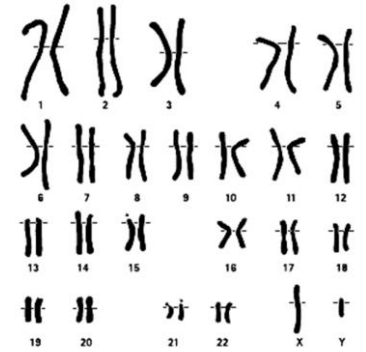
Gregor Mendel var nyfiken munk. Levde under mitten av 1800-talet
 Han korsade olika varianter av blommor (ärtväxter) och tittade på hur
 avkomman såg ut.

Table 14.1 The Results of Mendel's F₁ Crosses for Seven Characters in Pea Plants [true breeding: itself = itself]

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant:Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1
Flower position	Axial 	×	Terminal 	651:207	3.14:1
Seed color	Yellow 	×	Green 	6022:2001	3.01:1
Seed shape	Round 	×	Wrinkled 	5474:1850	2.96:1
Pod shape	Inflated 	×	Constricted 	882:299	2.95:1
Pod color	Green 	×	Yellow 	428:152	2.82:1
Stem length	Tall 	×	Dwarf 	787:277	2.84:1



Kromosomen



Homologa kromosomer (den ena från mamma , den andra från pappa)

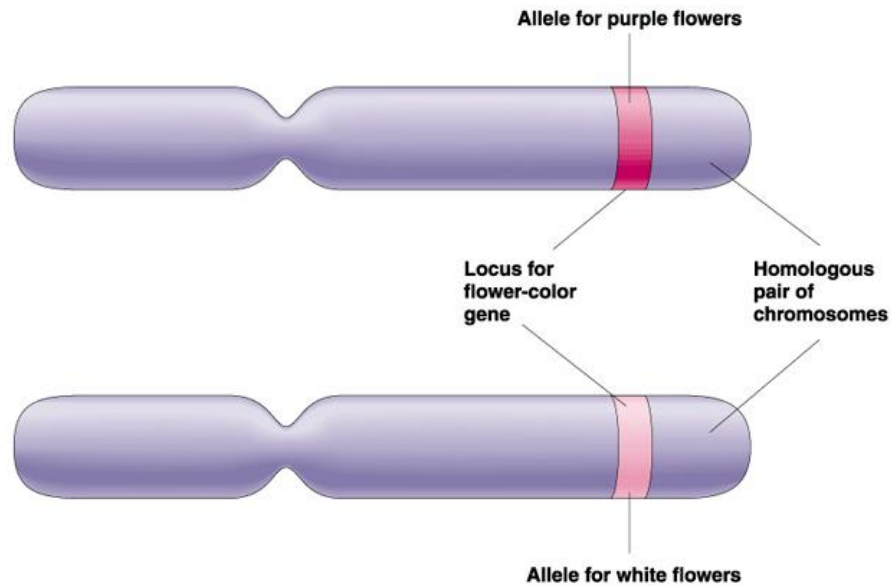
Gener styr egenskaper....

Egenskaper som beror på en gen kallas en *monogen egenskaper*
(tex. rulla tungan, blomfärg)

Egenskaper som beror av flera olika gener kallas *polygena egenskaper*
(tex kroppslängd, hudfärg)

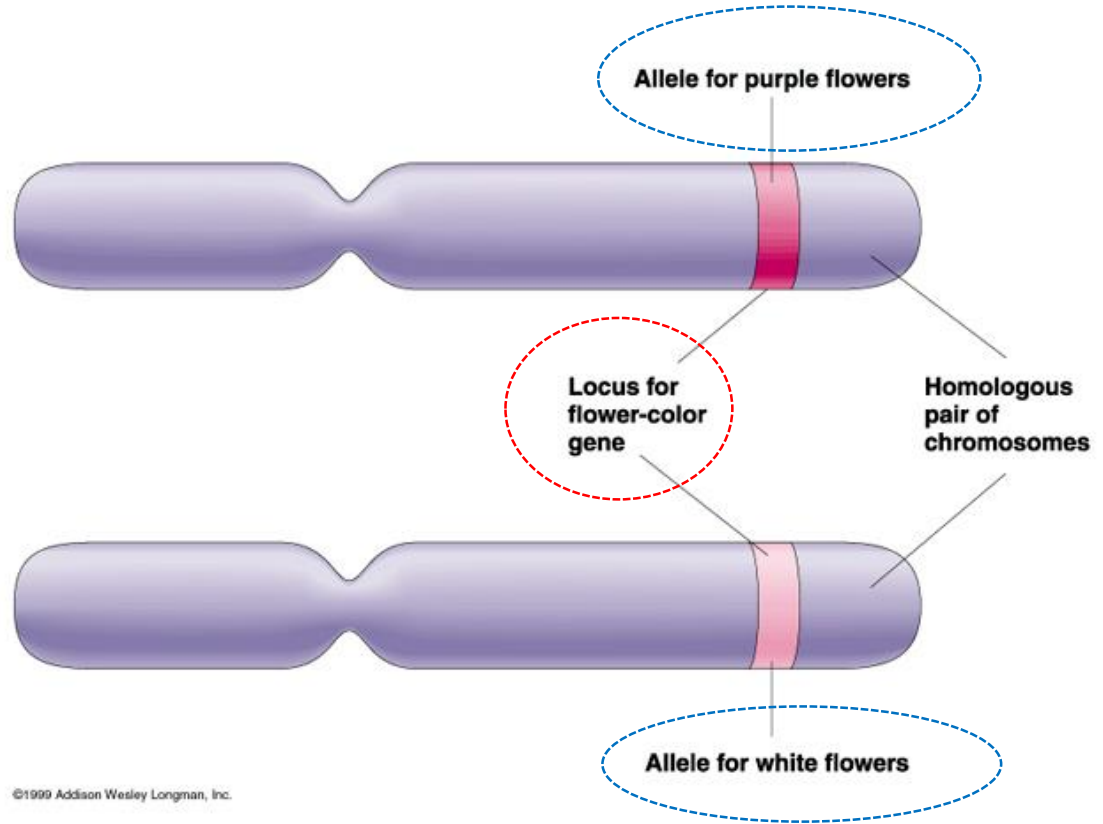
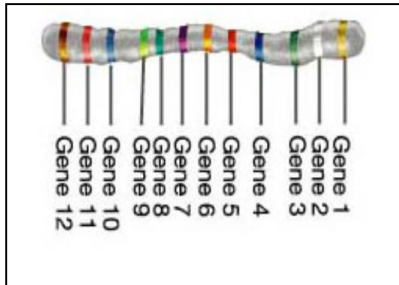
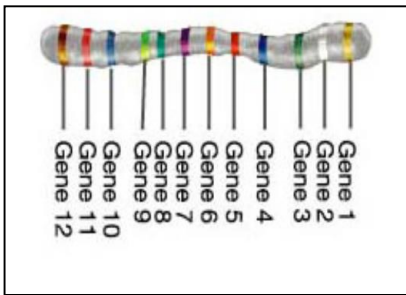
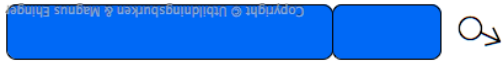
Allel - *variant på en gen* , "anlag" (varje individ har två alleler – en från mamma , en från pappa)

Locus - *genens plats* på kromosomen



Allele - *variant på en gen*, "anlag" (varje individ har två alleler – en från mamma, en från pappa)

Locus - *genens plats* på kromosomen



Dominanta och recessiva anlag (alleler)

Dominanta anlag



Viltgrå



Dominant + recessivt anlag (dolt)



Viltgrå




Recessiva anlag



Svart



 = blått ark (dominant)

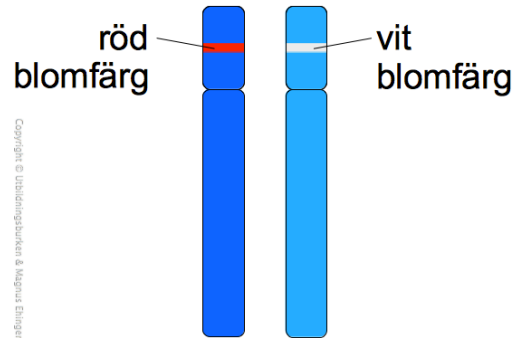
 = genomskinligt ark (recessivt)

Vissa anlag är starkare dvs de syns hos individen (Dominanta anlag)

Vissa anlag är svagare, "viker ner sig". (Recessiva anlag)

Homozygot genuppsättning - *samma anlag (allel)* på båda kromosomerna

Heterozygot genuppsättning – *olika anlag (olika alleler)*

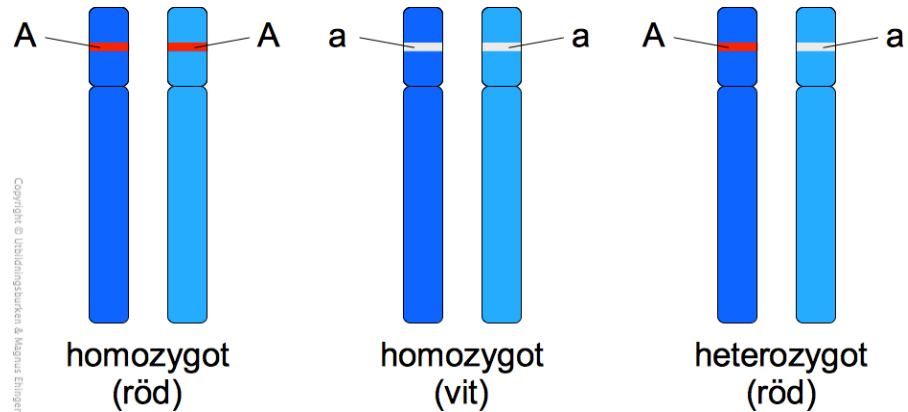


Dominant anlag

- stor bokstav (A)

Recessivt anlag

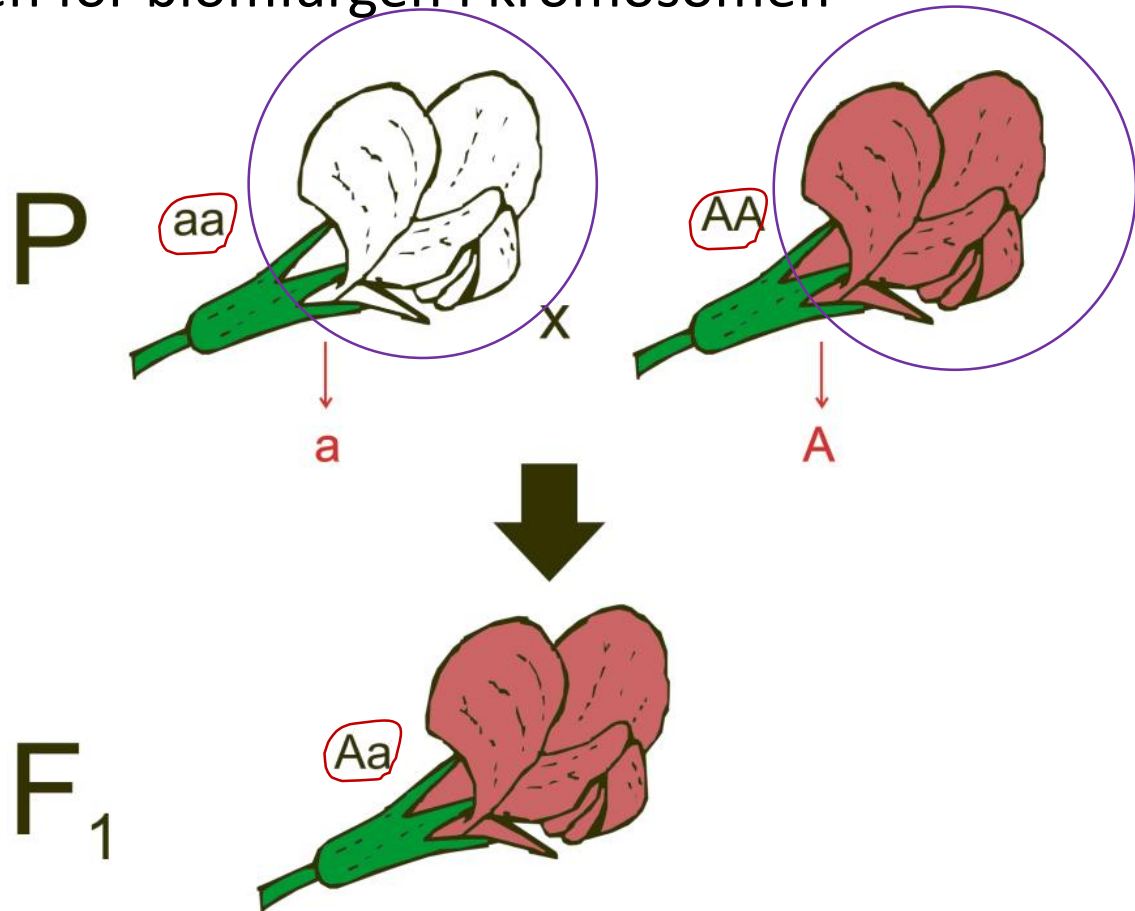
- liten bokstav (a)



Genotyp, fenotyp,
P-generation (föräldrar), F1-generation (avkomman)

Fenotyp – det som syns (färgen på blomman)

Genotyp- anlagen för blomfärgen i kromosomen



Genotyp

Genkoden för kaninen:
 $A_ Bb CC Dd gg = \text{Genotyp}$



Svart färg

Fenotyp



Färgen vi kan se med ögat

Övning:

- olika genotyper/fenotyper i klassen
- Korsning svart/vit blomma

Genetisk variation

(organismer har olika varianter av gener)

Hur uppkommer genetisk variation hos olika individer?:

(Mutationer är grundförutsättningen för att det finns olika varianter från början)

A) Könlig förökning

B) Meiosen

- överkorsning

- slumpen

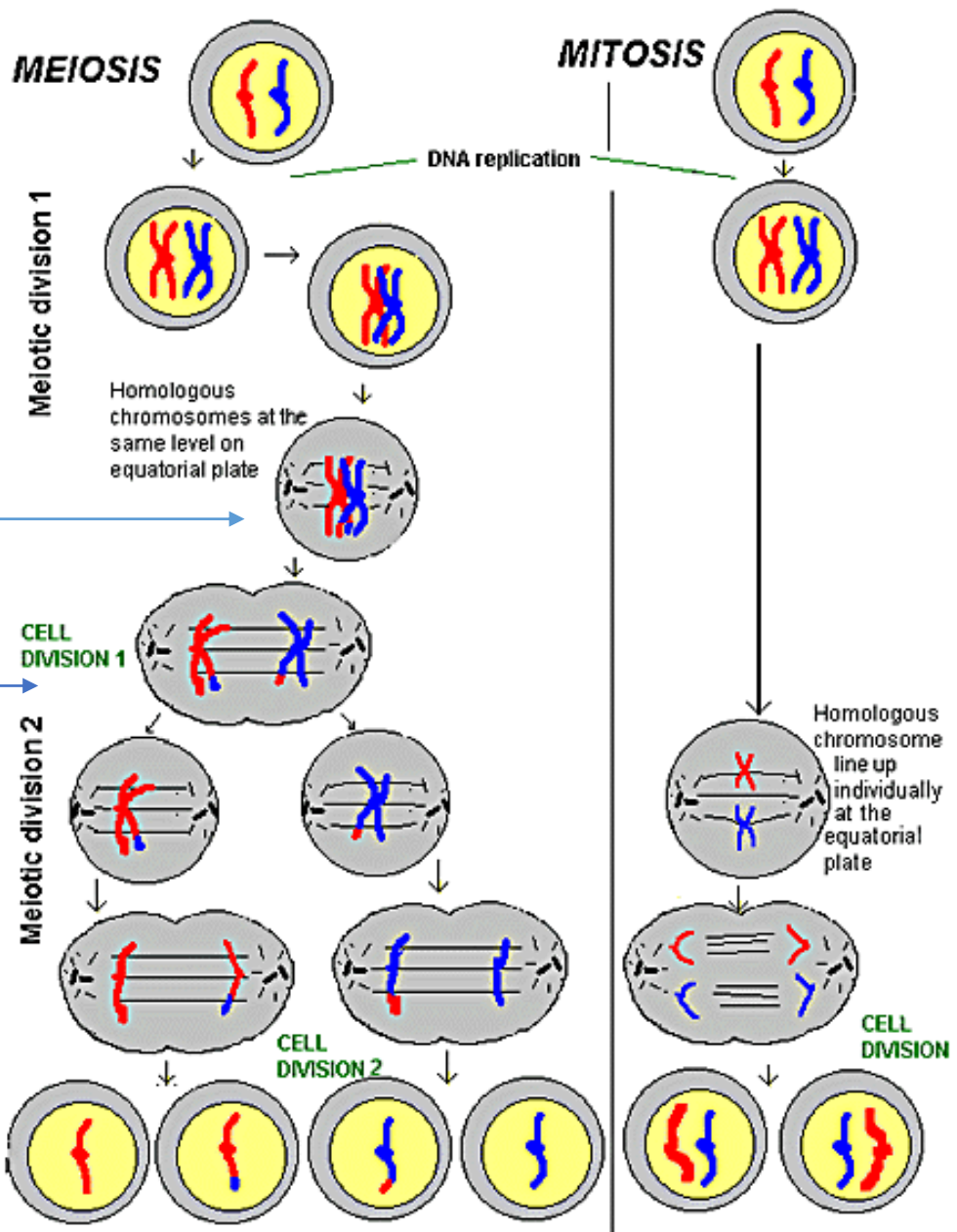
Själva **Meiosen (reduktionsdelning)** ger en *genetisk variation*.

Barnen får en *blandning av anlag* från mamman respektive pappan.

Syskon är *genetiskt olika (50% olika anlag)*

Två skeenden under meiosen orsakar detta:

1. Slumpmässig fördelning av kromosomer när könscellerna bildas
2. Överkorsning

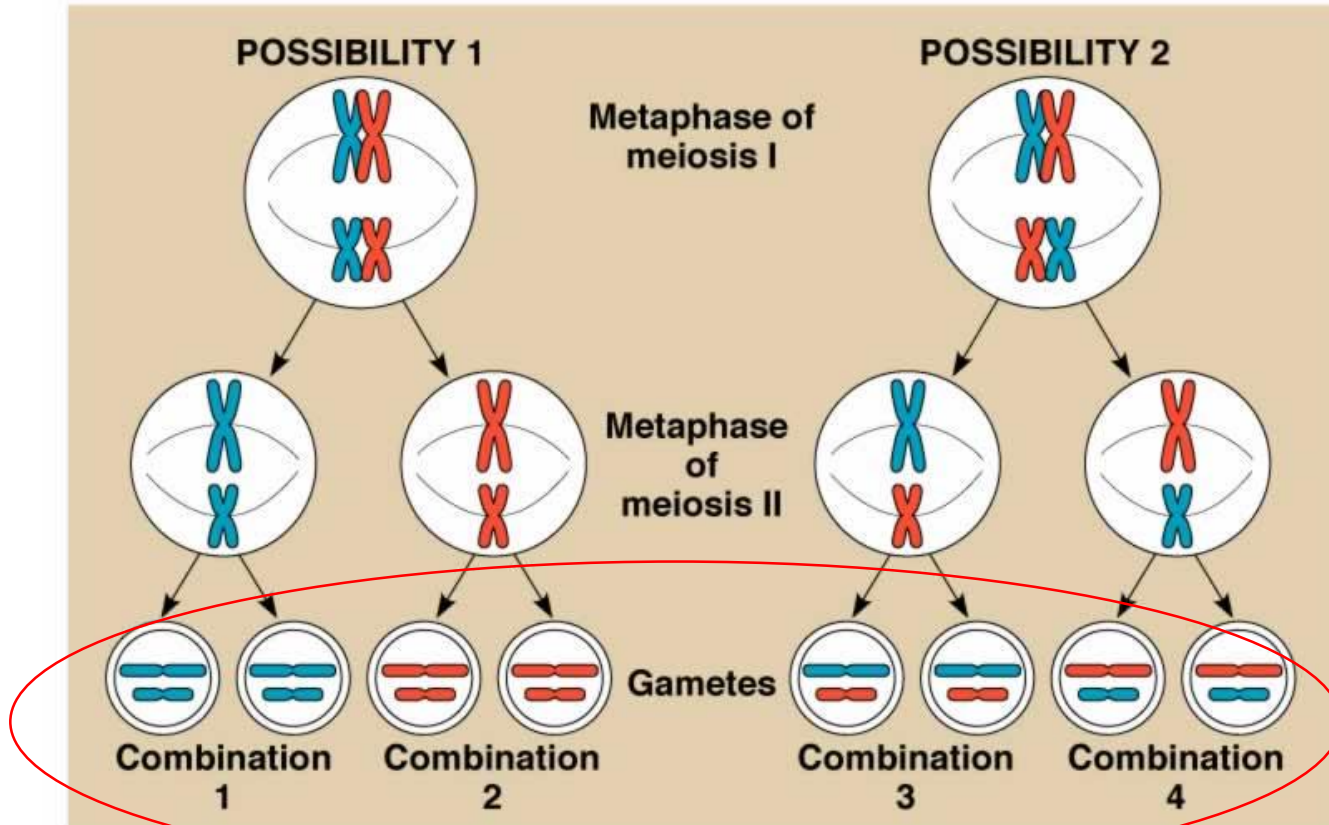


överkorsning

slumpmässig fördelning

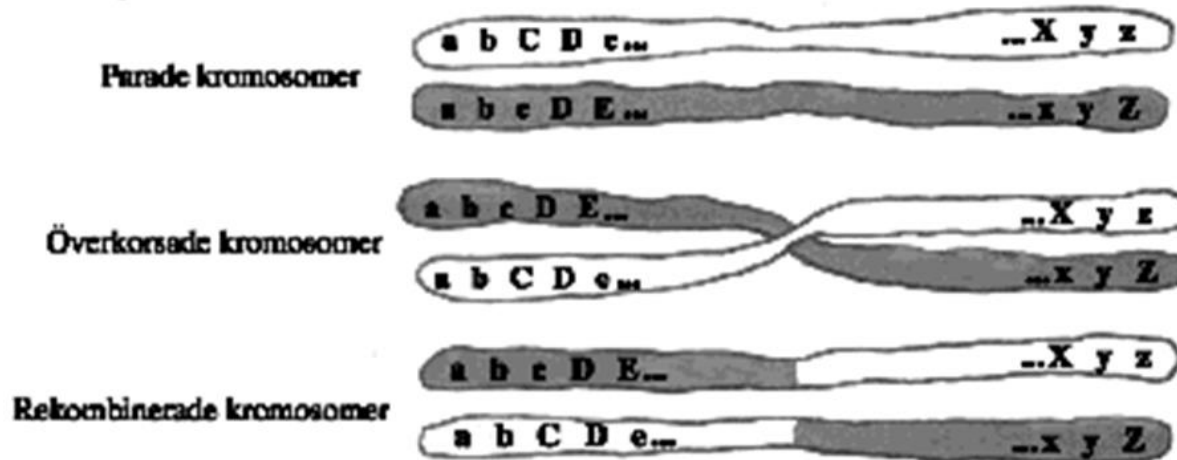
Meiosen skapar genetisk variation 1

1. Homologa kromosomer fördelas slumpvis i könscellerna



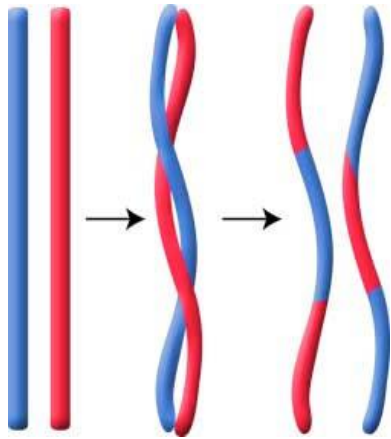
2. Överkorsning.

Homologa kromosomer *byter gener (anlag)* → skapas en mix av mammans/pappans anlag på kromosomen.

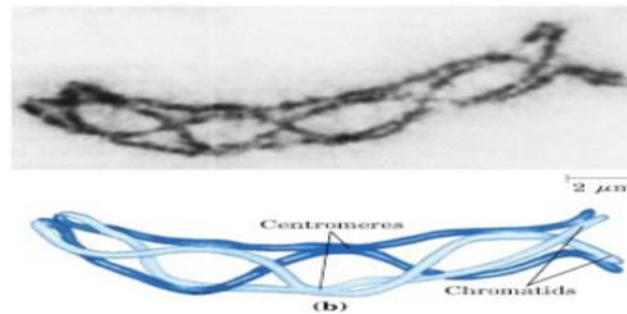
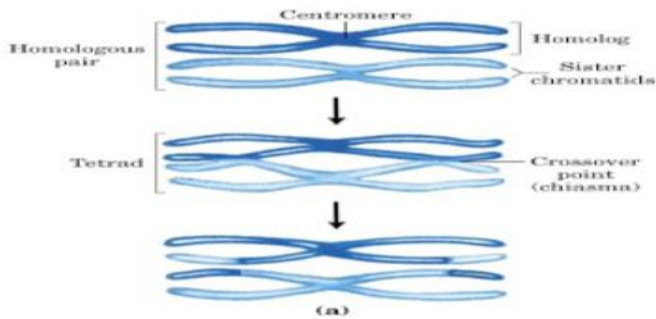


Schematisk beskrivning av rekombination

Homologa kromosomer kan byta delar med varandra under meiosen (metafasen)



- Överkorsning ett ex på *rekombination*
- Den **genetiska variationen ökar** (kromosomen blir en blandning av tidigare generationers kromosom)



Den nya biologin – basfakta - cellens liv och död

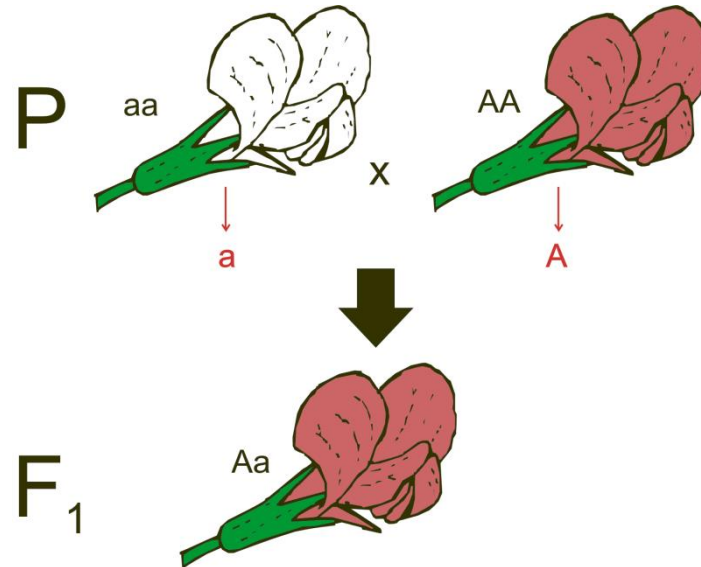
Korsning (befruktning)

- Man korsar en homozygot vit blomma med en homozygot röd blomma. Anlaget för rödfärg är dominant. Vad blir det för blomfärg på avkomman?

Rita ett korsnings-schema

Möjliga anlag hos gameterna (köns cellerna)

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa



Korsningsschema – visar möjliga kombinationer av alleler/anlag

	A	A		A	a
a	Aa	Aa	a	Aa	aa
a	Aa	Aa	a	Aa	aa

Mendels försök:

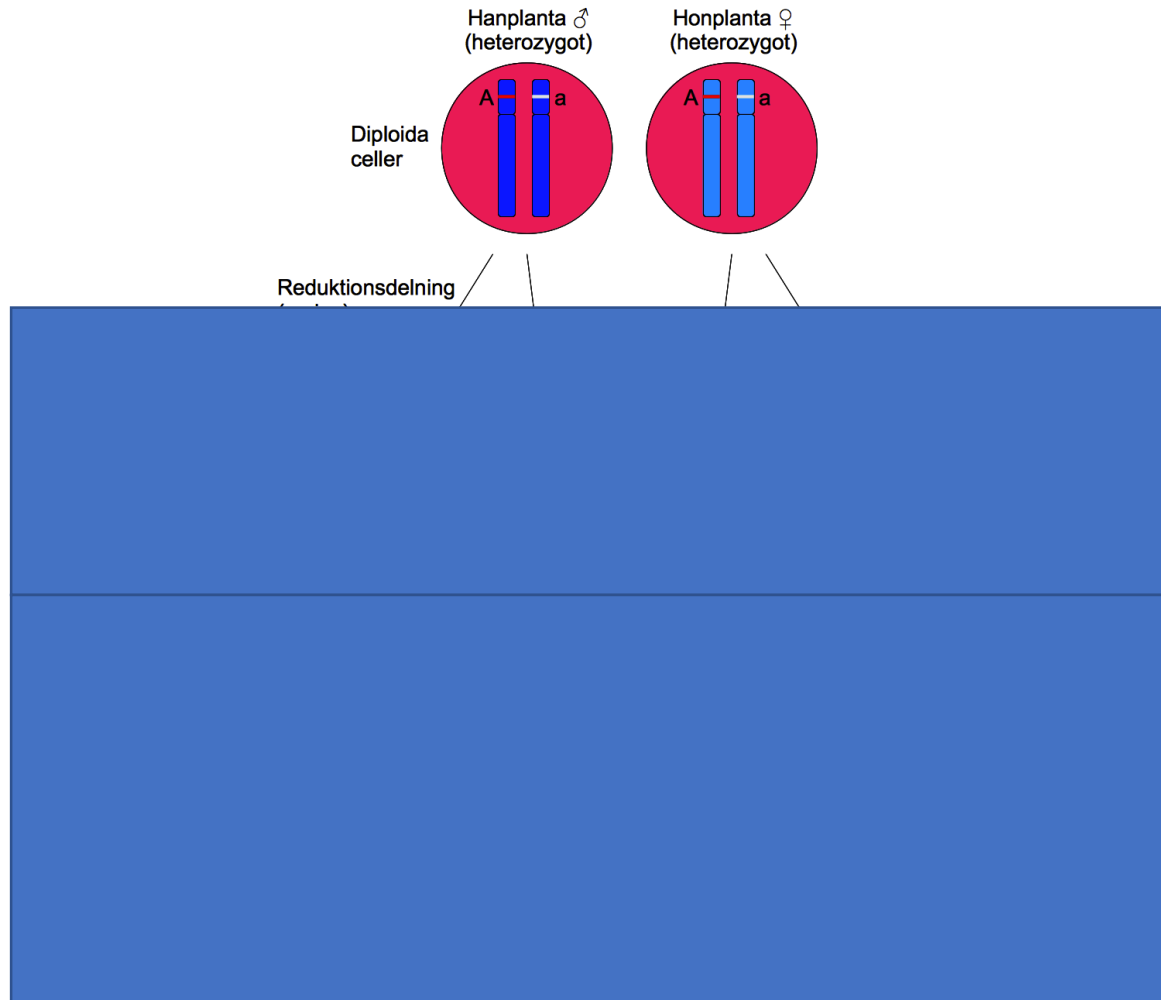
Han korsar två heterozygota röda blommor.

1. Rita blommor(blomfärg) Fenotypen
 2. Skriv upp genotyperna för föräldrarna
 3. Vilka anlag finns i de olika gameterna(könscellerna)?
 4. Gör ett korsningsschema
- Vad blir det för färg på avkommans blommor? Anlaget för röd färg är dominant
 - Fördelningen av *fenotyper*?
 - Fördelningen av *genotyper*?

Korsning av blommor (blomfärg) Gregor Mendel

fenotyper : rödablommor

genotyper: Aa



Korsning av blommor (blomfärg) Gregor Mendel

Avkomman

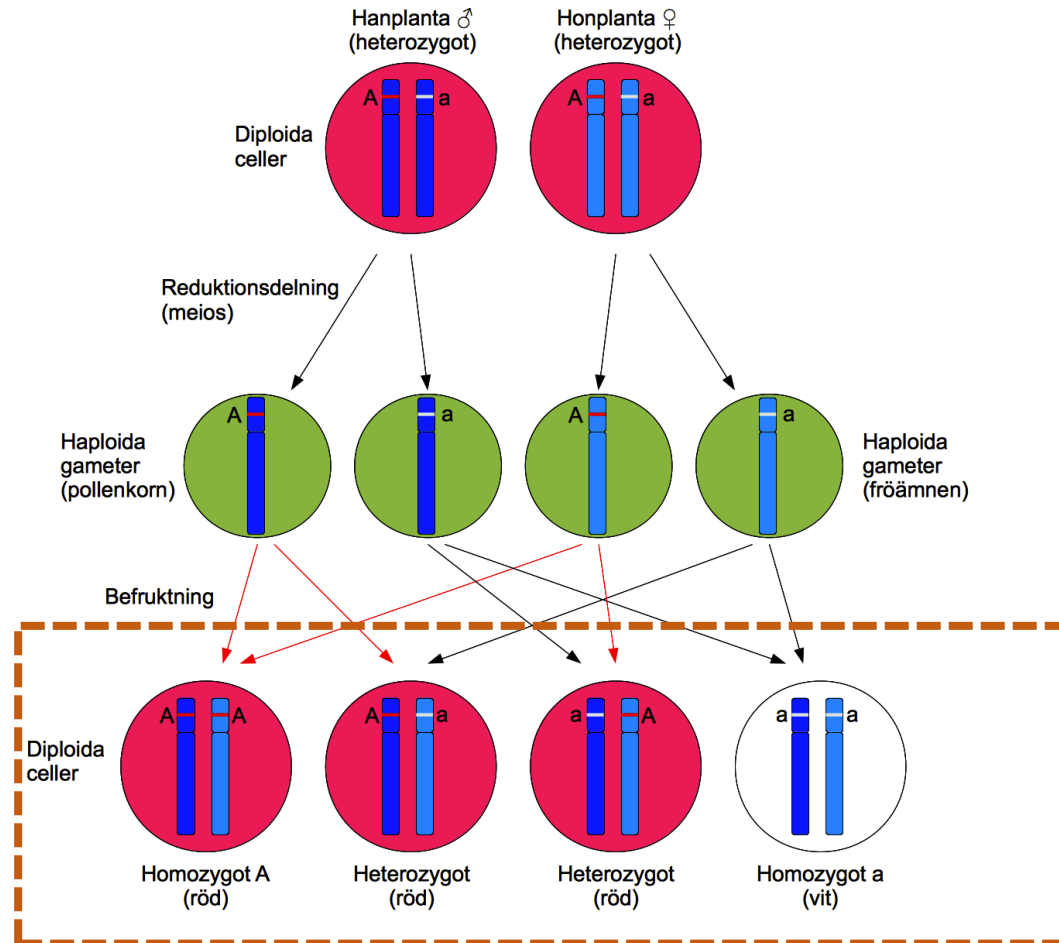
fenotyper : röda och vita blommor

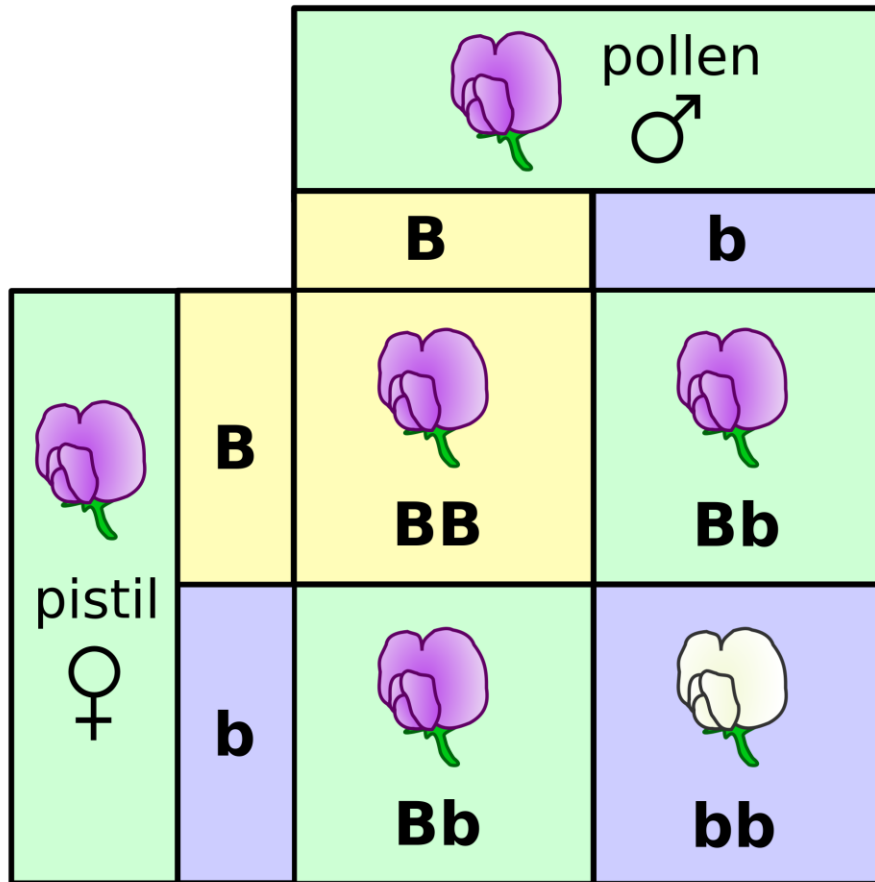
genotyper: AA,Aa,aa

Statistiskt
(slumpen):

- 3 av 4 blommor blir röda
- 1 av 4 blommor blir vit

Klyvningstal:
3:1





Övning: klassisk genetik

Hos en viss hönsras är brunspräcklig fjädrar dominant över gråspräckliga fjädrar.

En gråspräcklig höna paras med en heterozygot brunspräcklig tupp varvid de får fyra kycklingar.

1) Redogör genotyper och fenotyper för föräldrar respektive barn.

Start:

1. Sätt en beteckning för anlaget (bokstav), stor bokstav (dominant) , lite bokstav (recessiv). (B-brun, b-grå)
2. Skriv individernas genotyper
3. Gör korsningen

Lösning

1)

Allel för gråspräckliga fjädrar: b

Allel för brunspräckliga fjädrar: B

2)

Moder.

Genotyp: bb (Hon måste vara homozygot eftersom gråspräckliga fjädrar är en recessiv egenskap)

Fenotyp: gråspräckliga fjädrar

Könsceller: b och b

Fader

Genotyp: Bb (Heterozygot);

Fenotyp: Brunspräckliga fjädrar

Könsceller: B och b

Forts. lösning

- 3) Korsningsschema

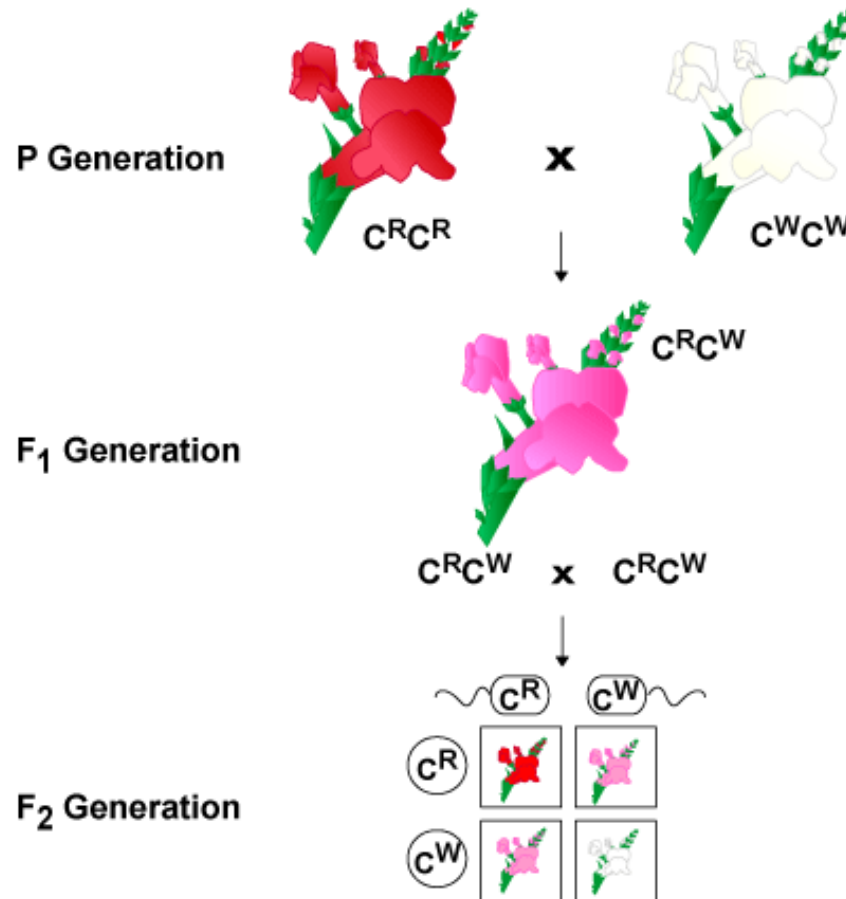
Spermier \ Ägg	b	b
B	Bb brunspräcklig	Bb brunspräcklig
b	bb gråspräcklig	bb gråspräcklig

Svar

Som du ser i tabellen ovan är det 50 % chans att kycklingarna får genotyp bb vilket resulterar i fenotyp gråspräckliga fjädrar.

Det är också 50 % chans att kycklingarna får genotyp Bb vilket ger fenotyp brunspräckliga fjädrar.

Jämnstarka anlag – inget dominant anlag
(kallas *intermediär nedärvning* - fenotypen blir en "mix")



Boken sid 217-223

Uppgifter (stencil hemsidan): 1-8, 13-16.

Två olika gener -två egenskaper (olika kromosomer)

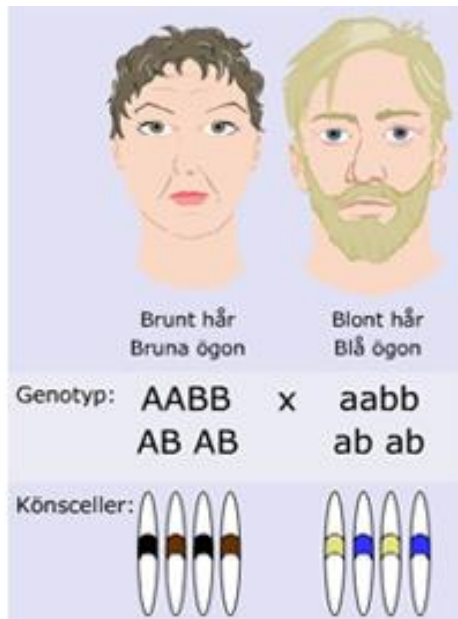
Brunt- / blondt hår A anlaget brunt hår – dominant

a anlaget ljust hår - recessivt

Bruna - / blå ögon B anlaget bruna ögon - dominant

b anlaget blå ögon - recessivt

Arv av **två** olika egenskaper. Generna sitter på olika kromosomer .



Alla barn genotypen:

AaBb

Fenotypen: Brunt hår, bruna ögon

Om två personer med genotyperna **AaBb** får barn.





AaBb x AaBb

Hur blir fördelningen av fenotyper hos dessa .

(Anta 16 barn 😊)

Brunt- / blondt hår	A anlaget brunt hår	- dominant
	a anlaget ljust hår	- recessivt
Bruna - / blå ögon	B anlaget bruna ögon	- dominant
	b anlaget blå ögon	- recessivt

Arvet av två olika egenskaper

Fenotyp: (Uppvisad egenskap)	Bruna ögon Brunt hår	Blå ögon Brunt hår	Bruna ögon Blont hår	Blå ögon Brunt hår
				
Genotyp: (Anlagsuppsättning)	AABB AaBB AaBB AABb AABb AaBb AaBb AaBb AaBb	Aabb Aabb AAbb	aaBB aaBb aaBb	aabb
Klyvningstal:	9	3	3	1

Fördelningen av genotyper/fenotyper

Könsbundna egenskaper

Genetiska sjukdomar (monogena)

Könsbundna egenskaper- anlaget sitter på en könskromosom

Egenskaper får olika *genomslag* (vad som syns dvs fenotyper) beroende på om genen sitter på en autosom (vanlig kromosom) eller på en könskromosom

(p g a att kvinnan har två X-kromosomer och mannen bara en - kvinnan har två alleler mannen bara en)

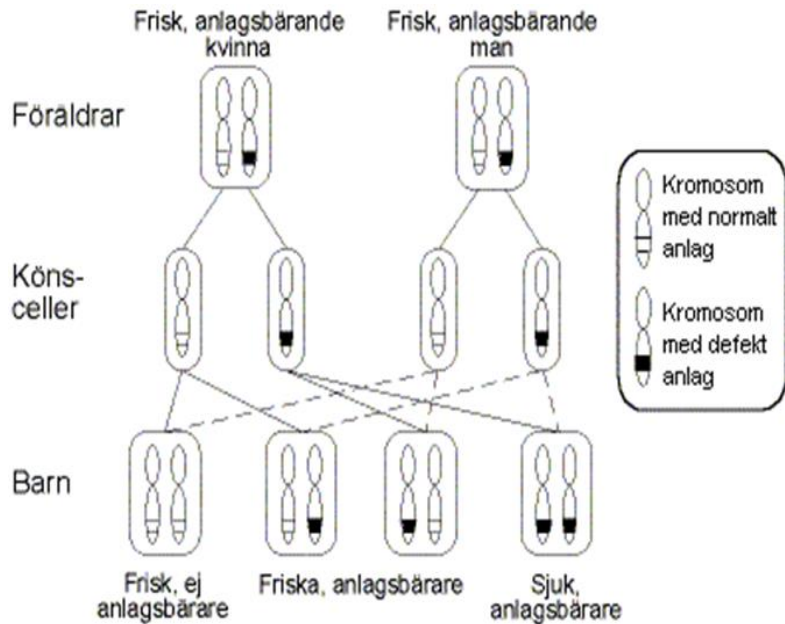
Genetiska sjukdomar.

Anlaget sitter på en **autosom**.

(Kallas *autosomal nedärvning* /*autosomal sjukdom*)

Autosomal recessiv

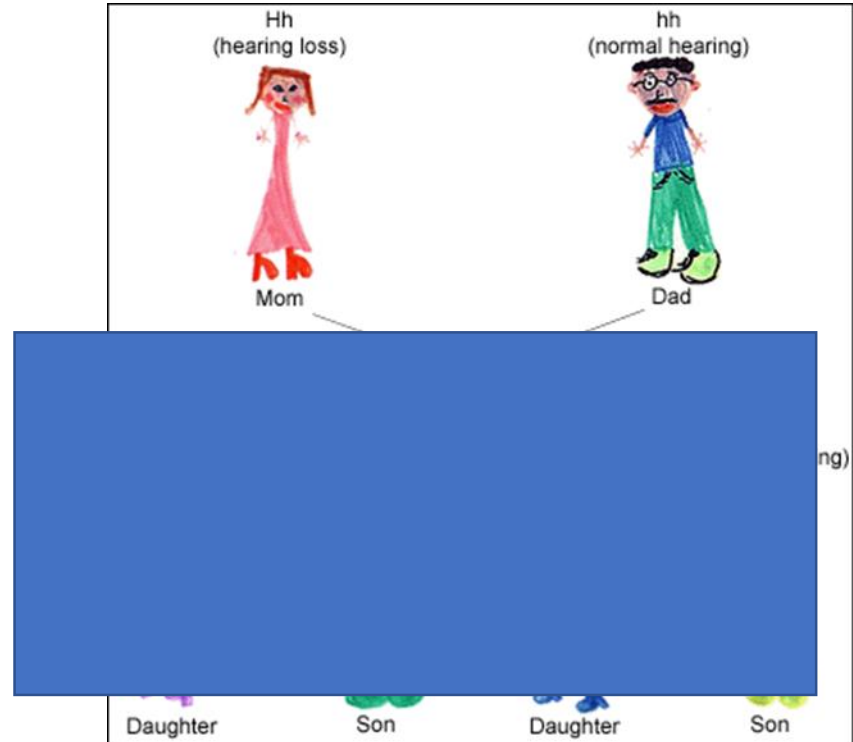
(t ex cystisk fibros)



Figur. Autosomalt recessiv nedärvning

Autosomal dominant

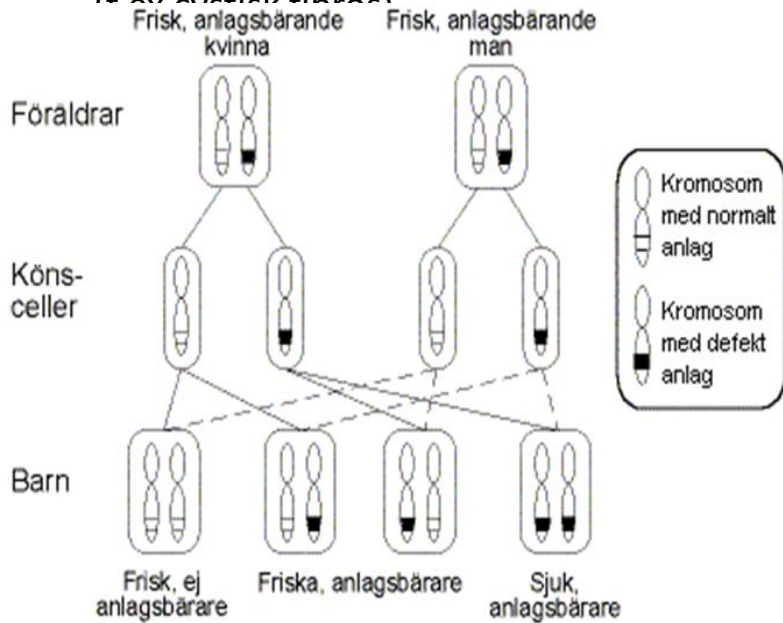
(t ex hörsel skada)



Den förändrade genen/anlaget sitter på en *autosom* .
(autosomal sjukdom)

Autosomal recessiv

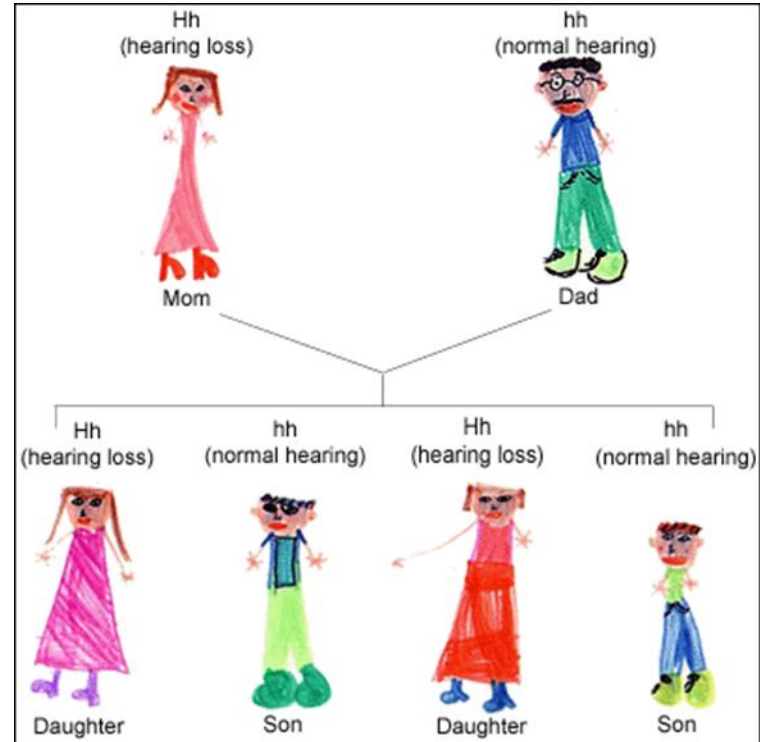
(t ex cystisk fibros)



Figur. Autosomalt recessiv nedärvning

Autosomal dominant

(t ex hörsel skada)



Vad händer om ett anlag sitter på en könskromosom
(X-kromosomen)

Kallas könsbunden sjukdom /könsbunden nedärvning

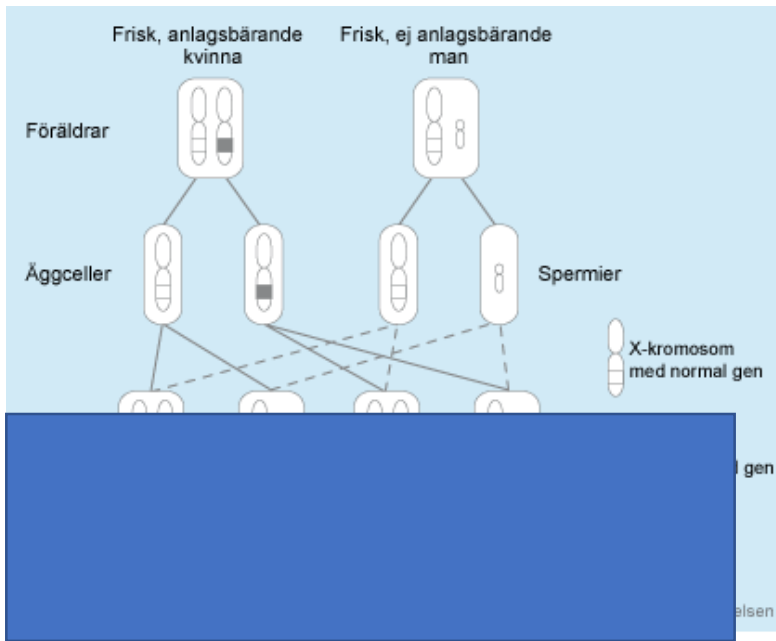
Det blir en ojämn fördelning av fenotypen, sjukdomen, mellan män och kvinnor.

Varför?

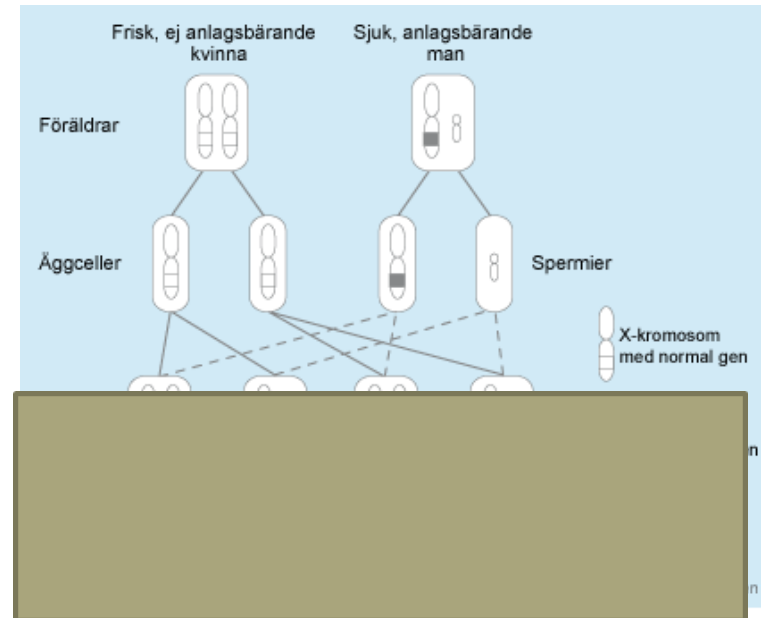
Anlaget sitter på en *könskromosom* (x-kromosomen) (X-bunden / könsbunden sjukdom)

Könsbunden recessiv
(ex blödersjuka, färgblindhet)

Könsbunden dominant



Figur. X-kromosombunden recessiv nedärvning från frisk, anlagsbärande kvinna

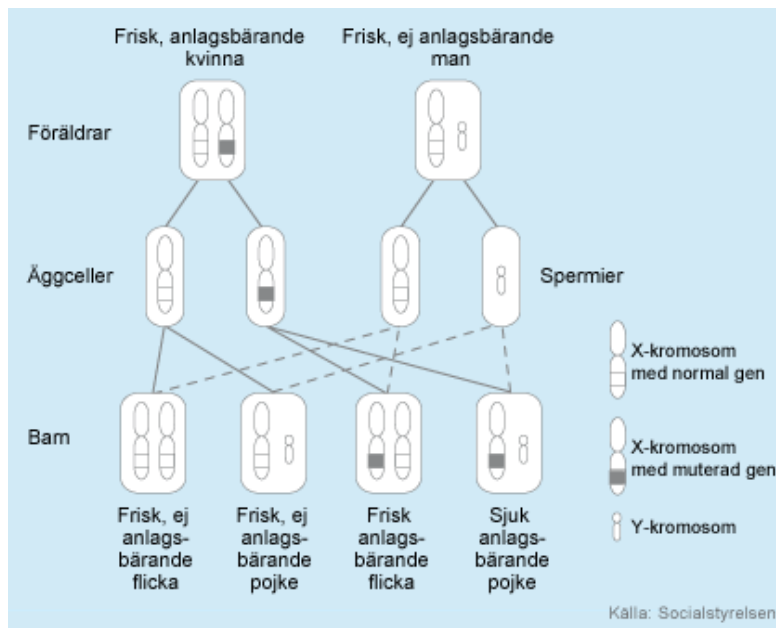


Figur. X-kromosombunden dominant nedärvning från sjuk, anlagsbärande man

Den förändrade genen/anlaget sitter på en *könskromosom* (X-bunden / könsbunden sjukdom)

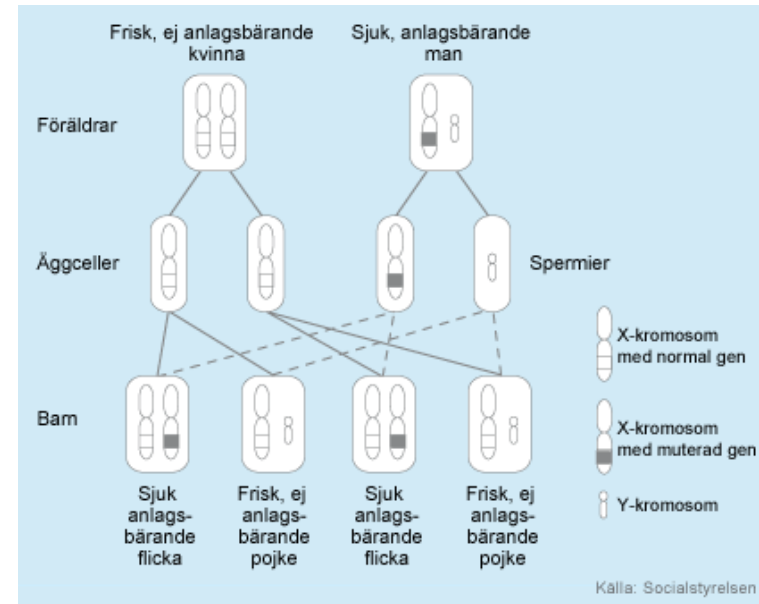
Könsbunden recessiv

(ex blödarsjuka, färgblindhet)



Figur. X-kromosombunden recessiv nedärvning från frisk, anlagsbärande kvinna

Könsbunden dominant



Figur. X-kromosombunden dominant nedärvning från sjuk, anlagsbärande man

Övning: könsbunden nedärvning

Röd-grön färgblindhet är ett *recessivt könsbunden* tillstånd.

1. En färgblind man får barn med en kvinna som är heterozygot för tillståndet i fråga (hon är bärare av anlaget).

Paret får två barn – en pojke och en flicka.

Vilken är sannolikheten för att pojken blir färgblind?

Vilken är sannolikheten för att flickan blir färgblind?

Anlag på en könskromosom kan markeras som:

X^F , X^f

Exempel på genetiska sjukdomar:

Cystisk fibros – autosomal recessiv
Huntingtons sjukdom – autosomal dominant
Blödarsjuka – könsbunden (X) recessiv

Uppgift

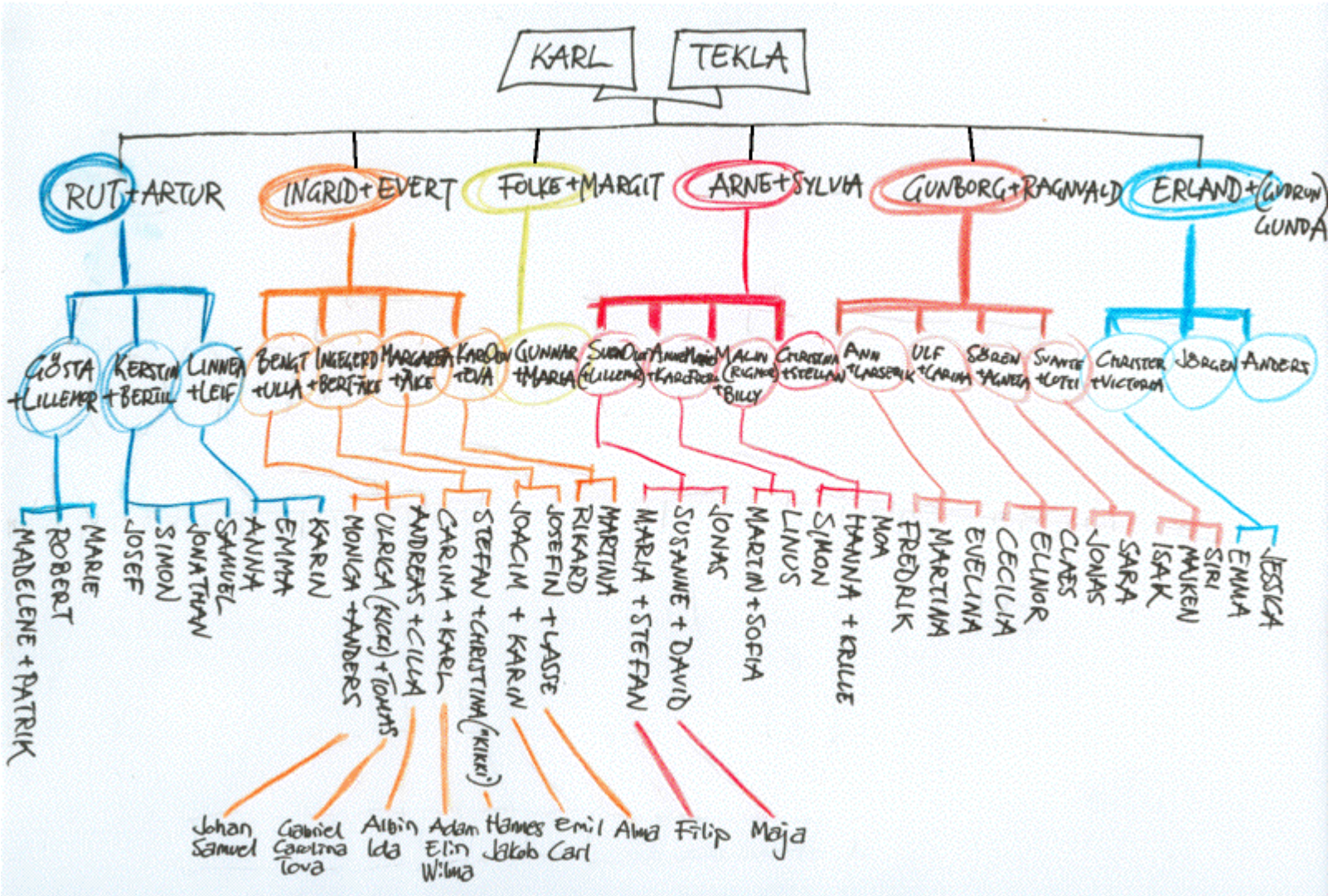
2)

a) Hur blir fördelningen (i %) hos barnen (bärare av anlag samt sjuka) om en förälder har anlaget (heterozygot) för Huntingtons sjukdom?

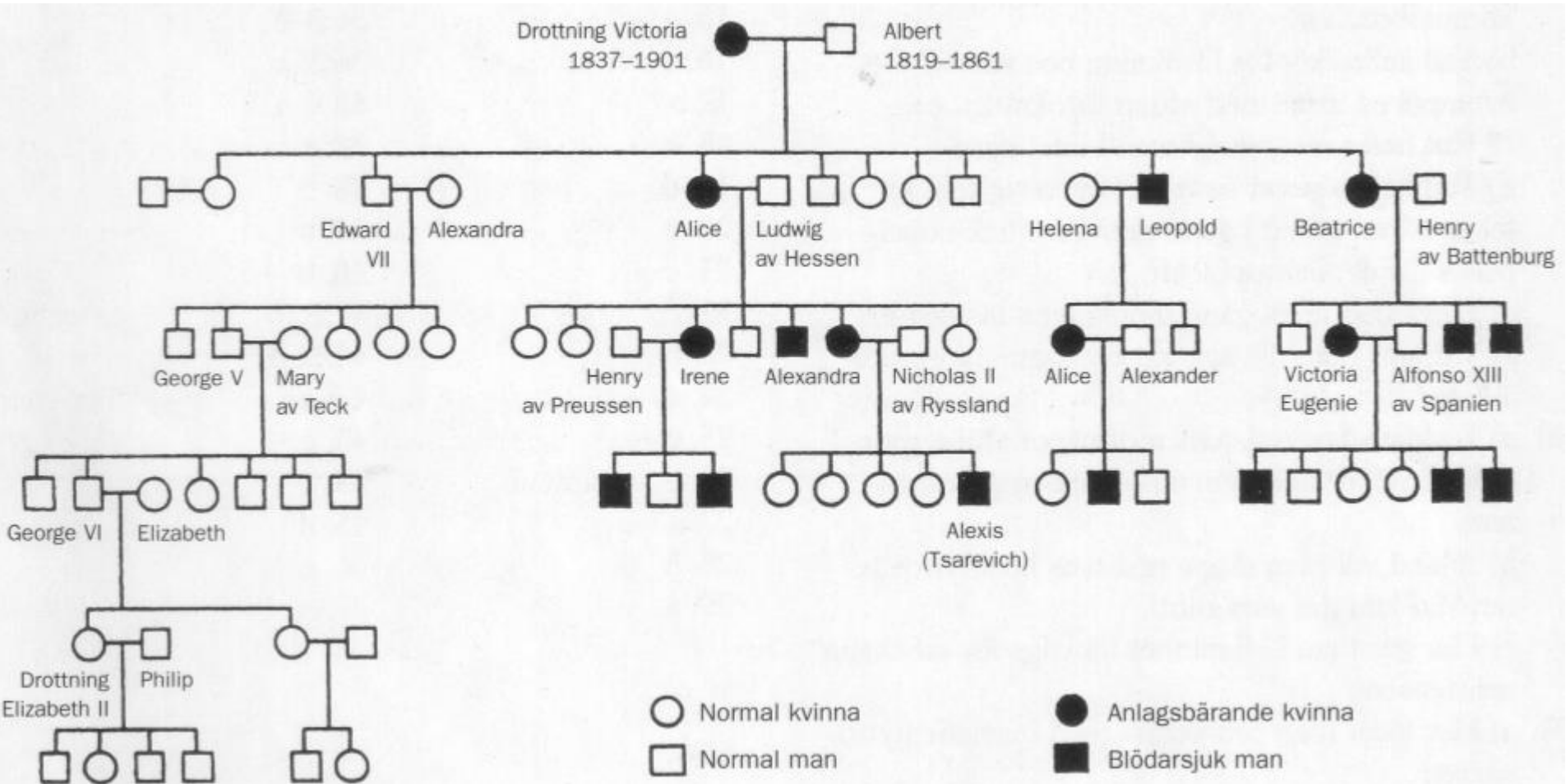
b) Hur blir fördelningen hos barnen (anlag/sjukdom) om båda föräldrarna är friska men anlagsbärare för cystisk fibros?

c) Drottning Victoria av England bar på anlaget för blödarsjuka. Hur många av hennes söner borde statistiskt sätt få blödarsjuka? Pappan var frisk

Släktträd



Släkttavla/släkträd Drottning Viktoria (blödarsjuka)



Fler övningsuppgifter genetik

1. Hos en viss typ av marsvin är svart pälsfärg dominant över vit pälsfärg. En svart homozygot hane korsas med en vit hona. Hur stor del av barnen förväntas få svart respektive vit pälsfärg?

Redogör för genotyper och fenotyper för föräldrar respektive barn. (Alla svarta, genotypen Aa, moder aa, fader AA)

2. En bananfluga med svarta ögon korsas med en bananfluga med röda ögon. Flugan med svarta ögon är heterozygot och flugan med röda ögon homozygot. Vilka färger på ögonen får deras avkommor?

(Korsar Aa+aa. Statistiskt blir 50% svartögda heterozygoter och 50% rödögda homozygoter)

3. Långa vingar är dominant över korta vingar hos bananflugor. En bananfluga med långa vingar återkorsades med en bananfluga med korta vingar (recessiv homozygot). Hälften av avkommorna fick korta vingar och hälften långa vingar. Ett försök gjordes då man korsade de flugor i F1-generationen med varandra som hade långa vingar och i F2-generationen fick man då 102 flugor som hade långa vingar.

Hur många flugor i F2-generationen förväntar man sig ha korta vingar?

(Under ideala förhållanden 34st kortvingade flugor)

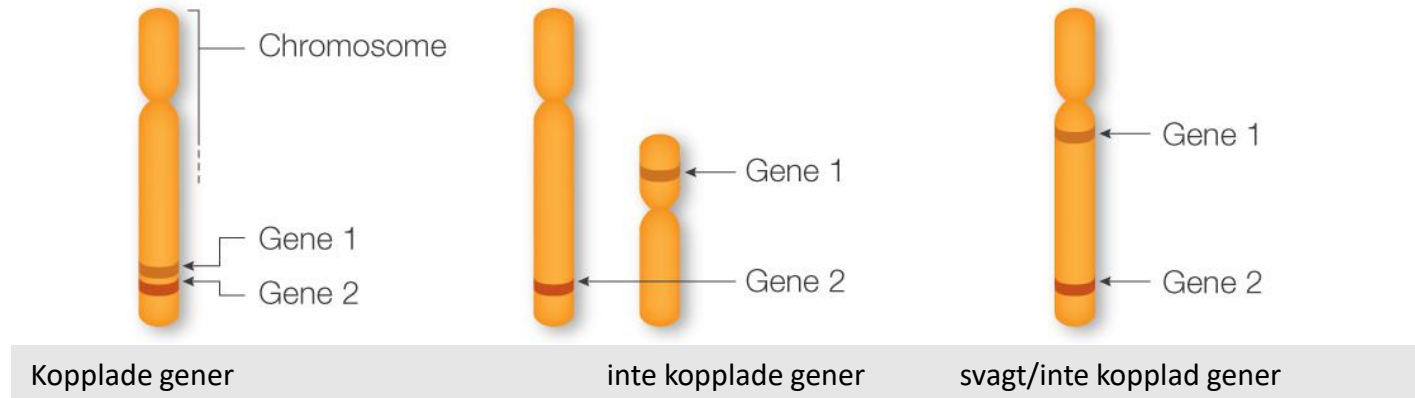
- Prov tillbaka
- Övningsuppgifter
- Genotyper i klassen

- Prov individgenetik onsdag 11/4

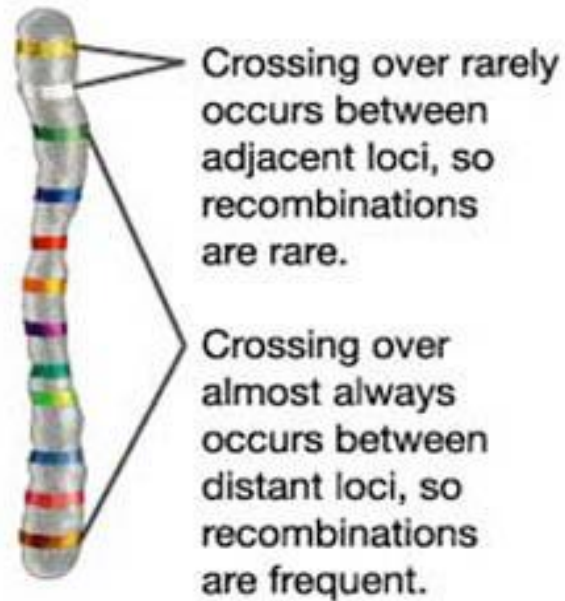
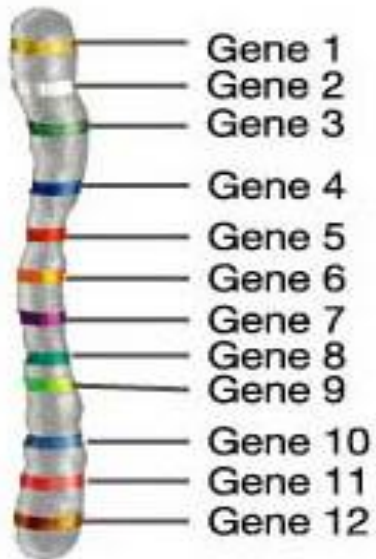
Kopplade gener

Gener på samma kromosom ärvs ofta tillsammans

- Generna på samma kromosom sägs vara *kopplade*
(*Tex om en gen för stora öron och en gen för stor näsa sitter på samma kromosom*) Stora öron och stor näsa ärvs tillsammans
- En överkorsning kan "lösa upp" kopplingen
- Ju längre avstånd mellan generna på kromosomen ju "lösare koppling"



Gener nära varandra har en "starkare" *koppling*
(*ärvs tillsammans*)



Polygena egenskaper

- egenskaper som beror på flera olika gener

Flera gener *tillsammans* ger en egenskap

Exempel på *polygena egenskaper*:

längd, vikt, hudfärg, IQ, sjukdomskänslighet, (cancer, diabetes, allergier, psykiska sjukdomar)

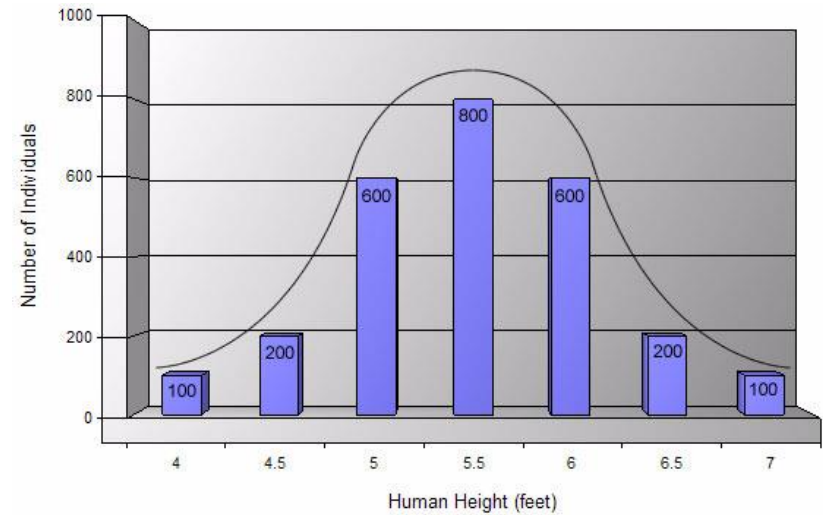
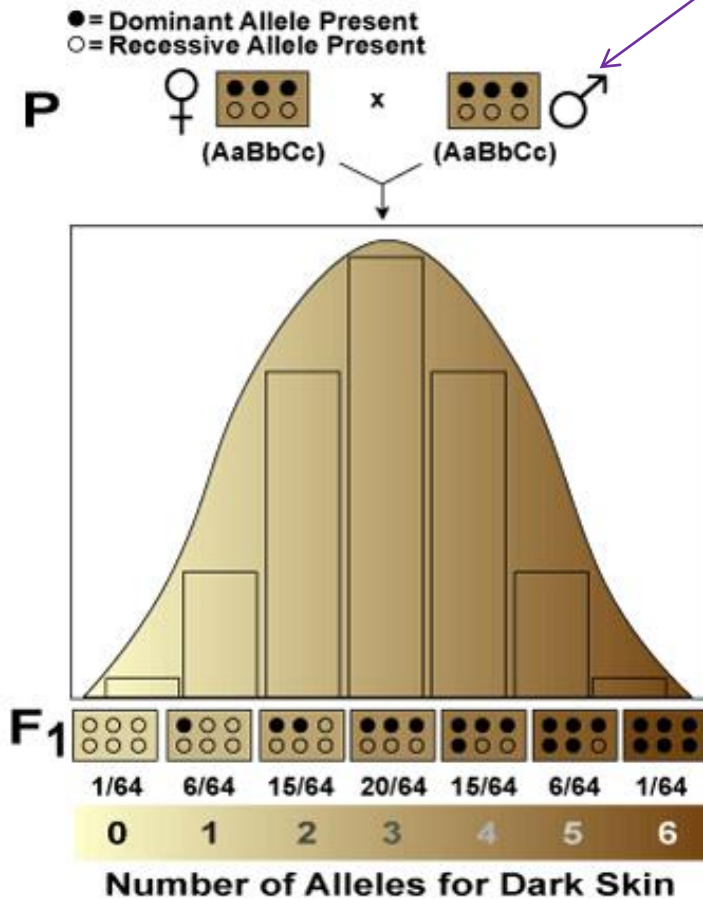
Miljön har stor påverkan på *polygena egenskaper*

Avkommans egenskaper är ofta ett mellanting mellan föräldrarnas egenskaper

Polygena egenskaper

Hudfärg styrs av tre olika gener (intermediär nedärvning)

Polygena egenskaper fördelar sig enligt normalfördelning i populationen

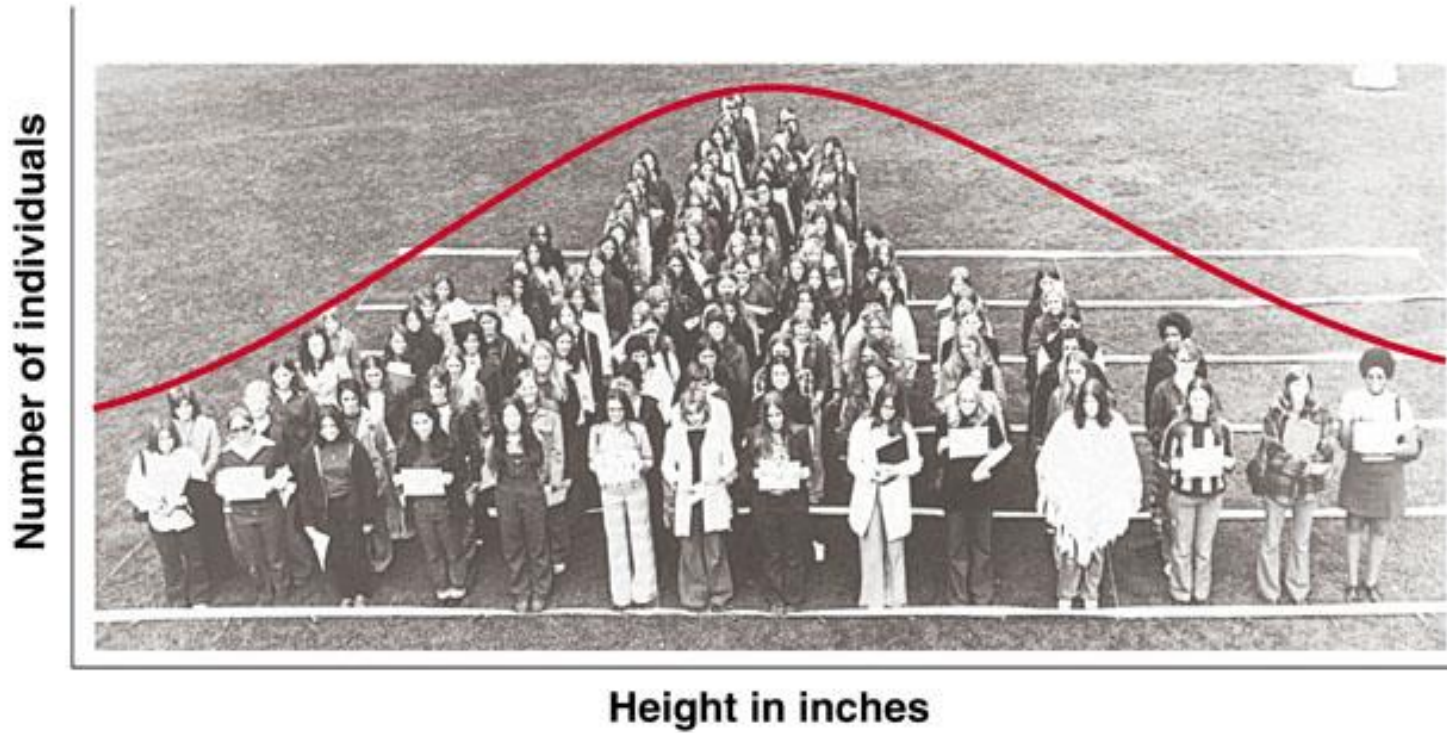









Dept. Biol. Penn State ©2002

Hudfärg

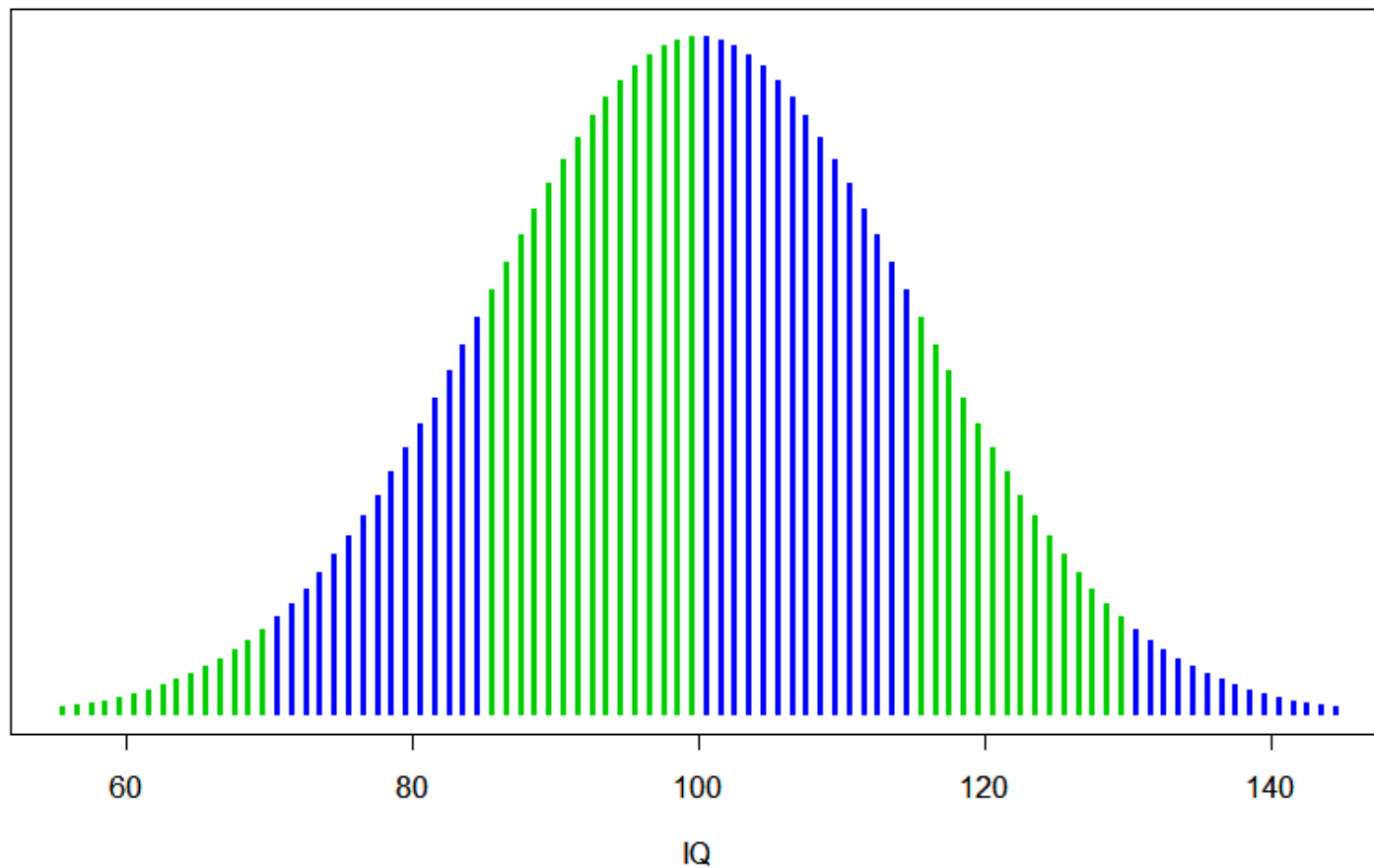
Kroppslängd

Tobin/Dusheck, Asking About Life, 2/e
Figure 16.6

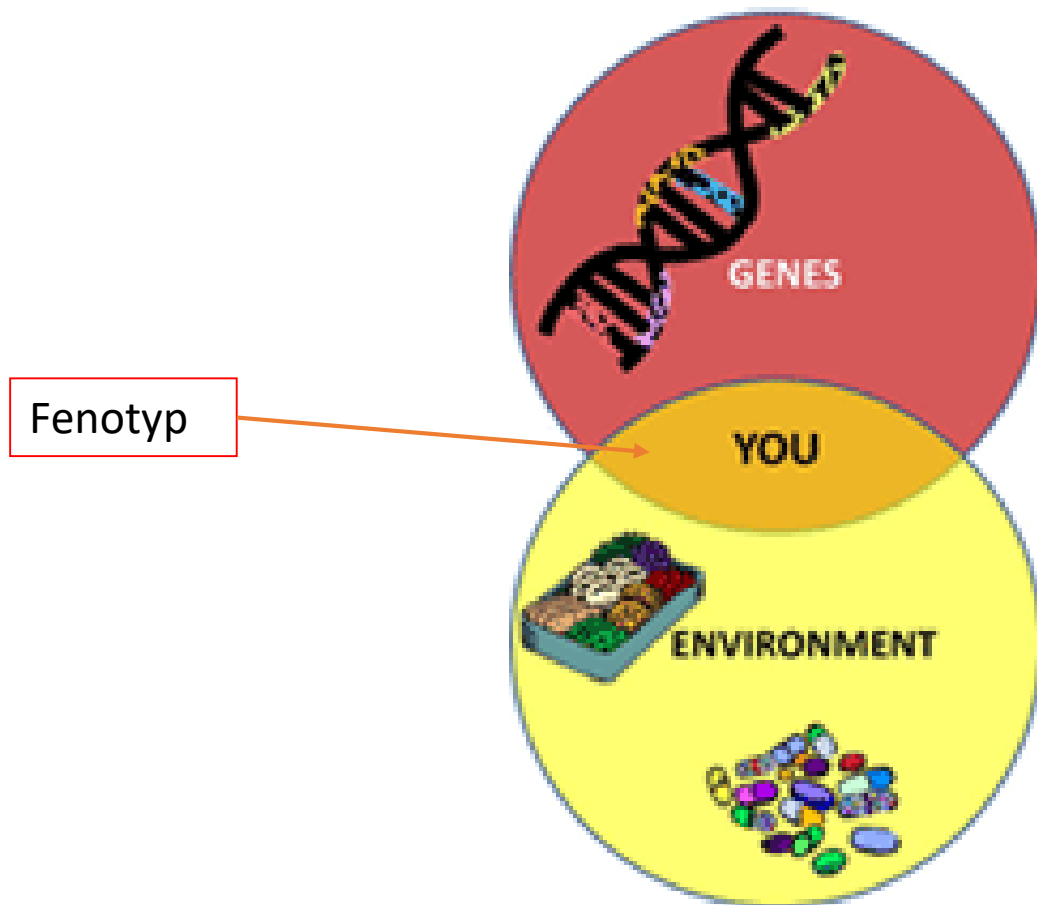


Gene 1	d^1d^1	d^1D^1	d^1D^1	D^1D^1	D^1d^1	D^1d^1	D^1D^1
Gene 2	d^2d^2	d^2d^2	d^2D^2	D^2d^2	D^2d^2	D^2D^2	D^2D^2
Gene 3	d^3d^3	d^3d^3	d^3d^3	d^3d^3	D^3D^3	D^3D^3	D^3D^3
Total number of dark-skin genes	0	1	2	3	4	5	6
							
	Very light			Medium			Very dark
# of light "d" alleles	6	5	4	3	2	1	0
# of dark "D" alleles	0	1	2	3	4	5	6

Ex på en polygen egenskap, (intelligenskvot, IQ).
Antalet individer fördelar sig enligt en normalfördelning.



Arv och miljö



Arv och miljö

- Människans egenskaper (fenotyper) beror på ca 50% gener och 50% miljö

(Varierar, tex kroppslängd är 80% arv, 20% miljö)

Ibland talas det om "gener" för olika egenskaper.

T ex: alkoholism, musikalitet osv

FEL!

Gener beskriver aldrig egenskaper - *gener beskriver proteiner.*

Proteiner påverkar sedan egenskaper *i samverkan med miljöfaktorer*



Arv och miljö

Ex. kroppslängd

Medellängden hos män i Sverige har stigit med tio centimeter sedan 1950-talet.

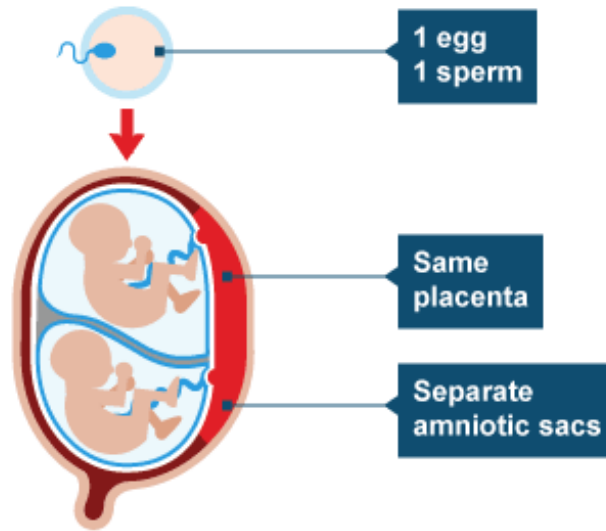
Varför ?

Är kroppslängd en ärftlig egenskap?

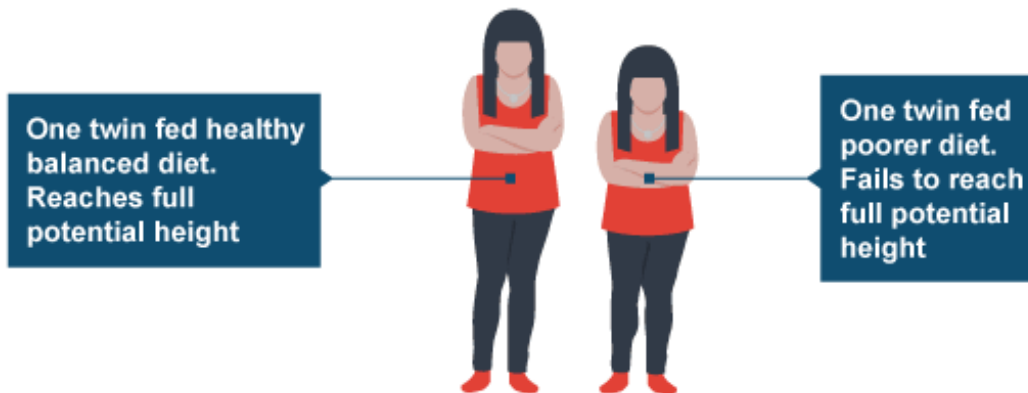
Både arv *och* miljö

Miljöfaktorer : "bättre mat", mer kött (proteiner) →
längre kroppslängd

Identical twins



Twins separated at birth



Tvillingstudier
(enäggstvillingar) –
ett sätt att se hur
mycket
arvet/miljön
påverkar en
egenskap

- Prov Individens genetik (cellens genetik) onsd ?
Genomgångar, pp, instuderingsfrågor, boken s 218-231)

- Fortsätt med instuderingsuppgifter:

Individens genetik

(cellens genetik)

Humör, psyke, stress (ök?)

Humör och mental hälsa styrs av ett komplicerat samband mellan arv och miljö.

Det betyder att vårt humör påverkas av olika signalämnen (proteiner) i nervsystemet (CNS)

Olika människor har olika alleler - tillverkar olika mycket av proteinerna. Balansen mellan signalämnena blir olika och vi får skilda humör.

Vissa människor kan tex ärva starkt ökad risk för att bli manodepressiva (bipolär sjukdom).

Detta betyder inte att det finns någon "manodepressionsgen".

Epigenetik (ök?)

- Ärftliga förändringar i fenotypen som inte kan förklaras av mutationer i DNA-sekvensen.
- Denna differentiering till olika celltyper sker genom att gener stängs av eller sätts på. När en differentierad cell sedan delar sig, bibehålls genuttrycket i dottercellerna, så kallad epigenetisk nedärvning.
- Detta omfattar den nedärvning av epigenetiska förändringar som sker mellan celler och spelar en viktig roll i celldifferentieringen, men även nedärvning mellan individer.
- Epigenetiska mekanismer påverkas av faktorer såsom *ålder, kemikalier, droger och diet*.
- Film "Epigenetik - du blir vad du äter"



CHROMOSOME

EPIGENETIC MECHANISMS

are affected by these factors and processes:

- **Development** (in utero, childhood)
- **Environmental chemicals**
- **Drugs/Pharmaceuticals**
- **Aging**
- **Diet**

HEALTH ENDPOINTS

- **Cancer**
- **Autoimmune disease**
- **Mental disorders**
- **Diabetes**

DNA

CHROMATIN

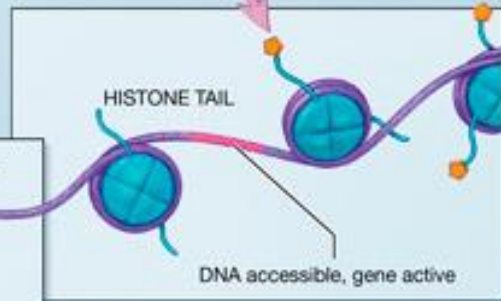
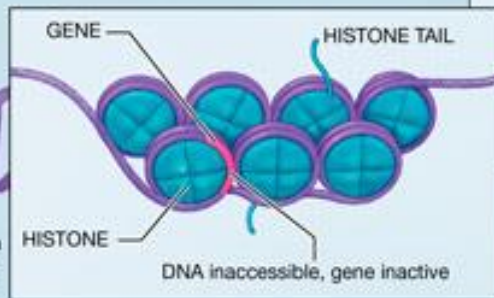
METHYL GROUP

DNA methylation

Methyl group (an epigenetic factor found in some dietary sources) can tag DNA and activate or repress genes.

EPIGENETIC FACTOR

HISTONE TAIL



Histone modification

The binding of epigenetic factors to histone "tails" alters the extent to which DNA is wrapped around histones and the availability of genes in the DNA to be activated.

Histones are proteins around which DNA can wind for compaction and gene regulation.

Vad kan kunskaper i genetik användas för?

- Växt- djurförädling läs sid 228-231
- Genteknik (Bi2)
- Uppgift