

Introduktion till genetiska sjukdomar

Niklas Dahrén



Innehåll

- ✓ **En översiktlig beskrivning** över olika typer av genetiska sjukdomar.
- ✓ **En översiktlig redogörelse** över hur genetiska sjukdomar kan uppkomma.

Genetiska sjukdomar

- ✓ **Genetiska sjukdomar orsakas av mutationer (förändringar) i DNA:t.** I vissa fall är mutationerna helt avgörande och i vissa fall krävs ett samspel med miljöfaktorer för att sjukdomen ska bryta ut.
- ✓ **Genetiska sjukdomar kan gå i arv** om mutationerna finns i könscellerna.
- ✓ **Vissa genetiska sjukdomar** kan uppstå p.g.a. mutationer som inträffar i fosterstadiet eller i den vuxna kroppen.

Olika typer av genetiska sjukdomar

- ✓ **Monogena sjukdomar:** Beror på en eller flera mutationer i samma gen. Ex: "Sickelcellsanemi" och "Cystisk fibros".
- ✓ **Polygena sjukdomar:** Beror på mutationer i flera olika gener. Ex: hjärt- och kärlsjukdomar och diabetes.
- ✓ **Mitokondriella sjukdomar:** Beror på mutationer i mitokondriernas arvs massa. Ex: "Alpers sjukdom" och "Melas".
- ✓ **Kromosomavvikelser:** Beror på ett udda antal kromosomer. Ex. "Downs syndrom" och "Turners syndrom".

Hur uppkommer mutationer?

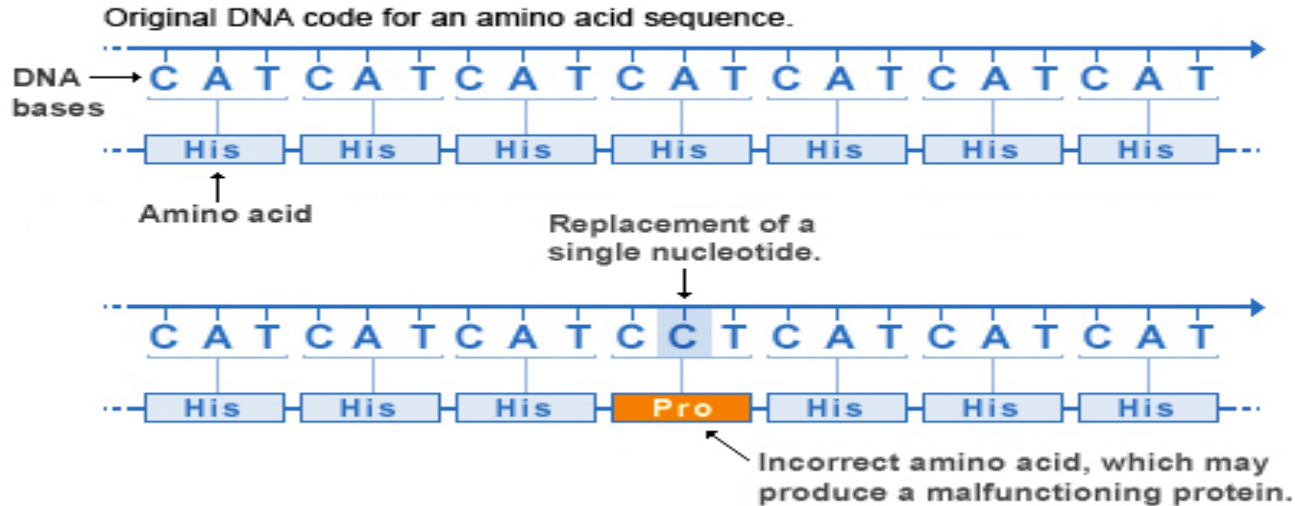
- ✓ **Mutationer kan uppkomma vid replikationen:** När en cell ska dela sig måste den först kopiera sitt DNA så att båda cellerna får rätt antal kromosomer. Denna process kallas för replikationen och vid denna process kan det ske misstag vilket leder till mutationer.
- ✓ **Mutationer kan uppkomma p.g.a. miljöfaktorer:** Miljöfaktorer som t.ex. UV-ljus och kemikalier i inandningsluften eller i födan kan orsaka mutationer.

En gen kan drabbas av olika typer av mutationer

- ✓ **Punktmutation (substitution):** En mutation som innebär att en nukleotid i DNA:t har bytts ut mot en annan nukleotid. *Exempel: Sicklecellsanemi och vissa former av cancer.*
- ✓ **Deletion:** En mutation i genen som innebär att en eller flera nukleotider har försvunnit. *Exempel: Cystisk fibros.*
- ✓ **Insertion:** En mutation i genen som innebär att ett eller flera nukleotider har tillkommit. *Exempel: ?*

En punktmutation kan leda till att det protein som bildas ej fungerar som det ska

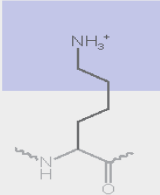
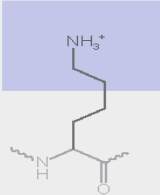
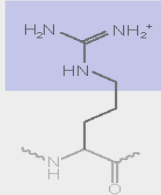
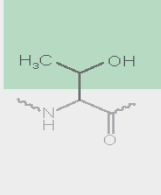
Missense mutation



U.S. National Library of Medicine

Bildkälla: "Missense Mutation Example" by U.S. National Library of Medicine - <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations/missense>. Licensed under Public Domain via Wikimedia Commons - http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Missense_Mutation_Example.jpg#mediaviewer/File:Missense_Mutation_Example.jpg

Men vissa punktmutationer gör ingen skada

	Point mutations				
	No mutation	Silent	Nonsense	Missense	
				conservative	non-conservative
DNA level	TTC	TTT	ATC	TCC	TGC
mRNA level	AAG	AAA	UAG	AGG	ACG
protein level	Lys	Lys	STOP	Arg	Thr
					
				basic	polar

Bildkälla: By Jonsta247 (Own work) [GFDL (<http://www.gnu.org/copyleft/fdl.html>) or CC BY-SA 4.0-3.0-2.5-2.0-1.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0-3.0-2.5-2.0-1.0>)], via Wikimedia Commons.

Se gärna fler filmer av Niklas Dahrén:

<http://www.youtube.com/Kemilektioner>

<http://www.youtube.com/Medicinlektioner>

