



**MEDICINSK GENETIK – DEL 1:  
INTRODUKTION TILL GENETIK OCH  
MEDICINSK GENETIK**  
NIKLAS DAHRÉN



# Innehåll:

- Vad menas med genetik och medicinsk genetik?
- Kromosom, DNA-molekyl, gen och protein.
- Hur kan generna göra så att två personer ser olika ut och har olika egenskaper/funktioner?
- Sambandet mellan gener, proteiner och genetiska sjukdomar.
- Människans kromosomer.
- Könskromosomerna.
- Våra kroppsceller innehåller dubbel uppsättning av alla kromosomer (23 kromosompar).
- Befruktningen skapar dubbel uppsättning av varje kromosom.
- Diploida och haploida celler.
- Kroppsceller och könsceller (gameter).
- Könsceller (gameter) bildas i den process som kallas för "meiosen".
- Gregor Mendel, ärftlighetens fader
- Kroppscellerna innehåller dubbel upplaga av alla kromosomer och därmed av alla gener.
- Båda allelerna kodar för proteiner som påverkar samma typ av egenskap.
- Dominanta och recessiva alleler (anlag)
- Beteckning av dominant resp. recessiva alleler/anlag.
- De två allelerna hamnar i olika könsceller.
- Karyotyp, genotyp och fenotyp.
- Ett korsningsschema visar vilka olika genotyper som kan uppkomma hos avkomman.
- Hur ärvs könet?
- Klyvningstal.
- Exempel på genotyp, fenotyp och klyvningstal när det gäller lockigt resp. rakt hår.
- Homozygot och heterozygot för en specifik gen.

# Vad menas med genetik och medicinsk genetik?

- ✓ **Genetik:** Genetik är det samma som ärftlighetslära och handlar om hur egenskaper nedärvs, hur DNA-molekylerna och hela vårt genom är uppbyggt och fungerar, hur förändringar av generna (arvsanlagen) uppstår och hur biologisk variation uppkommer bland olika arter.
- ✓ **Medicinsk genetik:** Detta är den del av genetik som studerar hur genetiska sjukdomar uppkommer och nedärvs.
- ✓ **Blanda inte ihop genetik med genteknik:** Genteknik handlar om de olika tekniker som används för att studera och/eller förändra genetik hos olika arter. Gentekniken är indelad i fyra olika huvudgrupper: Överföring av gener till organismer (genmodifiering), kloning, genterapi och DNA-analys.

# Grundläggande begrepp att kunna

## Kromosom

- En kromosom är en DNA-molekyl som är tätt lindad runt proteiner (främst histoner).
- OBS: Under celldelningen består kromosomerna av 2 systerkromatider och är då "X-formade". Kromosomerna kallas då ibland för delningskromosomer eller metafaskromosomer.
- Våra kroppsceller innehåller 23 kromosompar och totalt 46 kromosomer.



## DNA-molekyl

- En DNA-molekyl är en lång molekyl som består av två kedjor/strängar som är lindade runt varandra i form av en dubbel-spiral (dubbel-helix).
- Varje DNA-kedja är uppbyggd av ett stort antal nukleotider (kvävebas, deoxyribos och fosfatgrupp).
- Kvävebaserna fungerar som "stegpinnar" och håller fast de båda DNA-kedjorna i varandra.



## Gen

- En gen är en liten bit av en DNA-molekyl.
- Varje DNA-molekyl innehåller ett stort antal gener (allt på DNA-molekylen är dock inte gener).
- Gen = proteininstruktion (alt. ritning eller recept) Vissa gener är istället RNA-instruktioner.
- Det är ordningen av nukleotider/kvävebaser i genen som utgör den genetiska koden och därmed avgör hur proteinet ska se ut och fungera.

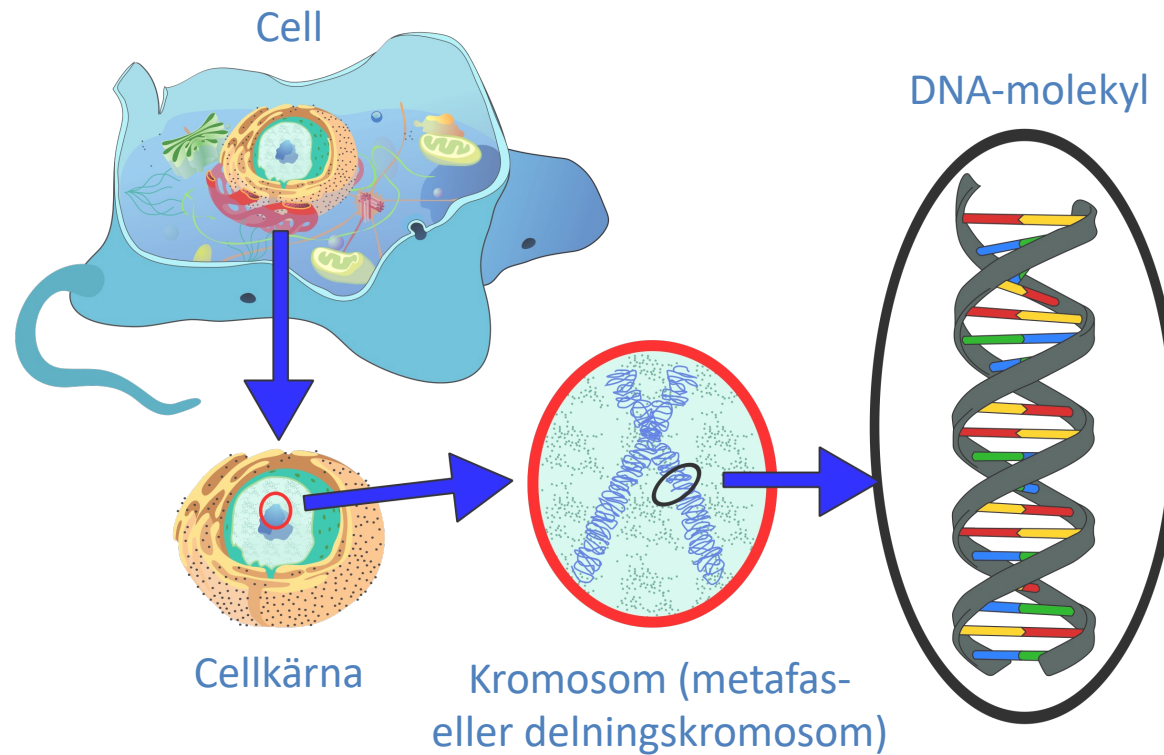


## Protein

- Proteiner är uppbyggda av en eller flera aminosyrakedjor.
- Ordningen av nukleotider/kvävebaser i proteinets gen avgör vilka aminosyror som ska ingå i proteinet och i vilken ordning dessa ska sitta.
- Varje protein har en specifik funktion som bestäms utifrån proteinets struktur.
- Proteiner bygger upp cellerna och fungerar även som enzymer, hormoner, receptorer m.m.



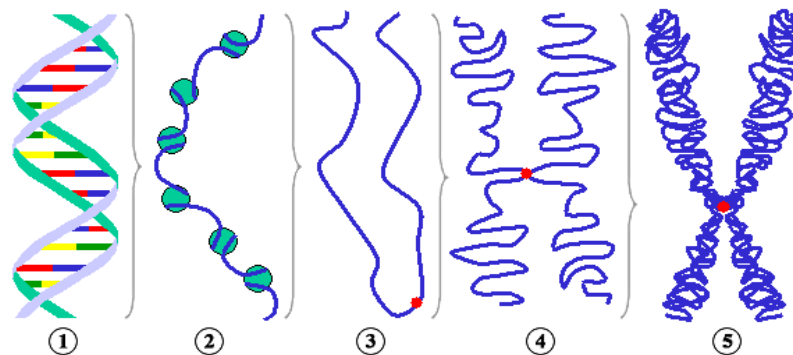
# DNA-molekylerna finns i cellkärnan



Bildkälla: By Sponk, Tryphon, Magnus Manske, User:Dietzel65, LadyofHats (Mariana Ruiz), Radio89 - This file was derived from:Eukaryote DNA.svg:Difference DNA RNA-EN.svg:Chromosome.svg:Chromosome-upright.png:Animal cell structure en.svg:, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=20539140>

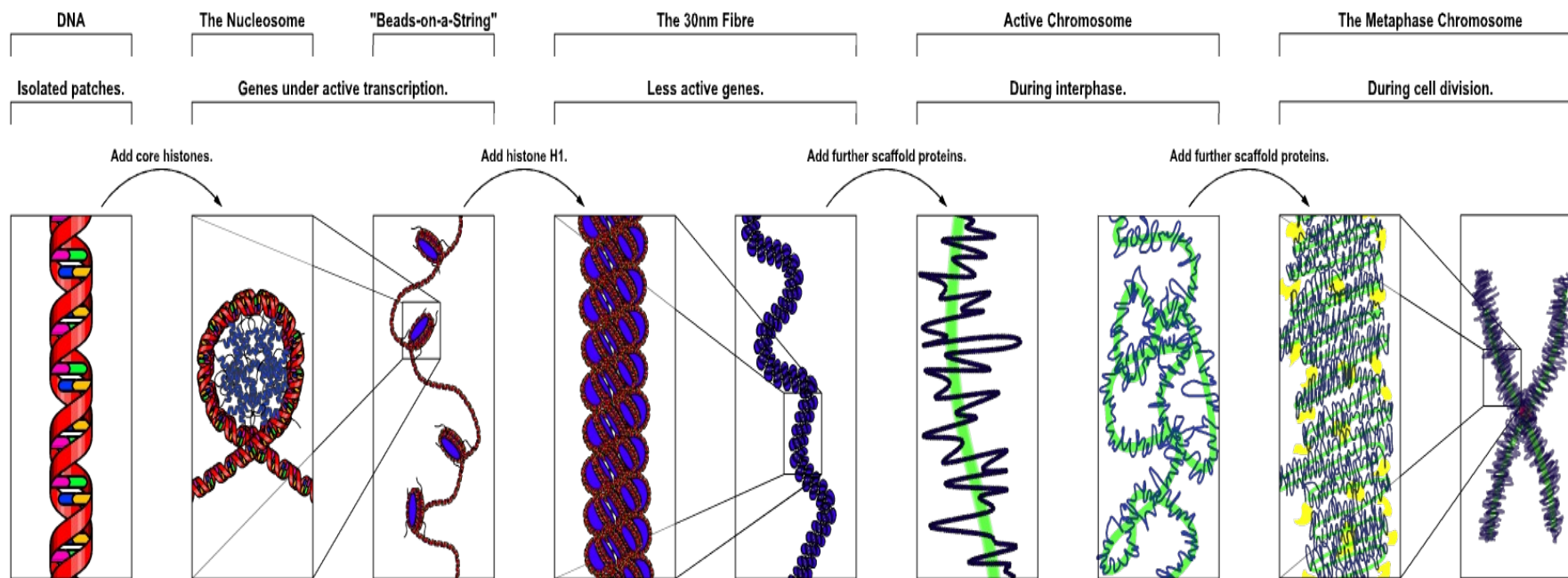
# DNA, kromatin, kromosomer och kromatider

- ✓ **DNA-molekyl (bild 1):** En DNA-molekyl är en lång molekyl som består av två kedjor/strängar som är lindade runt varandra i form av en dubbel-spiral (dubbel-helix). Varje DNA-molekyl innehåller ett stort antal gener.
- ✓ **Kromatin (bild 2):** Om man tar en DNA-molekyl och lindar den runt ett stort antal proteiner (framförallt histoner) så får man det som kallas för kromatin. Strukturen är väldigt lös och vidsträckt (trådliknande). Denna löspackade struktur underlättar transkriptionen.
- ✓ **Kromosom (bild 3):** Om man tar kromatinet och paketerar ihop det mycket tätare (kondenserar det) så får man det som kallas för en kromosom. Kromatinet packas tätare och blir till kromosomer inför celldelningen.
- ✓ **Delningskromosom och systerkromatider (bild 4 och 5):** Inför celldelningen så måste kromosomerna replikeras så att det finns en kopia av varje kromosom. Kopiorna av samma kromosom kallas för systerkromatider (eller bara kromatider). De båda systerkromatiderna sitter ihop med varandra och bildar då en X-formad kromosom. Detta kallas för en *delningskromosom* eller *metafaskromosom*. **OBS:** En del använder begreppet kromosom enbart för denna variant och använder istället alltid begreppet "kromatin" när X-formen inte finns.



Skillnaden mellan bild 4 och 5 är enbart "packningsgraden" av delningskromosomen.

# Olika packningsgrad av DNA



DNA-molekyl

Kromatin (löst paketerat DNA)

Kromosom (tätt/hårt paketerat DNA)

Delningskromosom/metafaskromosom (högsta paketeringsgraden och består av 2 systerkromatider)

Bildkälla: By Original uploader was Richard Wheeler at en.wikipedia - Transferred from en.wikipedia to Commons by sevela.p., CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=4017531>

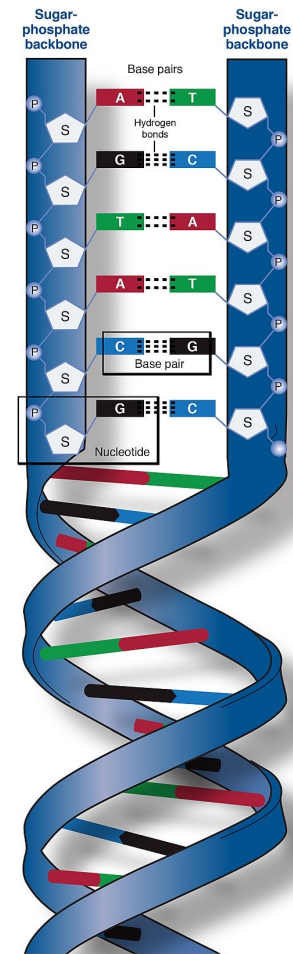
# Kromatin, kromosom och delningskromosom

	Kromatin:	Kromosom:	Delningskromosom (metafaskromosom):
Består av:	En DNA-molekyl lindad runt histoner.	En DNA-molekyl lindad runt histoner.	En replikerad DNA-molekyl som nu består av två identiska DNA-molekyler, lindade runt histoner, som sitter ihop med varandra (kallas för systerkromatider).
Utseende:	Kromatin är den löst packade formen av DNA. Kromatinet har en avlång, tunn och trådliknande struktur.	Kromosomer har en mer kompakt/tjock struktur jämfört med kromatin eftersom de består av kondenserat (tätpackat) kromatin.	X-formade eftersom två identiska kromosomer (systerkromatider) sitter bundna till varandra. Delningskromosomerna är fullt kondenserade (maximalt paketerade) och syns tydligt i mikroskop under celledelningen.
När förekommer de?:	Under transkriptionen är DNA:t paketerat som kromatin, vilket medför att DNA-molekylerna kan vara tillgängliga för transkription och andra cellulära processer.	Det är främst under celledelningen som DNA:t är paketerat som kromosomer eftersom det underlättar förflyttningen och minskar risken för att det ska bli trasslat eller skadat under processen.	Delningskromosomerna är fullt kondenserade (maximalt paketerade) och består av två systerkromatider. Detta innebär att de är redo för celledelningen. De båda systerkromatiderna separeras nämligen under celledelningen så att båda dottercellerna får en varsin.



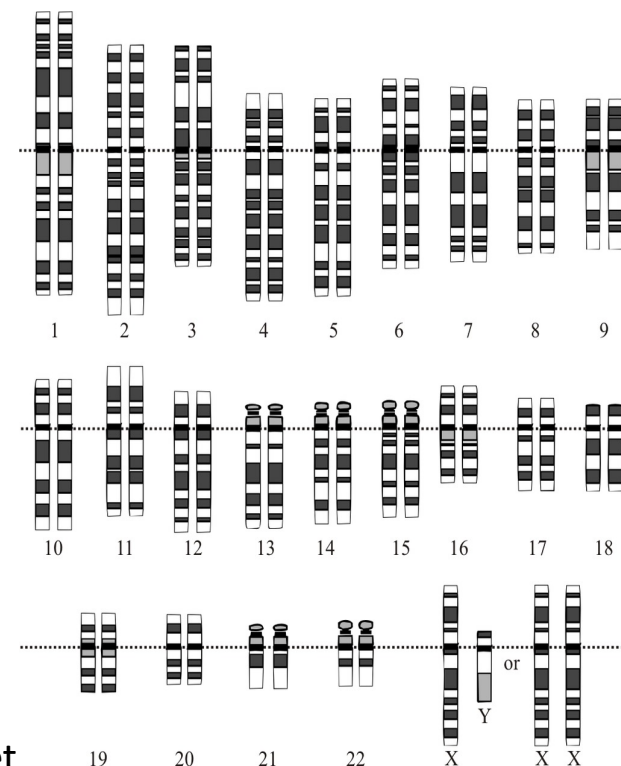
# DNA-molekylens uppbyggnad

- ✓ **2 strängar/kedjor:** Varje DNA-molekyl består av 2 strängar/kedjor som är virade runt varandra och bildar en s.k. dubbelhelix (dubbelspiral).
- ✓ **4 olika nukleotider:** Varje DNA-molekyl är uppbyggd av fyra olika typer av nukleotider som var och en består av en kvävebas, en sockermolekyl (deoxyribos) och en fosfatgrupp. Kvävebaserna heter adenin (A), tymin (T), guanin (G) och cytosin (C).
- ✓ **Kvävebaserna binder till varandra:** Det är via kvävebaserna som de två strängarna/kedjorna i DNA-spiralen binder till varandra. Kvävebaserna på de båda strängarna/kedjorna binder till varandra med vätebindningar. A och T kan enbart binda till varandra medan G och C enbart kan binda till varandra. Det ser ut ungefär som en repstege där varje stegpinne består av antingen A och T eller G och C. När A bundit till T eller G till C kallas det ett baspar.
- ✓ **Genetiska koden:** Ordningen av nukleotider (eller kvävebaser) i DNA-molekylerna utgör den genetiska koden.



# Människans kromosomer

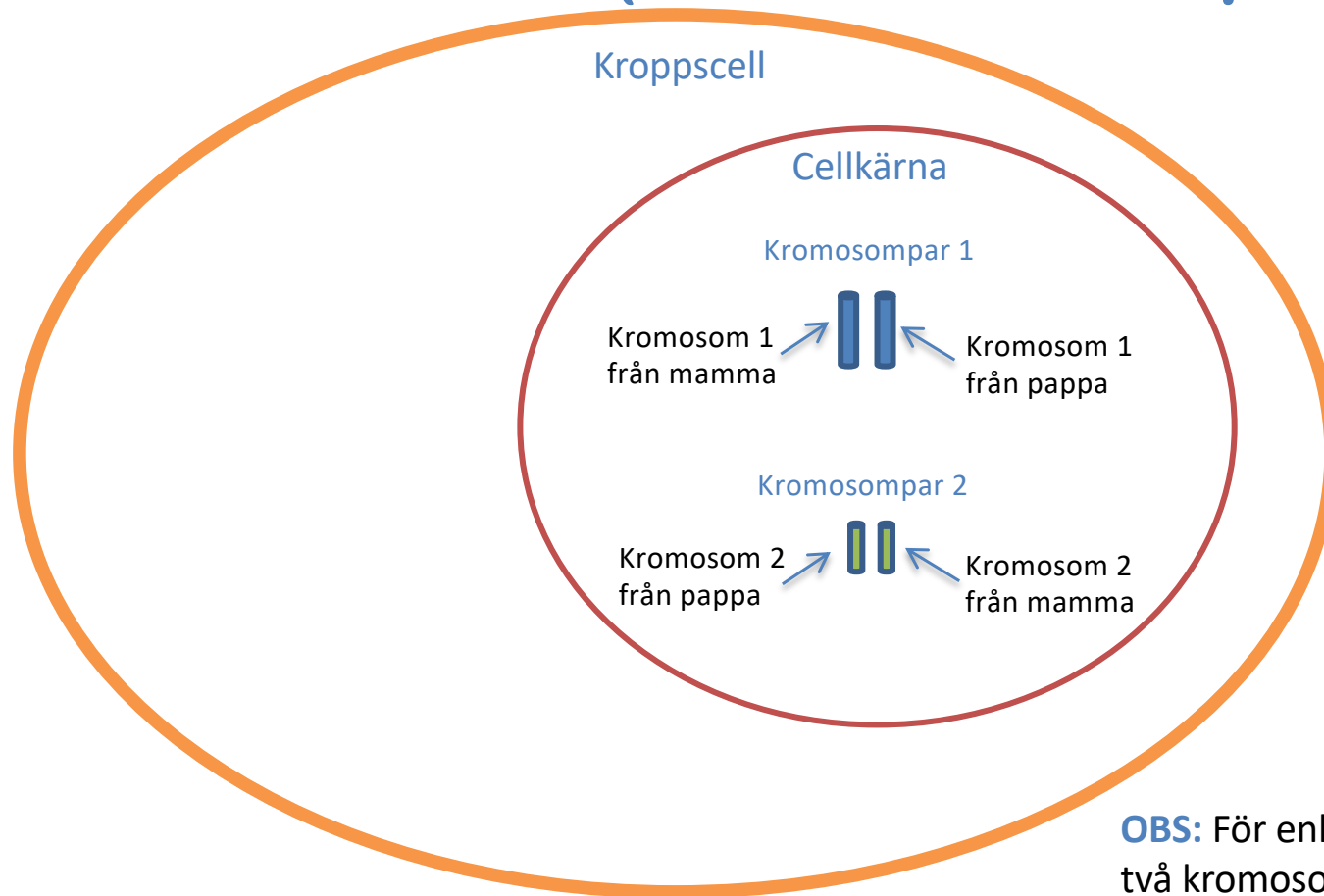
- ✓ **Antalet kromosomer:** Människan har 22 homologa kromosompar och 1 par könskromosomer (XX eller XY). Totalt 23 kromosompar och 46 kromosomer. Antalet kromosomer skiljer sig mellan olika arter.
- ✓ **Homologa kromosompar:** Med homolog menas att kromosomerna innehåller samma typ av gener (kodar för samma egenskaper/funktioner) och att generna sitter på samma plats på resp. kromosom. Den ena kromosomen i ett homologt par kommer från individens mamma och den andra från individens pappa. X och Y kromosomen är inte homologa utan innehåller olika typer av gener.
- ✓ **Autosomal kromosomer (autosomer):** Av de 23 kromosomparen är 22 par autosomala (ej könskromosomer). Dessa har beteckningen 1-22 där nr. 1 är de längsta kromosomerna och nr. 22 de kortaste.
- ✓ **Könskromosomer:** Könskromosomerna räknas som det 23:e kromosomparet men betecknas XX (hos kvinnor) och XY (hos män). Könskromosomerna innehåller gener som bl.a. påverkar vilket kön varje individ utvecklar.



# Könskromosomerna

- ✓ **Kromosomuppsättningen (karyotypen) hos flickor resp. pojkar:** Flickor har i regeln kromosomuppsättningen "XX" medan pojkar har "XY". Y-kromosomen är den manliga könskromosomen hos båda däggdjur och groddjur, men inte hos andra djur. Hos fåglarna har hanarna två Z-kromosomer medan honorna har två olika kromosomer; en Z-kromosom och en W-kromosom.
- ✓ **Få gener på Y-kromosomen:** X-kromosomen innehåller massor med viktiga gener men på Y-kromosomen finns mycket få funktionella gener. Y-kromosomen är också betydligt mindre än X-kromosomen vilket innebär att det räcker med ett ljusmikroskop för att avgöra om en cell kommer från en kvinna eller en man.
- ✓ **SRY-genen gör foster till pojkar:** Den viktigaste genen på Y-kromosomen är "SRY-genen". SRY-genen initierar en händelsekedja vilken leder till ökad produktion av testosteron och sparkar igång utvecklingen till pojkfoster. SRY-genen aktiveras 6-8 veckor in i graviditeten.
- ✓ **Det finns flickor med kromosomuppsättningen XY:** Mutationer av SRY-genen, så att genen inaktiveras, leder till att fostret inte blir till en pojke trots att den har en Y-kromosom. Istället utvecklas fostret till en fullt normal flicka men med kromosomuppsättningen "XY". Detta är inte en sjukdom, och upptäcks inte om man inte utför ett kromosombaserat könstest.

# Cellerna innehåller dubbel uppsättning av alla kromosomer (23 kromosompar)

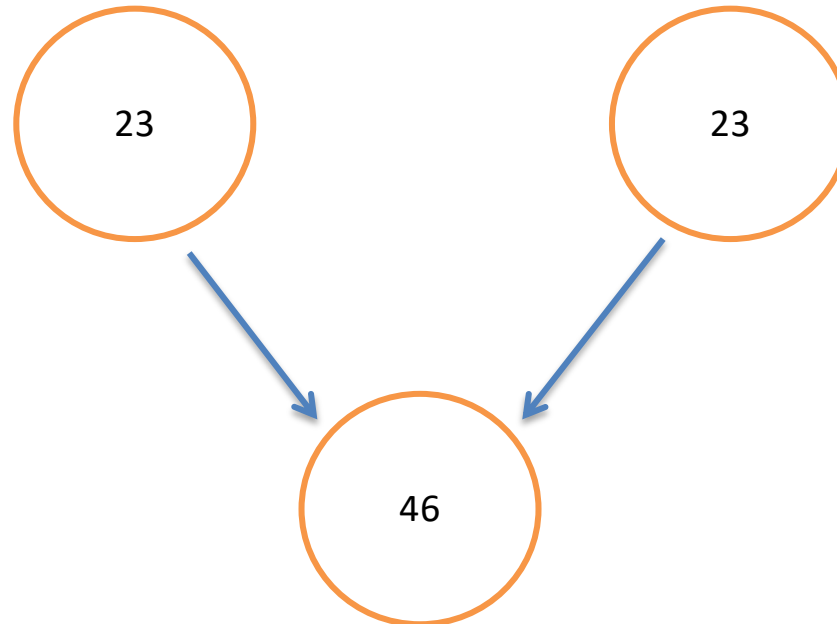


**OBS:** För enkelhetens skull är enbart två kromosompar inkluderade.

# Befruktningen skapar dubbel uppsättning av varje kromosom

Spermie som innehåller 23 kromosomer (haploid cell)

Äggcell som innehåller 23 kromosomer (haploid cell)



Befruktad äggcell (zygot) som innehåller 46 kromosomer (diploid cell)

# Diploida och haploida celler

Diploida celler:

46

- Dubbel uppsättning kromosomer. Varje kromosom förekommer i två upplagor.
- Dessa celler har 23 kromosompar och totalt 46 kromosomer (hos människor).
- Kroppscellerna är diploida.

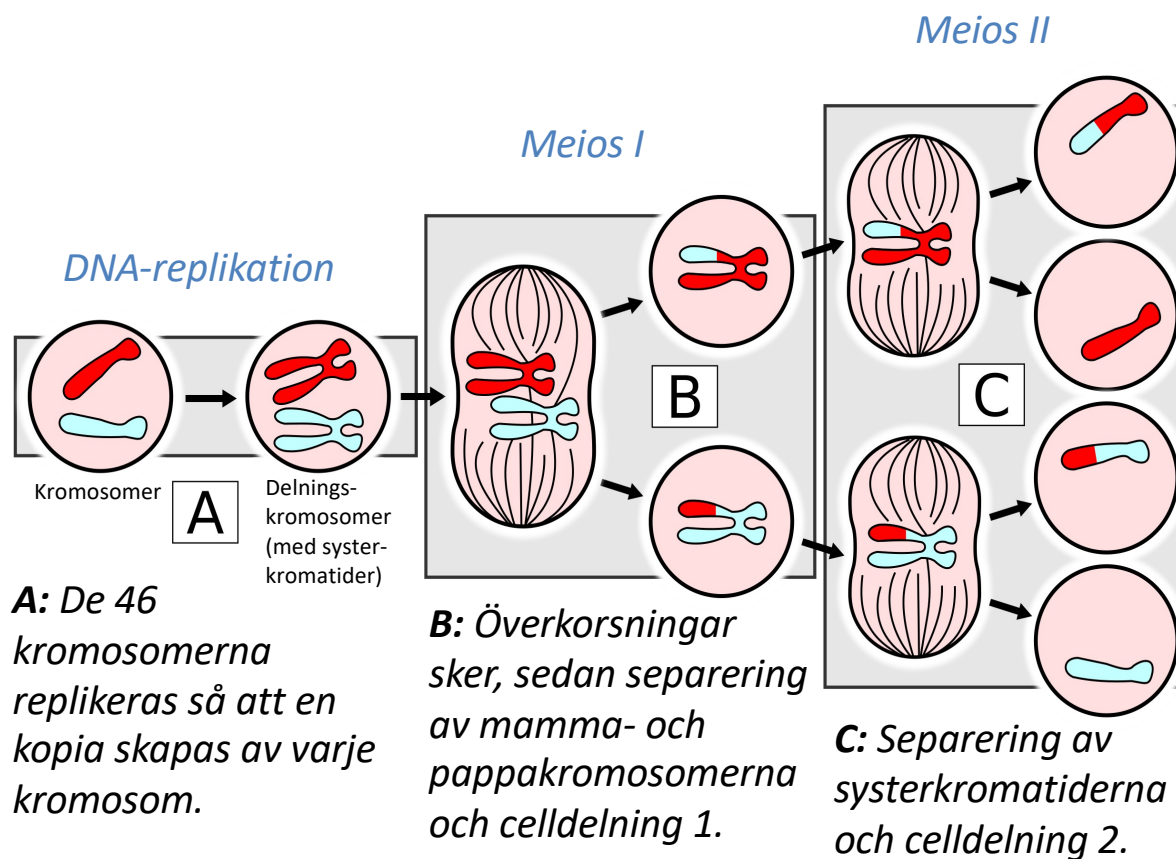
Haploida celler:

23

- Enkel uppsättning kromosomer. Enbart en upplaga av varje kromosom.
- Totalt har dessa celler 23 kromosomer (hos människor).
- Könszellerna är haploida.

# Könsceller/gameter (haploida celler) bildas i den process som kallas för "meiosen"

- ✓ **Syftet med meiosen:** Syftet med meiosen är att bilda könsceller. Stamceller i testiklarna och i äggstockarna genomgår celldelning för att bilda könsceller och denna process kallas för "meiosen".
- ✓ **Slutresultat av meiosen:** En diploid stamcell (i äggstockarna eller testiklarna) ger upphov till fyra haploida dotterceller (med 23 unika kromosomer vardera). Tack vare att mamma- och pappakromosomerna separeras och tack vare s.k. överkorsningar så är alla de fyra dottercellerna genetiskt olika.



# Gregor Mendel, ärftlighetens fader

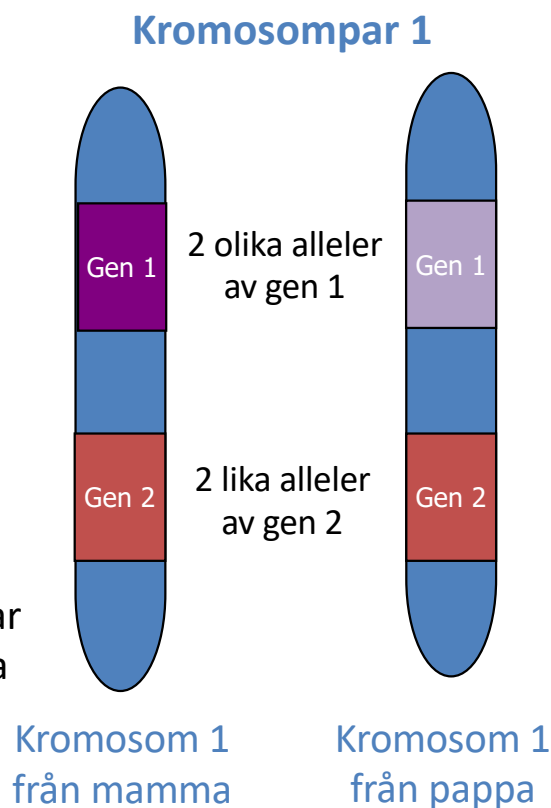
- ✓ **Gregor Mendel:** Gregor Mendel var en österrikisk munk och botaniker som levde på 1800-talet och anses vara fadern till modern genetik. Mendel är mest känd för sina banbrytande experiment med ärtväxter, som han utförde mellan 1856 och 1863 i trädgården till sitt kloster i Brunn (nuvarande Brno, Tjeckien).
- ✓ **Studerade ärtväxter:** Mendel studerade ärftliga egenskaper (t.ex. färg och form) hos ärtväxter och undersökte hur dessa egenskaper fördes vidare från en generation till nästa. Han observerade att vissa egenskaper verkade dominera över andra och att nedärvningen av egenskaper följde förutsägbara mönster. Mendel drog slutsatsen att ärftliga egenskaper är bestämda av separata enheter, som senare kom att kallas gener. Han formulerade också flera grundläggande lagar för ärftlighet.
- ✓ **Blev erkänd först efter hans död:** Mendels arbete publicerades 1866 men det fick liten uppmärksamhet under hans livstid. Det var först på 1900-talet, när andra forskare upptäckte hans arbete, som Mendel och hans arbete fick det erkännande det förtjänade. Idag hyllas Gregor Mendel som en pionjär inom genetik och hans lagar ligger till grund för vår förståelse av ärftlighet och genetiska principer.





# Kroppscellerna innehåller dubbel upplaga av alla kromosomer och därmed av alla gener

- ✓ **Dubbel upplaga av varje kromosom och av varje gen:** Varje kromosom finns i dubbel upplaga och det innebär att även varje gen finns i dubbel upplaga.
- ✓ **Alleler:** Alleler kallar man ofta de olika varianter eller upplagor som finns av samma gen. I kroppscellerna finns det totalt två alleler av varje gen, en nedärvd från vår mamma och en nedärvd från vår pappa. Ibland är allelen från vår mamma exakt likadan som den från vår pappa och ibland är de olika (vanligtvis kallar vi dessa för alleler oavsett om de är identiska eller inte).
- ✓ **Samma typ av gener:** Kromosomerna i samma kromosompar innehåller alltid samma typ av gener (kodar för samma typ av funktion eller egenskap). T.ex. kan båda kromosomerna innehålla gener som bestämmer vår blodgrupp eller formen på vårt hår (lockigt eller rakt). Varje kromosom kan innehålla över 1000 gener.

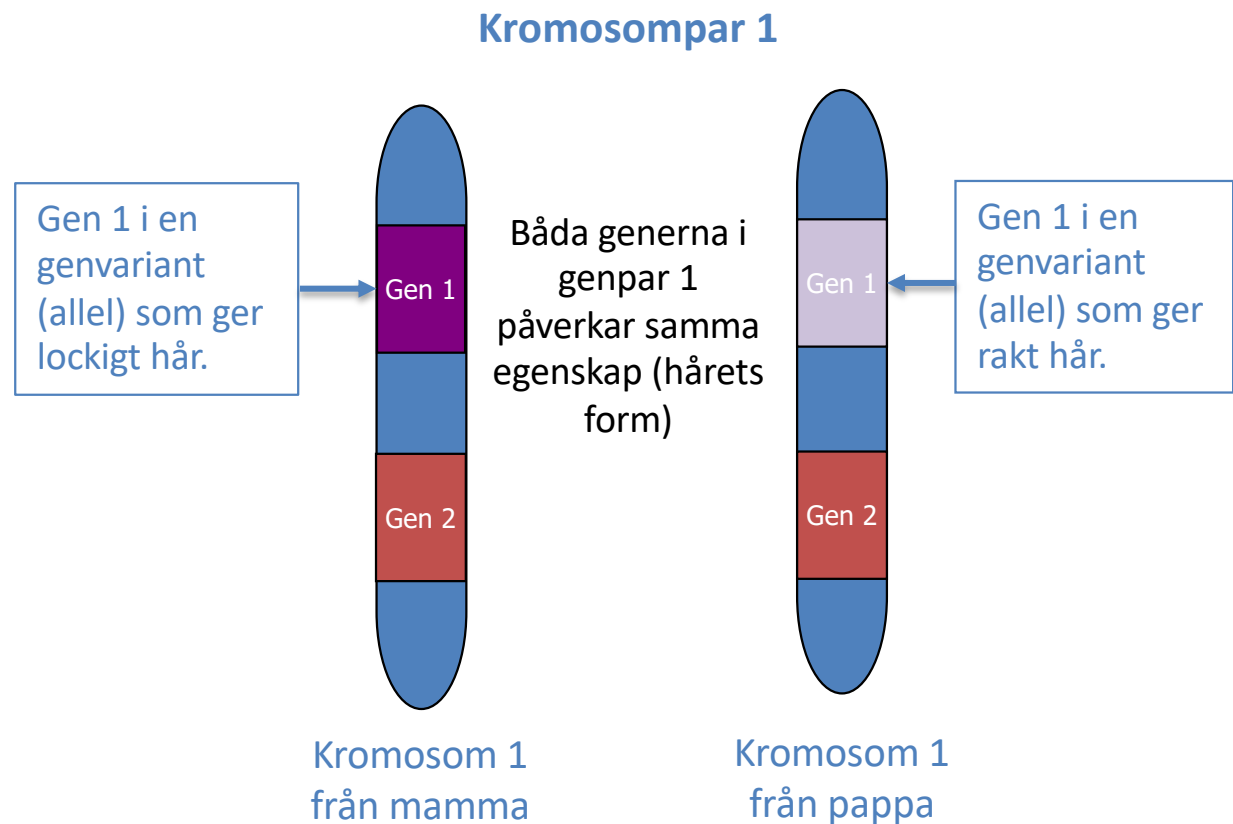


**Alleler:** Olika varianter eller upplagor av samma gen.

**Locus:** Den plats på kromosomen där en specifik gen sitter placerad (genens "adress").

# Båda allelerna kodar för proteiner som påverkar samma typ av egenskap

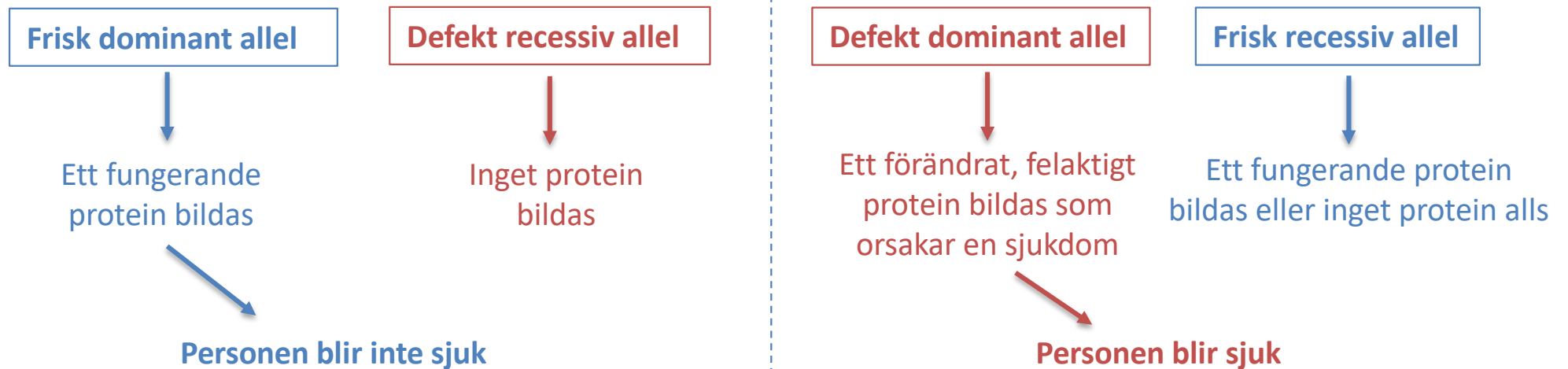
- ✓ **Allelerna påverkar samma egenskap/funktion:** De två allelerna av en specifik gen kodar för proteiner som påverkar samma typ av egenskap eller funktion (t.ex. hårets form).
- ✓ **Allelerna kan dock skilja sig åt:** De två allelerna av en specifik gen behöver dock inte vara exakt likadana, utan de kan ge upphov till proteiner med lite olika strukturer, vilket i sin tur leder till att egenskapen eller funktionen påverkas på lite olika sätt. Vissa alleler kan t.ex. ge upphov till defekta proteiner (ej fungerande).



# Dominanta och recessiva alleler (anlag)

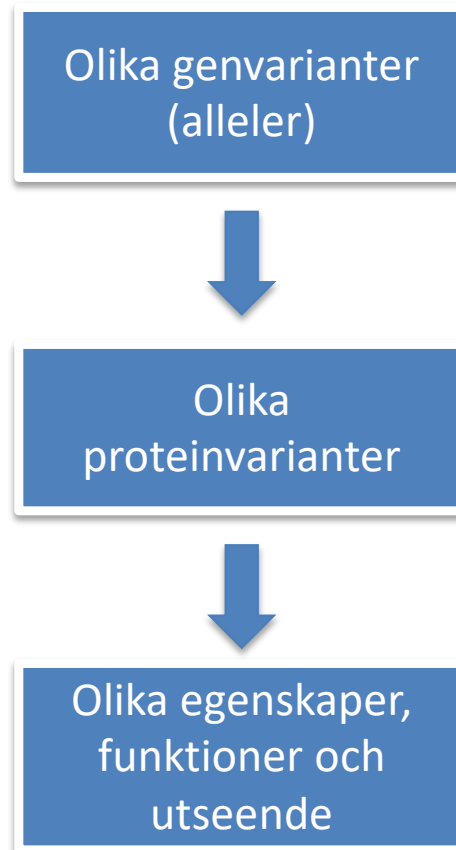
- ✓ **Dominanta alleler:** En dominant allel är en "stark" och fungerande allel som, om den förekommer hos en person, alltid kommer till uttryck. Om en allel är dominant så räcker det att den finns i enkel uppsättning för att egenskapen ska framträda.
- ✓ **Recessiva alleler:** Vissa alleler är recessiva vilket betyder att de är "svaga" och inte kommer till uttryck om det finns en dominant allel i samma genpar. Är allelen för en specifik egenskap recessiv så måste den finnas i dubbel uppsättning (ärvs från båda föräldrarna) för att egenskapen ska framträda.
- ✓ **Dominanta alleler bestämmer över recessiva:** Kombineras en recessiv allel med en dominant så är det helt och hållet den dominanta allelen som kommer till uttryck.

# Dominanta alleler bestämmer över recessiva alleler – exempel med genetiska sjukdomar

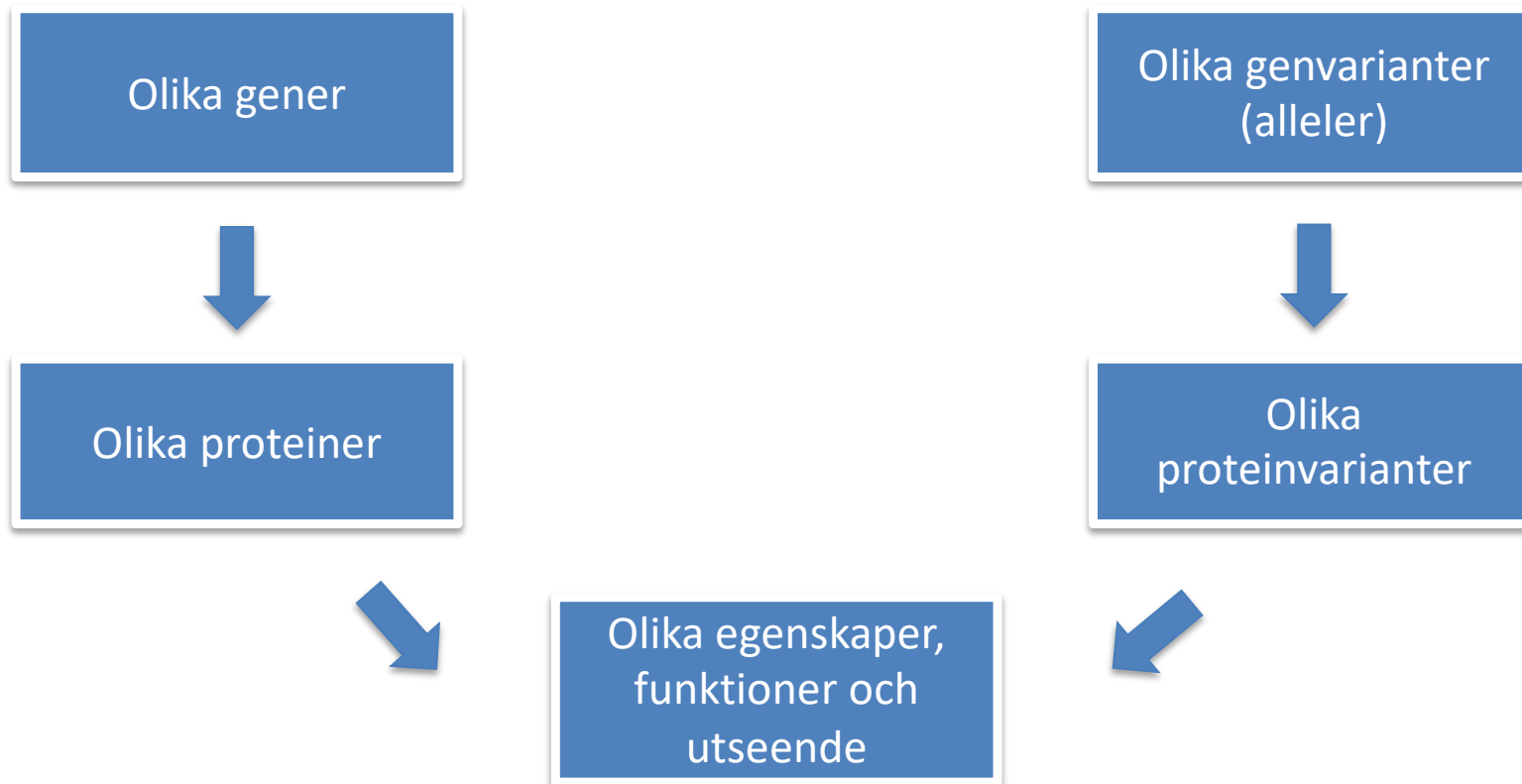


- ✓ **Dominanta alleler bestämmer över recessiva:** I de flesta fall är dominanta alleler fungerande genvarianter som ger upphov till fungerande proteiner, medan recessiva alleler är defekta och inte ger upphov till några proteiner (alt. mindre fungerande/effektiva proteiner). Om man har en frisk dominant och en defekt recessiv allel så bildas det ändå oftast tillräckligt med fungerande proteiner och därför får inte den recessiva allelen någon större påverkan på organismen. I vissa fall kan dock mängden protein som bildas bli lägre och få negativa konsekvenser. Har man däremot två recessiva alleler för en viss egenskap/funktion, då kommer dessa få betydelse på organismen och t.ex. förändra en viss egenskap/funktion eller kanske orsaka en genetisk sjukdom.

# Hur kan generna göra så att två personer ser olika ut och har olika egenskaper/funktioner?



# Hur kan generna göra så att två olika arter ser olika ut och har olika egenskaper/funktioner?



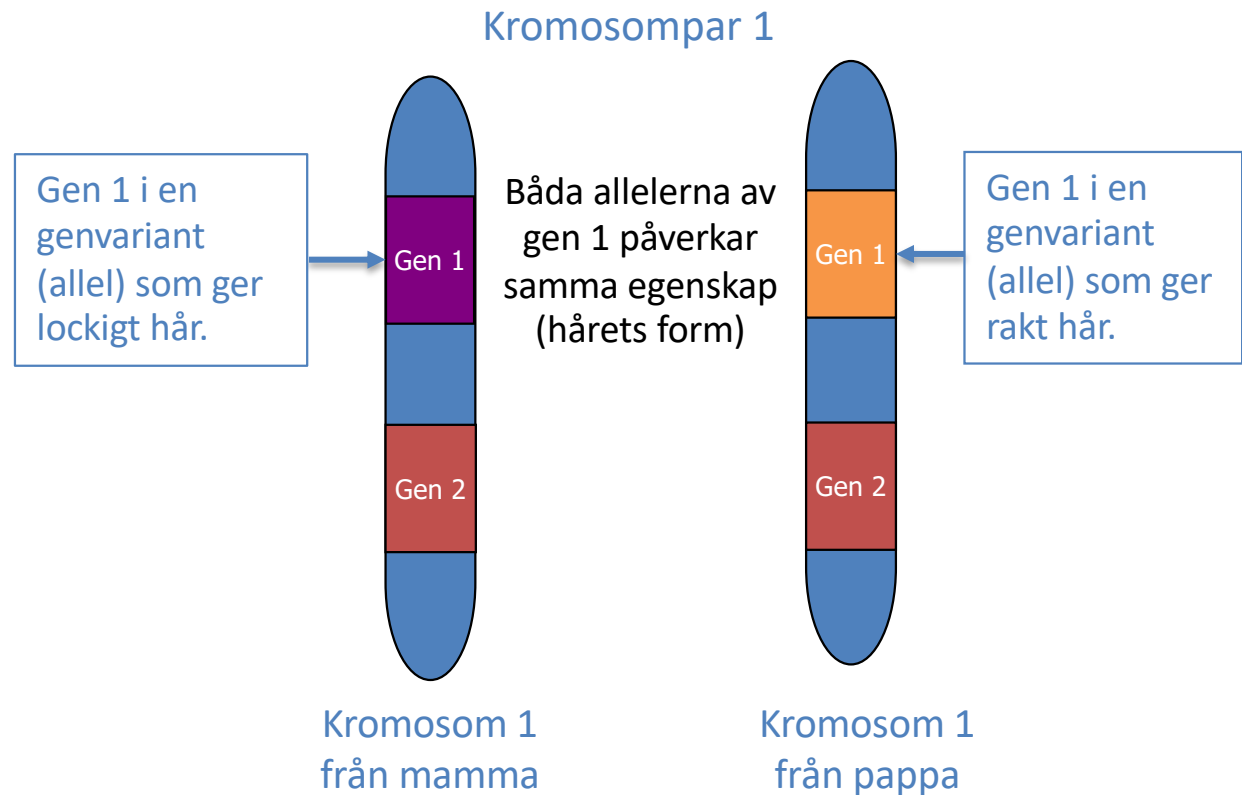
# Karyotyp, genotyp och fenotyp

- ✓ **Karyotyp:** Kromosomuppsättningen. Antal kromosomer (t.ex. 46 st) och typ av kromosomer (t.ex. XY eller XX).
- ✓ **Genotyp:** Uppsättningen av gener och alleler hos organismen. T.ex. AA eller Aa när det gäller en viss egenskap/funktion.
- ✓ **Fenotyp:** Funktioner, egenskaper eller ett visst utseende som genotypen ger upphov till. T.ex. rakt hår, blodgrupp AB, eller att man har sjukdomen cystisk fibros.

# Uppgift 1:

Allelen för lockigt hår är dominant. Får man lockigt eller rakt hår om man har följande alleler?

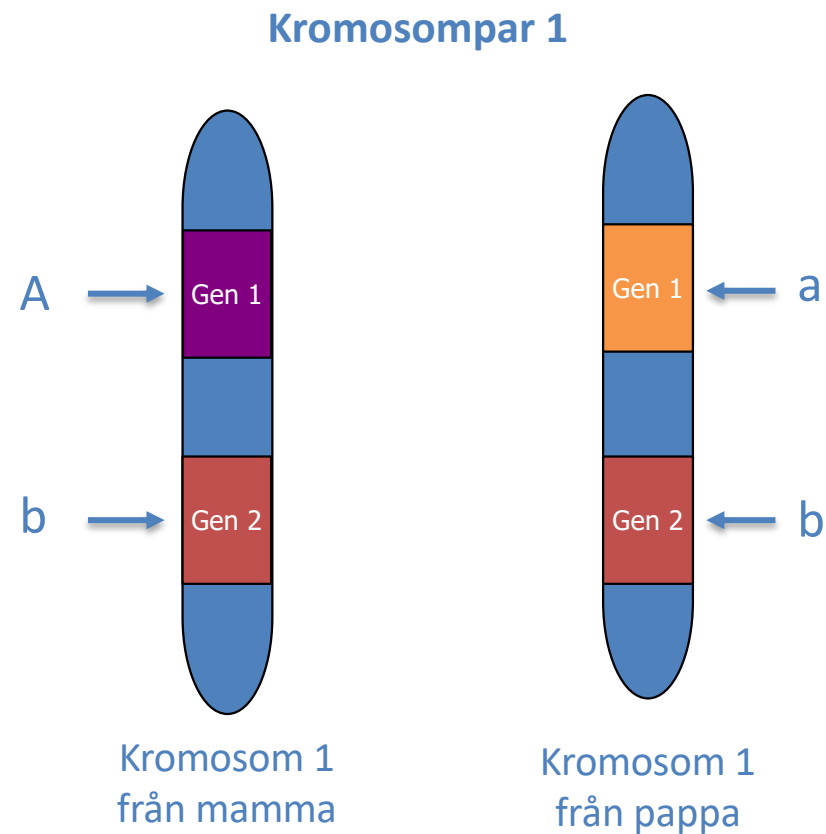
**Lösning:** Allelen för lockigt hår är dominant så därför kommer personen få lockigt hår. Den dominanta allelen kommer ge upphov till ett specifikt protein som kommer orsaka lockigt hår. Då spelar det ingen roll att den andra allelen i genparet är defekt och inte ger upphov till något sådant protein, eftersom det ändå kommer bildas tillräckligt av det fungerande proteinet.





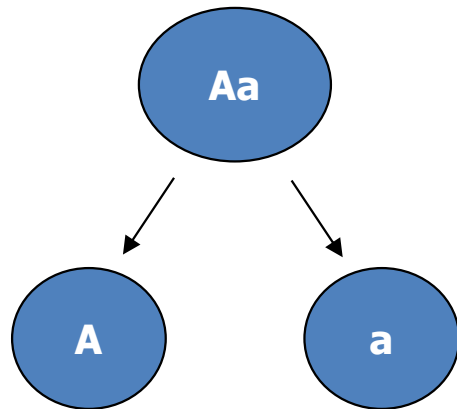
# Beteckning av dominanta resp. recessiva alleler (anlag)

- ✓ **Dominanta alleler:** Dominanta alleler skrivs med stor bokstav (t.ex. A och B).
- ✓ **Recessiva alleler:** Recessiva alleler skrivs med liten bokstav (t.ex. a och b).
- ✓ **Det har ingen betydelse vilken bokstav man väljer** förutom att olika typer av gener bör ha olika bokstäver om de omnämns i samma text/uppgift (för att inte blanda ihop dessa).



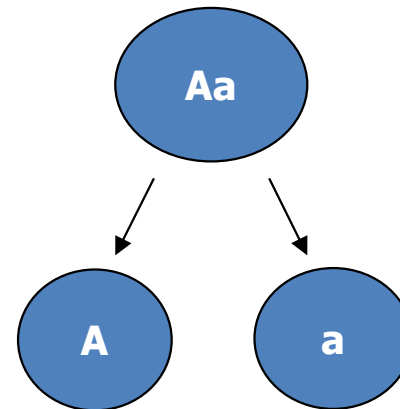
# De två allelerna hamnar i olika könsceller

Kroppscell från mamman



Äggceller som mamman bildar

Kroppscell från pappan



Spermier som pappan bildar

**OBS:** Detta är en förenklad bild eftersom det egentligen bildas fyra könsceller vid meiosen. Men det viktiga är att hälften av könscellerna bär på den ena allelen från ett visst genpar medan den andra hälften bär på den andra allelen.

- ✓ **De båda allelerna av en specifik gen hamnar i olika könsceller:** Under meiosen separeras kromosomparen från varandra och det bildas könsceller där de båda allelerna av en specifik gen separeras från varandra och hamnar i olika könsceller. Hälften av könscellerna bär på den ena allelen, medan den andra hälften bär på den andra allelen.

# Ett korsningsschema visar vilka olika genotyper som kan uppkomma hos avkomman

- ✓ Slumpen avgör vilken spermie och vilken äggcell som sammansmälter och ger upphov till en befruktad äggcell.
- ✓ Med hjälp av ett korsningsschema kan vi se vilka olika genotyper (allelkombinationer) som kan uppkomma hos avkomman.

Pappans spermier:

	A	a
Mammans äggceller:	A	Aa
	a	Aa
		aa

## Uppgift 2:

Kan en man och en kvinna få barn med rakt hår om mannen har lockigt hår och har allelerna Aa och kvinnan har lockigt hår och har allelerna Aa?

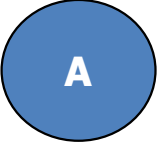
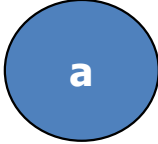
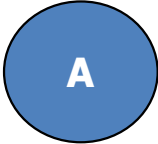

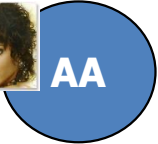


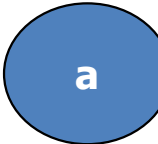





### Lösning:

Vi gör ett korsningsschema för att lösa uppgiften.

Dominanta alleler skrivs alltid först.

Mammans äggceller:

Pappans spermier:

		
 	 <b>AA</b>	  <b>Aa</b>
 	  <b>Aa</b>	  <b>aa</b>

**Svar:** Ja, sannolikheten är 25 %.

## Uppgift 3:

Kan en man och en kvinna få barn med rakt hår om mannen har lockigt hår och har allelerna AA och kvinnan har rakt hår?

### Lösning:

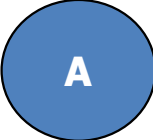
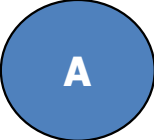
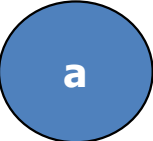





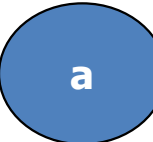





Vi gör ett korsningsschema för att lösa uppgiften.

Dominanta alleler skrivs alltid först.

Eftersom kvinnan har rakt hår så måste hon ha genotypen "aa".

Mammans äggceller:

Pappans spermier:

**Svar:** Nej, alla barn kommer få lockigt hår.

# Hur ärvs könet?

- ✓ **Äggcellerna innehåller X-kromosomen:** Vid meiosen separeras X-kromosomerna från varandra och hamnar i olika äggceller. Mamman bildar alltså äggceller som alla innehåller en X-kromosom.
- ✓ **Spermierna innehåller X- eller Y-kromosomen:** Vid meiosen separeras X- och Y-kromosomen från varandra och hamnar i olika spermier. Pappan bildar alltså olika spermier med olika genotyp; hälften bär på X-kromosomen och hälften bär på Y-kromosomen.

Pappans spermier:

	X	Y
X	XX Flicka	XY Pojke
X	XX Flicka	XY Pojke

Mammans äggceller:

Teoretiskt borde hälften av alla barn som föds vara flickor och hälften pojkar men det är faktiskt en större andel pojkar som föds. En förklaring kan vara att spermier som bär på Y-kromosomen är lättare och tar sig fram fortare till äggcellen.

# Klyvningstal

- ✓ **Klyvningstal:** Klyvningstalet är den statistiska fördelningen mellan de olika fenotyperna som uppkommer vid en korsning/befruktning.
- ✓ **Exempel på klyvningstal:**
  - Om korsningsschemat visar att 3 av 4 får lockigt hår och 1 av 4 får rakt hår så är klyvningstalet 3:1.
  - Om korsningsschemat visar att 4 av 4 får lockigt hår och 0 av 4 får rakt hår så är klyvningstalet 4:0.

# Exempel på genotyp, fenotyp och klyvningstal när det gäller lockigt resp. rakt hår

✓ I det här exemplet har både mamman och pappan genotypen Aa och båda har därmed lockigt hår.

Pappans spermier:

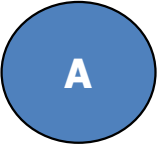
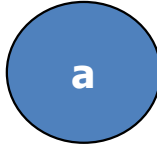
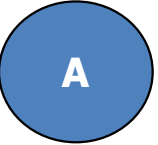
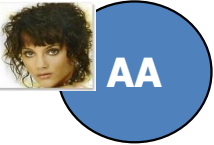

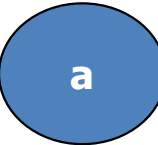


Genotyper som kan uppkomma hos barnen:

AA

Aa

aa

Mammans äggceller:

Fenotyper som kan uppkomma hos barnen:

Lockigt hår (AA, Aa)

Rakt hår (aa)

Klyvningstal:

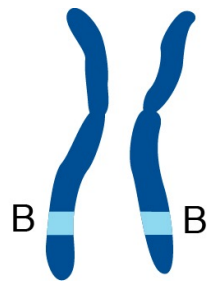
3:1 (3 av 4 blir lockiga statistiskt sett, medan 1 av 4 får rakt hår).



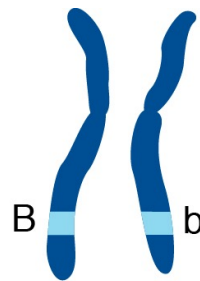
# Homozygot eller heterozygot för en specifik gen

- ✓ **Homozygot:** Om man är homozygot för en specifik gen så har man två likadana genvarianter/alleler av genen (homo = lika). Alltså, den genvariant/allel man har ärvt från sin mamma är exakt likadan som den genvariant/allel som man har ärvt från sin pappa.
- ✓ **Heterozygot:** Om man är heterozygot för en specifik gen så har man två olika genvarianter/alleler av genen (hetero = olika). Alltså, den genvariant/allel man har ärvt från sin mamma skiljer sig från den genvariant/allel som man har ärvt från sin pappa.

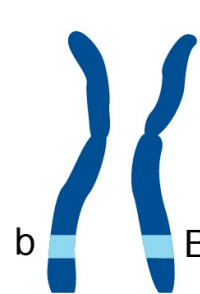
Homo betyder lika och zygot betyder befruktad äggcell.



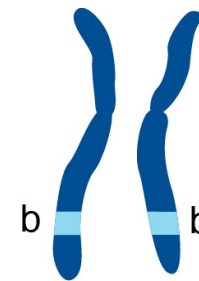
Homozygot



Heterozygot



Heterozygot

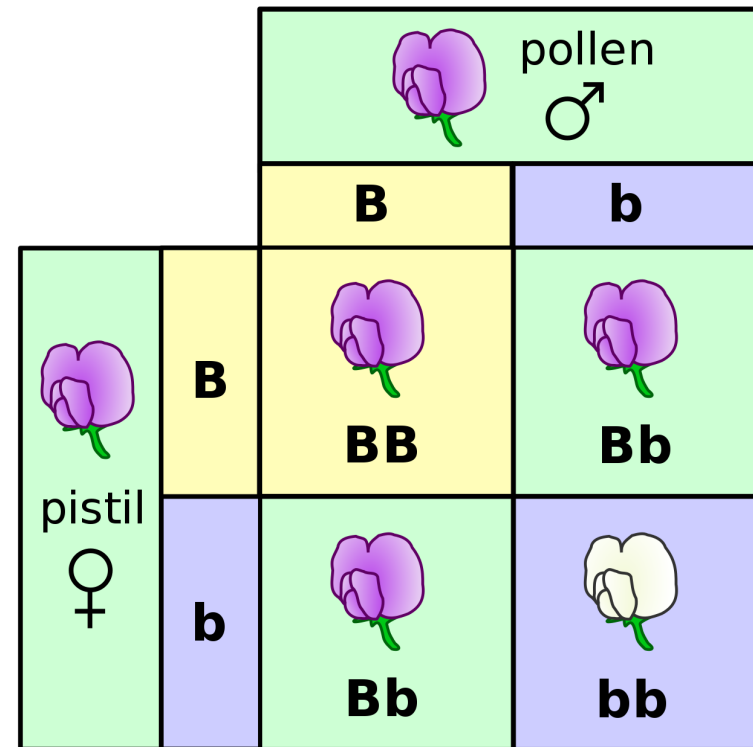


Homozygot

Hetero betyder olika och zygot betyder befruktad äggcell.

# Blomfärg hos ärtplantor

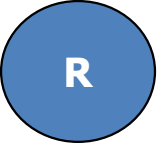
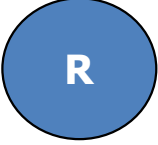
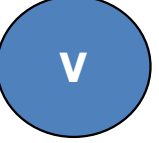


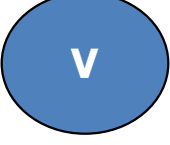


- ✓ Korsningsschemat på bilden visar en korsning mellan två ärtplantor som är heterozygota (Bb) för den gen som bestämmer deras blomfärg.
- ✓ Den dominanta allelen (B) ger lila blomfärg, medan den recessiva allelen (b) ger vita blommor.
- ✓ Den dominanta allelen (B) ger upphov till ett fungerande protein. Detta protein skapar den lila blomfärgen hos ärtplantan. Det räcker med en dominant allel för att åstadkomma den lila färgen.
- ✓ Den recessiva allelen (b) är muterad och ger inte upphov till ett fungerande protein. Om ärtplantan får två recessiva alleler (bb) så kommer inget fungerande protein bildas och därför blir blommorna på ärtplantan "färglösa" (vita).



# Intermediär nedärvning

- ✓ **Intermediär nedärvning:** Intermediär nedärvning uppstår när det finns två olika alleler/genvarianter för en viss egenskap men där ingen av allelerna dominerar över den andra. Ingen av allelerna är dominant och ingen är recessiv. Istället säger man att allelerna är intermediära. Båda allelerna bidrar alltså lika mycket till organismens fenotyp. Fenotypen blir då en blandning mellan de olika fenotyper som de båda allelerna representerar och kodar för.

Hankönsceller i pollen:

Honkönsceller i pistillen:

- ✓ **Exempel:** Hos vissa blommor bestäms blomfärgen av två intermediära alleler, R (röd) och V (vit). Om man korsar en vit blomma (VV) och en röd blomma (RR) så kommer alla deras avkommor bli blandningar, det vill säga alla blommor blir rosa (genotyp = VR).

# Repetera följande begrepp:

- Genetik
- Medicinsk genetik
- Genteknik
- Kromosom
- DNA-molekyl
- Histoner
- Gen
- Protein
- Kromatin
- Systerkromatider
- Delningskromosom
- Homologa kromosompar
- Autosomala kromosomer
- Könskromosomer
- Haploida celler
- Diploida celler
- Meios
- Gameter
- Alleler
- Dominanta alleler
- Recessiva alleler
- Korsningsschema
- Genotyp
- Fenotyp
- Klyvningstal
- Homozygot
- Heterozygot
- Intermediär nedärvning



**Se gärna fler filmer på:**  
[medicinlektioner.se](http://medicinlektioner.se)  
[youtube.com/medicinlektioner](https://youtube.com/medicinlektioner)

