

Från generation till generation

Varje cell har sitt eget DNA, men allt är kopior av den unika arvs massa som skapas vid befruktningen. Nyckeln till att den genetiska informationen kan föras över från cell till cell, och till att egenskaper kan gå i arv, ligger i att DNA kan göra kopior av sig själv.

En enskild cell i människokroppen lever ofta inte så länge. Trots det fortsätter livet, eftersom det hela tiden bildas nya celler när cellerna delar sig. Celldelningen pågår ständigt i kroppen, bland annat för att ersätta döda celler. Under barndomen och puberteten är en aktiv celldelning en förutsättning för att vi ska växa.

Kopiering ger evigt liv

Det första steget när en cell ska dela sig är att den måste kopiera sitt DNA. DNA-spiralen tvinnas då upp och de två halvorna i "repstegen" bildar varsin mall, från vilken två identiska DNA-spiraler växer fram.

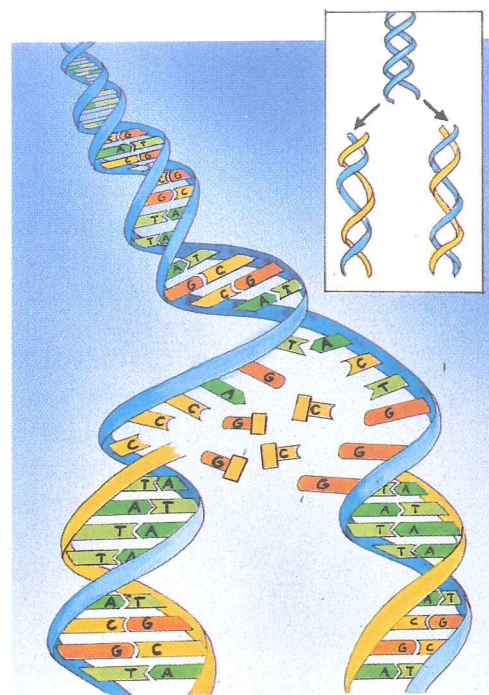
I nästa steg knycklas DNA:t och kopierarna ihop till kromosomer. Till en början hänger de två kopiorna ihop. Men när cellen ska dela sig dras kopiorna åt var sitt håll.

I slutstadiet av celldelningen kan man se hur det bildas en svångrem runt "midjan" på cellen, så att de två halvorna skiljs från varandra. Resultatet av en sådan celldelning är två celler som är genetiskt identiska med modercellen. Hela förloppet kallas vanlig celldelning.

Kromosomerna uppträder i par

Olika arter har olika antal kromosomer. I människokroppen har nästan alla celler 46 kromosomer. Hälften av kromosomerna kommer från mamma och hälften från pappa. Kromosomerna bildar 23 par.

Våra köns celler – ägg och spermier – är de enda cellerna i kroppen som inte har 46 kromosomer. De har istället 23 kromosomer. För att bilda köns celler krävs därför en sär-



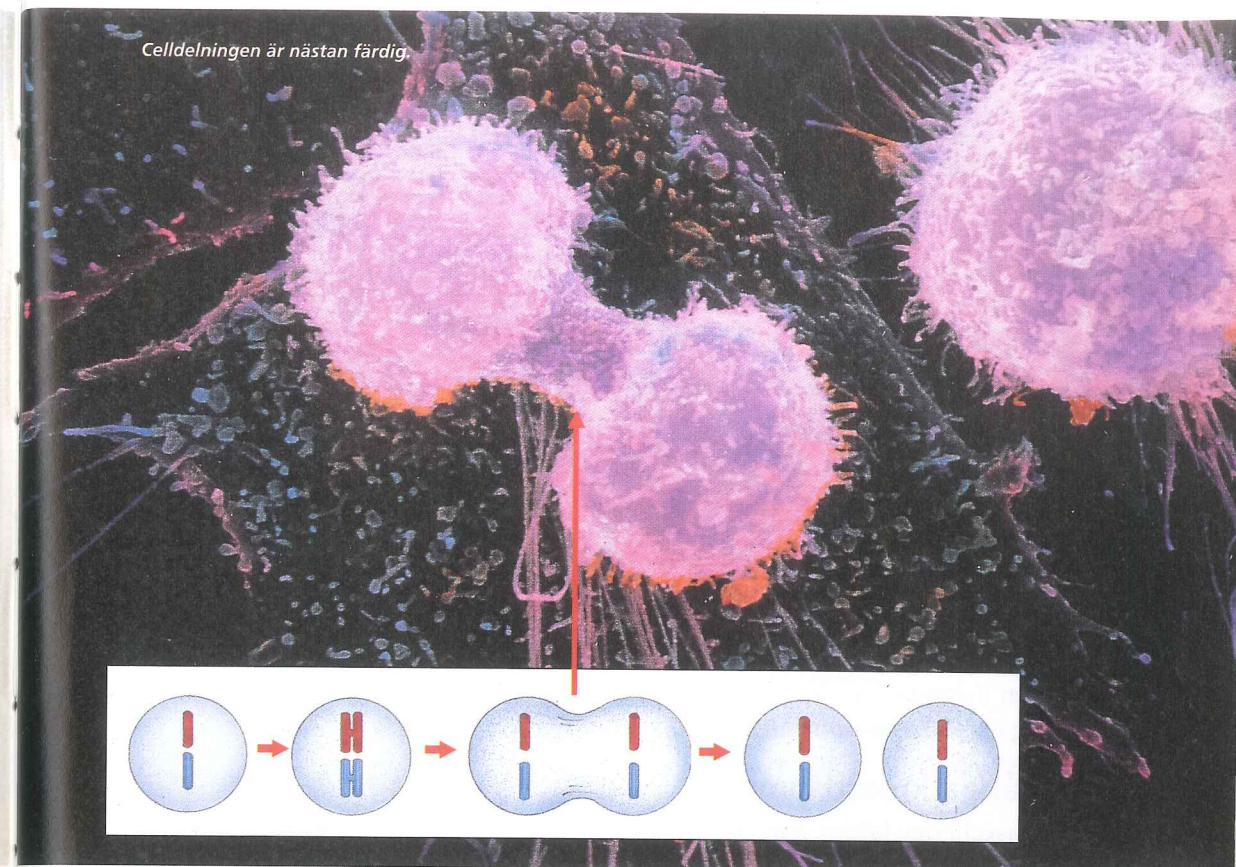
▲ DNA kopierar sig själv. En DNA-spiral blir två.

► Människans 46 kromosomer bildar 23 par. Bilden visar kromosomer från en flicka.

Svåra ord

Reduktion är en minskning.

Unik är den eller det som inte liknar något annat.

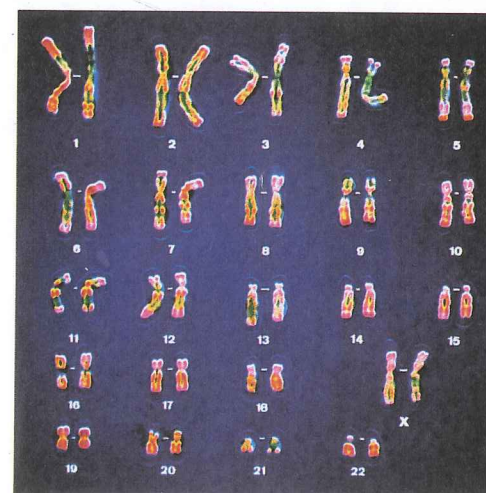


▲ Vanlig celldelning hos en cell med två kromosomer. Resultatet blir två identiska celler.

skild sorts celldelning med uppgift att halvera antalet kromosomer. Den kallas reduktionsdelning, och resultatet är celler med hälften så många kromosomer som den ursprungliga cellen.//

Vid befruktningen återställs antalet kromosomer. Ägget med sina 23 kromosomer smälter samman med en spermie, som också har 23 kromosomer. Det är när spermien befruktar ägget som cellen får sina 46 kromosomer, och ett unikt genetiskt arv. Om köns cellerna hade bildats utan reduktionsdelning skulle barnen fått dubbelt så många kromosomer som föräldrarna.

I det befruktade ägget tar sedan den vanliga celldelningen fart. Den nya individen bildar nya celler och växer, och den unika kombinationen av arvsanlag hjälper till att bygga upp varje ny cell i kroppen.



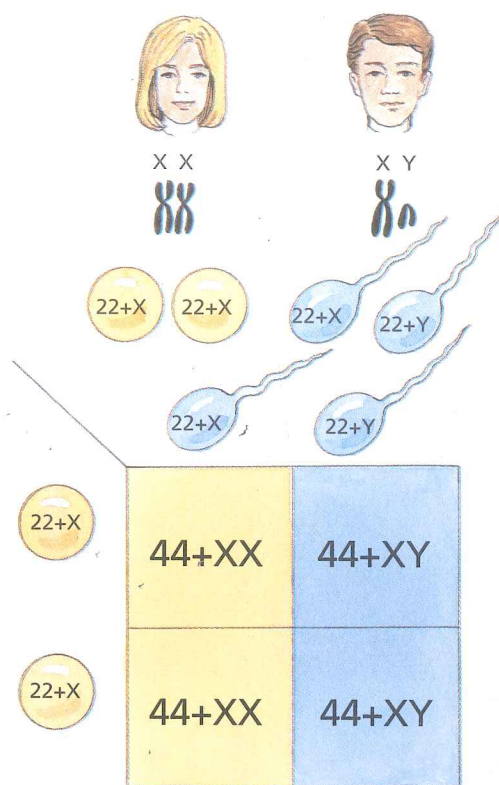
CNR/IBL

Flicka eller pojke?

I en pojkes kromosomer är ett av kromosomparen inte lika. Det är könskromosomerna X och Y. Y är betydligt mindre, men innehåller den gen som styr utvecklingen av det befruktade ägget mot en pojke.

Könskromosomerna bestämmer alltså vilket kön en ny individ får. En kvinnas celler har två X-kromosomer, XX, medan mannens celler har kombinationen XY.

Om det blir en pojke eller flicka vid befruktningen beror på vilken spermie som hinner först till ägget. Hälften av mannens spermier innehåller en X-kromosom och hälften en Y-kromosom. Samtliga av kvinnans ägg har X-kromosomer.



Så här blir vi flickor eller pojkar.

För många kromosomer

När könscellerna bildas kan det ibland uppstå fel vid kromosomfördelningen. Det blir inte 23 kromosomer i alla könsceller. En cell som saknar en kromosom överlever knappast. Däremot kan en extra kromosom ibland följa med vid befruktningen. Resultatet blir en individ som har 47 istället för 46 kromosomer.

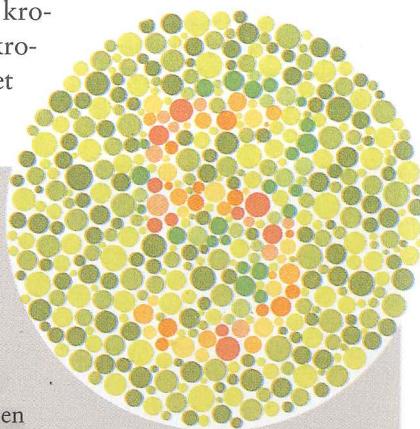
X-kromosomen kan förklara färgblindhet

X-kromosomen innehåller ett stort antal gener som inte har med könet att göra, men som är viktiga för att kroppen ska fungera. Många av dessa gener saknas helt i den mindre Y-kromosomen. X-kromosomen bär till exempel på ritningar för de delar av ögat som gör att vi kan se röda och gröna färger. En

kvinna har därför dessa gener i dubbel uppsättning, både från mamma och pappa, medan män bara har anlaget i sin enda X-kromosom. Färgblindhet orsakas av en skada på X-kromosomen och drabbar därför fler pojkar än flickor. Pojkarnas Y-kromosom har ju inte motsvarande genkopier som kan skydda om X-kromoso-

Kan du se siffran i bilden?

mens gener skulle vara skadade. Färgblindhet är exempel på ett könskromosombundet arv.



Du är unik

En ny individ är resultatet av en kombination av anlag från mamman och pappan. Möjligheterna till variation är nästan oändliga. Till att börja med fördelas kromosomerna slumpmässigt mellan könscellerna vid reduktionsdelningen. Med 23 kromosompar skapas ungefär 8 miljoner möjliga kombinationer i könscellerna. Vid befruktningen mångfaldigas sedan antalet kombinationer lika många gånger till.

En kvinna och en man kan alltså kombinera sina kromosomer på 64 000 000 000 000 olika sätt. Du är i sanning unik!



F. ADELCREUTZ/TOFOTO



Barn med Downs kan ha olika mycket handikapp.

Downs syndrom, som även kallas mongolism, är ett exempel på hur en människa påverkas av att ha tre istället för två kopior av sin minsta kromosom.

Testa dig själv!

- 1 Hur många kromosomer har våra kroppsceller?
- 2 Hur många kromosomer har en obefruktad äggcell? En spermie?
- 3 Vilken uppsättning kromosomer har cellerna hos en flicka? Hos en pojke?
- 4 Ge exempel på var i kroppen det förekommer vanlig celledelning.
- 5 Beskriv tre viktiga steg i vanlig celledelning.
- 6 Vad är det för skillnad på vanlig celledelning och reduktionsdelning? Varför sker reduktionsdelningen?
- 7 Vilken är orsaken till Downs syndrom?
- 8 Varför är färgblindhet vanligare hos pojkar än flickor?
- 9 Förklara hur syskon kan vara så olika varandra trots att de har samma föräldrar

Arvsanlag kan spåras

Trots att det finns en oändlig variation av anlag kan man i släkter och familjer se att vissa egenskaper nästan alltid slår igenom. Fräknar är ett sådant exempel. Andra egenskaper tycks dyka upp trots att de inte syns hos någon av föräldrarna. Förklaringen ligger i hur föräldrarnas kromosomer och gener har kombinerats hos barnet.

Genetikens första steg togs i en klosterträdgård i mitten av 1800-talet. Munken Gregor Mendel odlade ärtor, men han lämnade inte deras fortplantning åt vare sig bina eller slumpen. Istället hjälpte han naturen och tog själv hand om att föra över pollen från planta till planta. På så sätt visste han vilka föräldraplantor som gav upphov till varje ny ärtplanta.

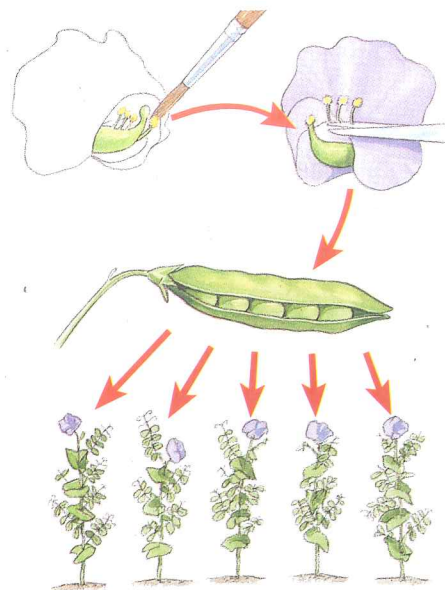
Mendel var intresserad av hur olika egenskaper gick i arv. Därför odlade han bland annat lilablommade och vitblommade ärtplantor. Han korsade vid ett experiment sina lila ärtplantor med de vita. Märkligt nog fick han bara lilablommade ärtplantor i nästa generation. Informationen om att tillverka vita blommor hade på något sätt dolts.

Mendel utvecklade sitt experiment med ytterligare ett steg genom att ta lila ärtplantor från det senaste experimentet och korsade dem med varandra. Då blev ungefär en fjärdedel av de nya plantorna återigen vita. Det vita "budskapet" som nyss tycktes vara borta syntes igen.

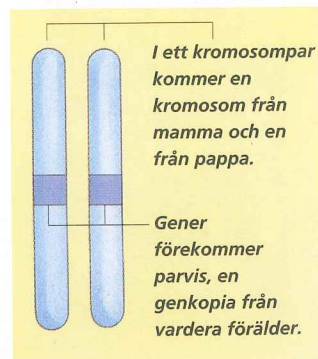
Parvisa gener förklarar färgen

Mendels ärtodlingar är ett exempel på hur man kan använda experiment för att se hur olika egenskaper går i arv. Han visste inte vad som hände inne i ärtplantornas celler, men genom att noga studera resultatet av sina experiment kunde han dra slutsatsen att det måste finnas någon sorts information som följde med vid befruktningen.

Med dagens kunskap om hur kromosomerna fördelas vid celledningen kan vi förklara Mendels resultat. Nyckeln



För att ha kontroll över sina experiment tog Mendel själv hand om pollineringen av sina ärtplantor.



Fräknar är ett exempel på ett dominant anlag.

ligger i att kromosomerna med sina gener förekommer parvis – en kopia från vardera förälder.

Vissa anlag tycks alltid slå igenom, även om de bara ärvs från en förälder. De kallas dominanta. Lilafärgade blommor beror på ett dominant anlag. Andra anlag märks bara om de finns med från båda föräldrarna. De kallas vikande. Vitfärgade blommor beror på ett vikande anlag hos ärtor.

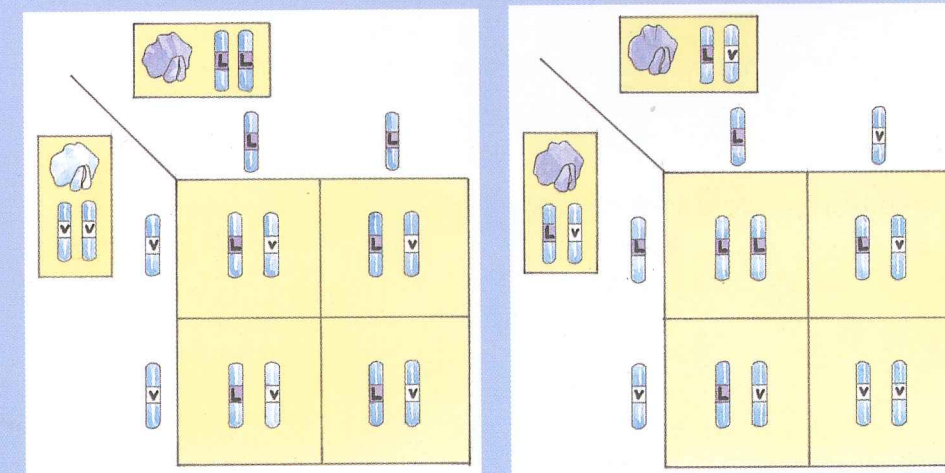
Det finns en rad dominanta anlag hos människor, bland annat fräknar, grop i hakan, fri örsnibb och V-format hår-fäste. Brun ögonfärg följer ungefär samma arvmönster, men eftersom det är flera gener inblandade stämmer inte mönstret alltid.

Korsningsscheman visar hur anlag ärvs

Genen som styr ärtblommans färg finns i två varianter – det dominanta anlaget LILA(L) och det vikande anlaget vit(v). Vid försökets början har den lila plantan genkopiorna L-L medan den vita har genkopiorna v-v. Den lila plantan kan bara göra könsceller med genen L, och den vita könsceller med genen v. Vid befruktningen får alla nya ärtplantor kombinationen L-v.

Eftersom L är dominant blir alla de nya blommorna lila.

I nästa experiment korsade Mendel dessa lila ärtplantor med varandra. Föräldraplantorna kan nu få två olika könsceller. Antingen med genkopian L eller med genkopian v. Vid befruktningen uppstår då flera kombinationsmöjligheter: L-L, L-v eller v-v. Vilka färger kommer de nya ärtblommorna att få? Hur stämmer det med Mendels resultat?



Att spåra ärftliga sjukdomar

Det är otänkbart att göra experiment med människor på samma sätt som Mendel gjorde med ärtor. Medicinska genetiker har istället studerat hur exempelvis sjukdomar gått i arv inom stora släkter.

Det finns flera ärftliga sjukdomar som ärvs på samma sätt som färgen vit hos Mendels ärtblommor. Det är sjukdomar som beror på en skada i en enstaka gen. Ett exempel är cystisk fibros, en sjukdom där lungorna tillverkar onormalt segt slem, vilket kan leda till livshotande infektioner. Anlaget för cystisk fibros är vikande och kommer därför bara till uttryck om ett barn får det från båda föräldrarna.

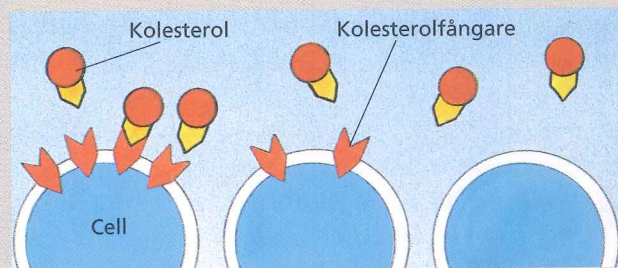
Med ett enkelt anlag för sjukdomen blir man själv inte sjuk, men kan föra anlaget vidare till sina barn. Att man inte blir sjuk beror på att genkopian från den andra föräldern är oskadad. Det tycks räcka för att cellerna ska fungera normalt.

Mellanformer

En del gener fungerar så att barnet får ett mellanting mellan föräldrarnas egenskaper. Ett exempel är kroppens förmåga att rensa blodet från kolesterol – ett

fett som i höga halter kan leda till hjärtkärlsjukdomar. Kolesterolrensningen sköts normalt av ett protein som sitter på cellerna och fångar in kolesterolet från blodet. Med dubbel uppsättning av

anlaget för detta protein, kan kroppen effektivt rensa blodet från kolesterol. Med enkel uppsättning går det ganska bra, men risken för hjärtkärlsjukdomar ökar. Cellerna tillverkar då ungefär hälften så många "kolesterolfångare" som normalt. Att båda anlagen är skadade är mycket ovanligt, men kan leda till att en person redan i unga år drabbas av hjärtattack. Cellerna saknar då helt de speciella proteiner som fångar in kolesterolet från blodet.



Eftersom hud- och hårfärger styrs av många gener finns det gott om kombinationsmöjligheter.

Det finns också genetiska sjukdomar som ärvs på samma sätt som egenskapen LILA hos Mendels ärtor – dominant genetiska sjukdomar. En sådan sjukdom drabbar oundvikligen den som bär på ett anlag.

Många egenskaper styrs av flera gener

De flesta mänskliga egenskaper styrs av flera gener. Hudfärg och hårfärg är sådana exempel. Eftersom det är många anlag som styr till exempel hudens pigmentering finns det flera kombinationsmöjligheter. Resultatet ser vi i en mängd olika hudfärger, från svartaste svart till vitaste vitt.

Det pågår också hela tiden ett samspel mellan arvet och miljön. Vissa blir brunare än andra när de solar sig, på grund av olika förmåga att bilda brunt pigment.

Det gör att man ibland inte kan skilja på om en person är brun på grund av sitt arv eller sin miljö. Det är vanligt att egenskaper beror på en kombination av arv och miljö, där de olika delarna är omöjliga att skilja.

Testa dig själv!

- 1 Vad kallas ett arvsanlag som alltid slår igenom? Vad kallas ett som måste ärvas från båda föräldrarna för att märkas?
- 2 Ge exempel på några dominant anlag hos människor.
- 3 Varför förekommer gener alltid parvis?
- 4 Ge exempel på en ärftlig sjukdom. Vilken blir skillnaden för bäraren om det är en vikande eller dominant ärftlig sjukdom?
- 5 Vilken blir följden när en egenskap styrs av flera gener?
- 6 Cystisk fibros är en vikande ärftlig sjukdom. En kvinna som bär på anlaget utan att själv vara sjuk får barn med en man som också bär på anlaget utan att själv vara sjuk. Vilka olika kombinationer av anlaget för cystisk fibros kan barnet få? Kommer någon av dessa barn att bli sjuk?
- 7 Hur fungerar gener som ger upphov till mellanformer av egenskaper? Ge exempel.

Svåra ord

Pigment är ett annat ord för färgämne.