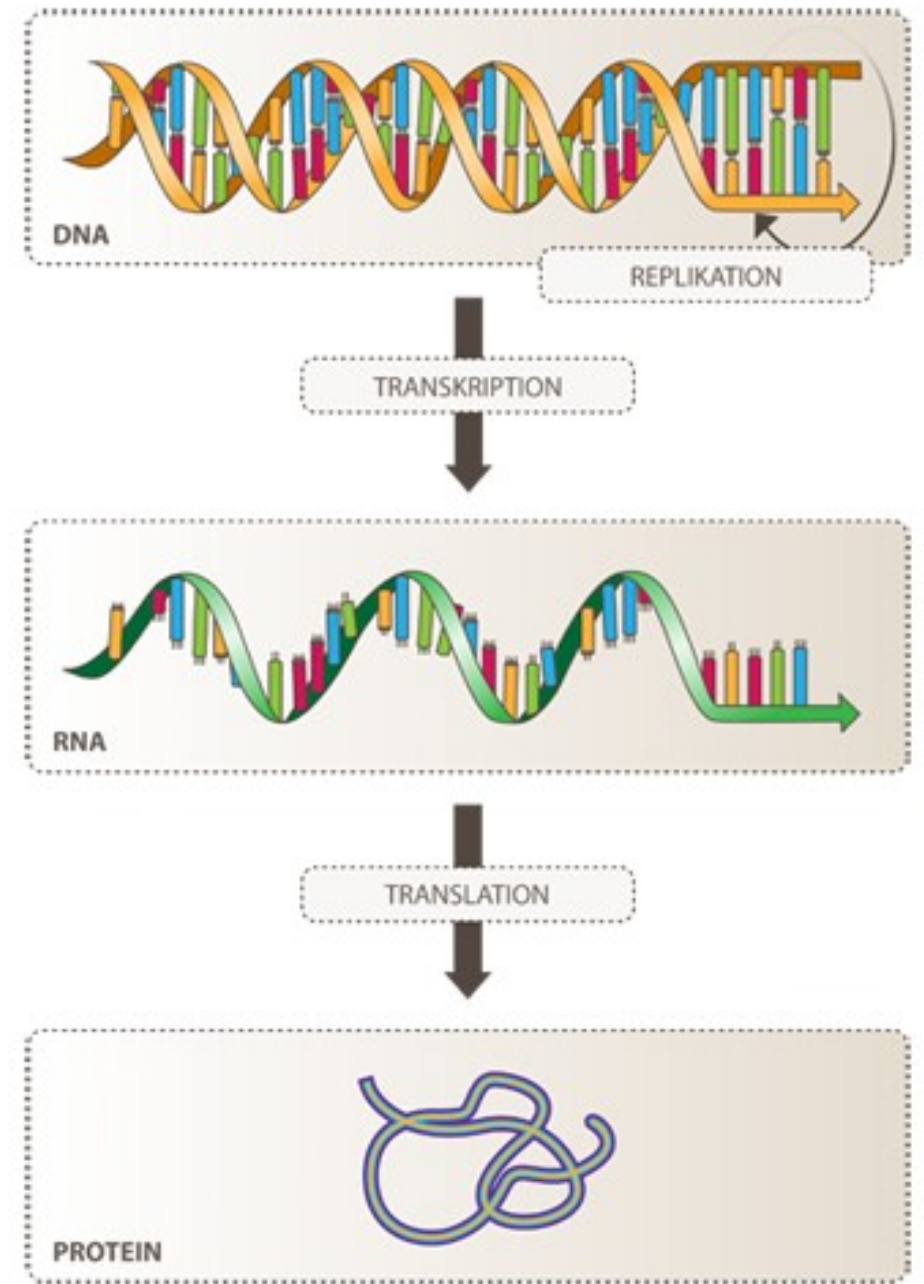


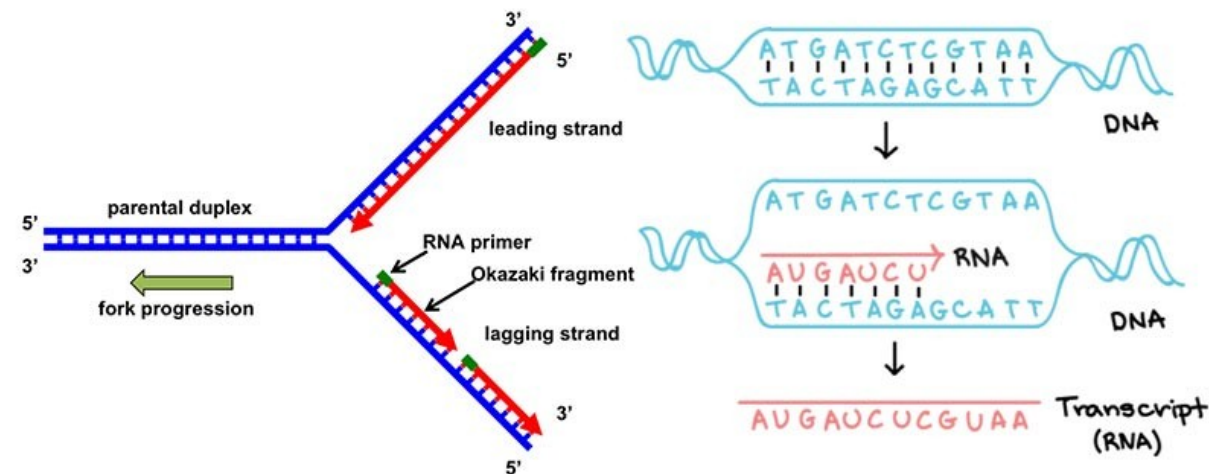
Proteinsyntese



DNA - funktion

- Fungerer som genetisk kode for cellens struktur og funktion
- Den genetiske kode kopieres (replikeres) i forbindelse med:
 - **Celledeling** (mitose eller meiose): replikation af **hele** DNA-sekvensen til at danne nye celler
 - **Proteinsyntese**: replikation af **dele** af DNA-sekvensen til at vedligeholde cellen (transkription)

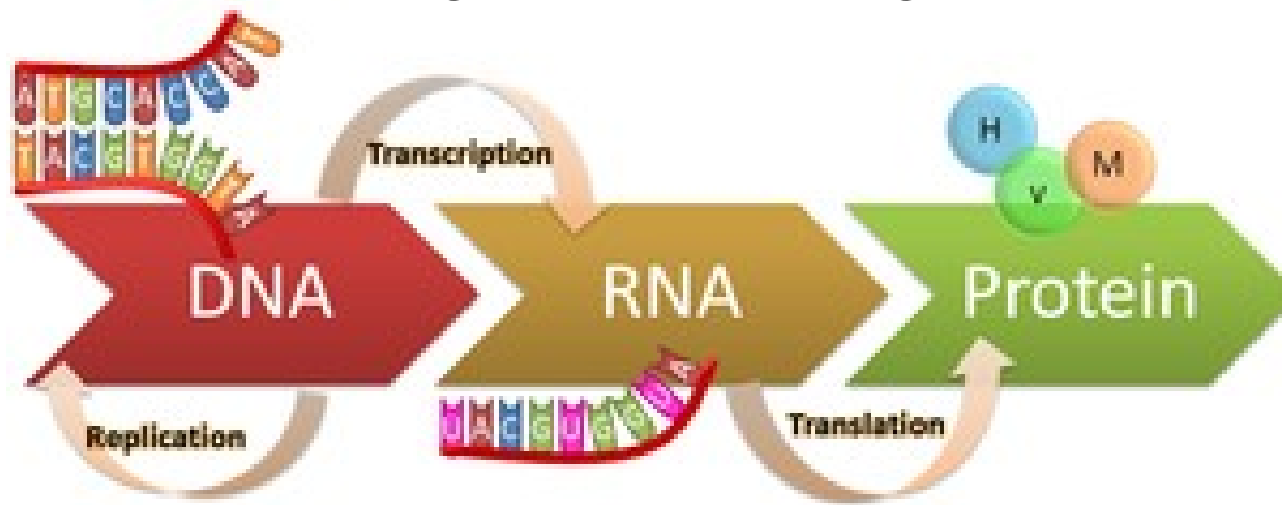
Replication VS Transcription



Det centrale Dogme

Den information der skal bruges (opskrift) til at danne et nyt protein findes i DNAet inde i cellekernen. Denne opskrift kopieres til et andet sprog der ligner DNA meget, nemlig RNA, som transporteres ud af cellekernen. Her oversættes RNA til protein.

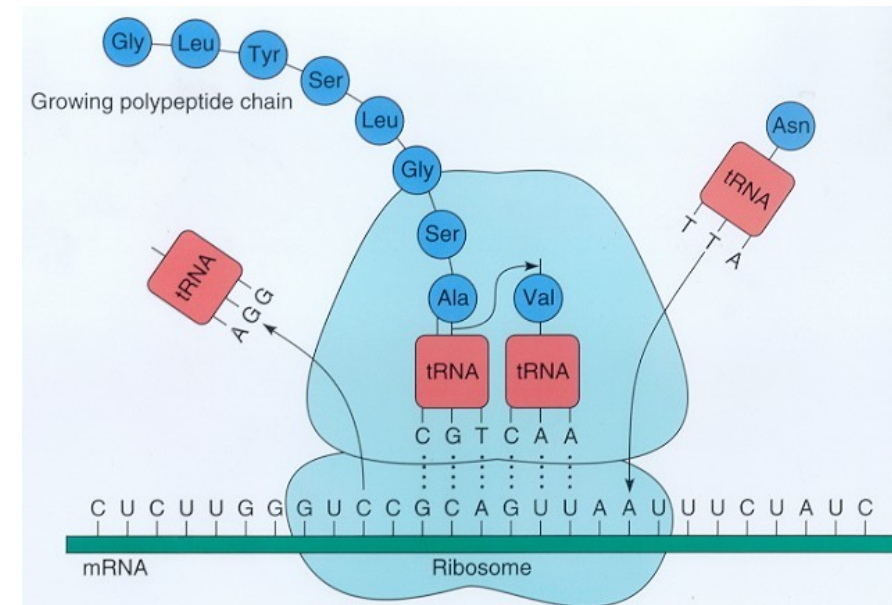
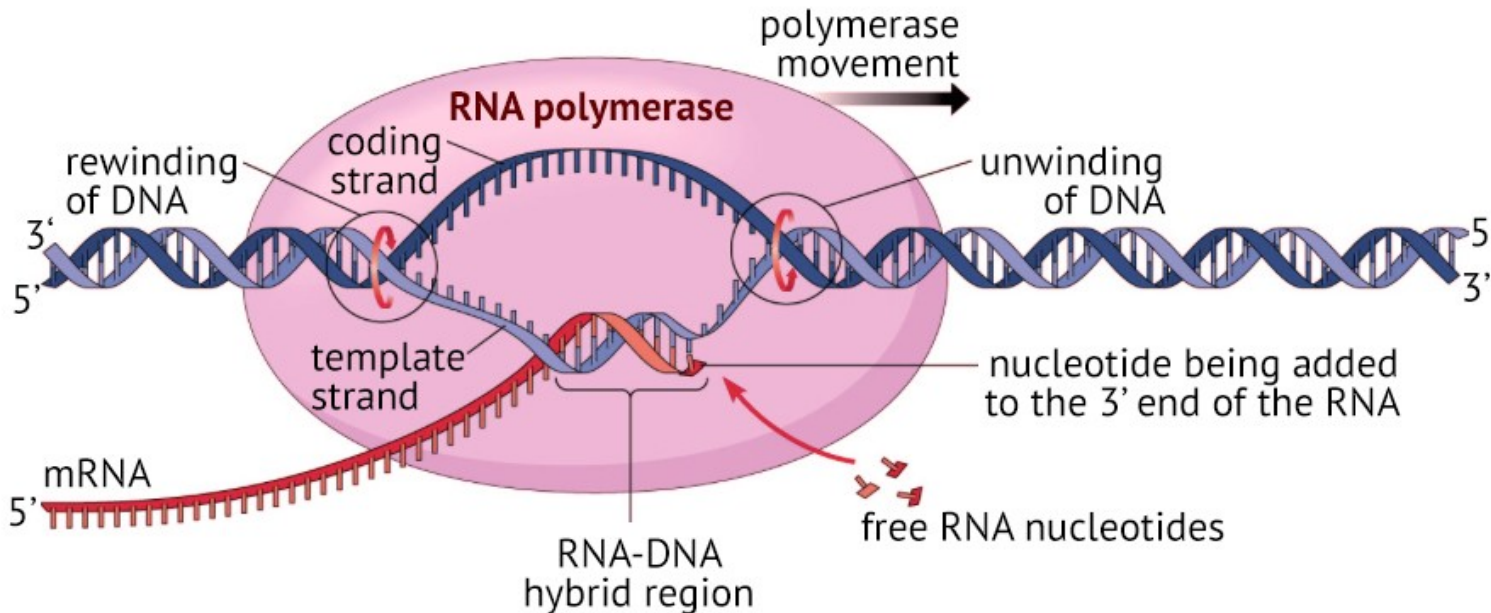
Dette kaldes biologiens centrale dogme.



Alfabet	4 bogstaver A, T, G, C	4 bogstaver A, U, G, C	20 bogstaver Aminosyrer
Aktivitet	Skabelon/ Opskrift	Kopi/ Oversætter	Kemisk arbejde Mekanisk arbejde Transport arbejde

Proteinsyntese

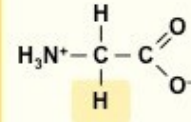
- Cellens opbygning af protein ud fra DNA-koden
- Består af 2 delprocesser:
 - 1) **Transkription** (omskrivning af DNA til RNA, finder sted i cellekernen)
 - 2) **Translation** (oversættelse af mRNA til aminosyrer, finder sted i ribosomerne i cytoplasma) ☑ aminosyre kæde ☑ protein



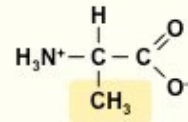
Aminosyrer

- Proteiner er opbygget af 20 forskellige aminosyrer (byggesten), men består af en kæde af 50 - flere tusind aminosyrer.
- Rækkefølgen af aminosyrerne afgør, hvilket protein der dannes.

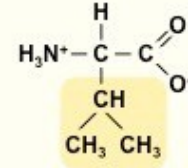
NON-POLAR



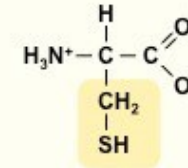
Glycine
(Gly / G)



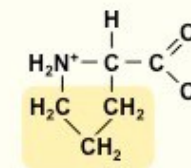
Alanine
(Ala / A)



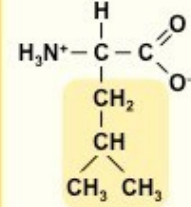
Valine
(Val / V)



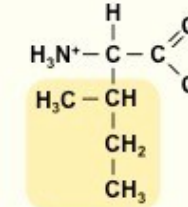
Cysteine
(Cys / C)



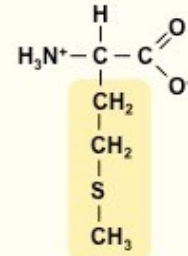
Proline
(Pro / P)



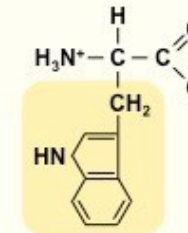
Leucine
(Leu / L)



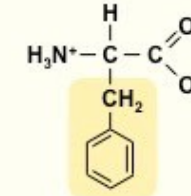
Isoleucine
(Ile / I)



Methionine
(Met / M)

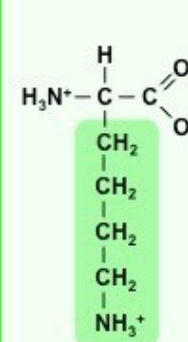


Tryptophan
(Trp / W)

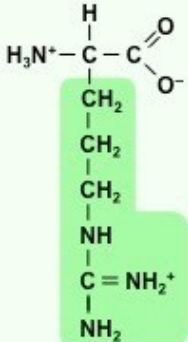


Phenylalanine
(Phe / F)

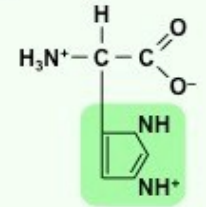
+ CHARGE



Lysine
(Lys / K)

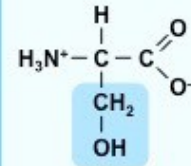


Arginine
(Arg / R)

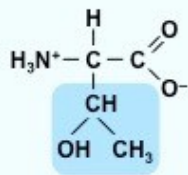


Histidine
(His / H)

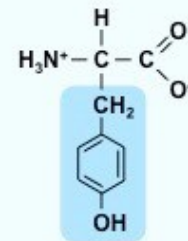
POLAR



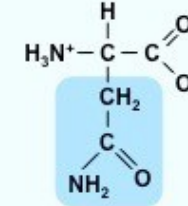
Serine
(Ser / S)



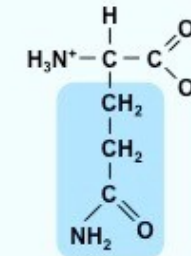
Threonine
(Thr / T)



Tyrosine
(Tyr / Y)

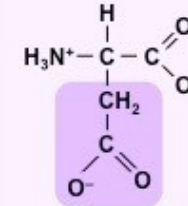


Asparagine
(Asn / N)

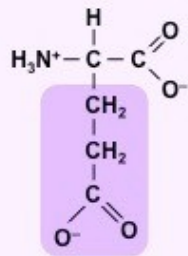


Glutamine
(Gln / Q)

- CHARGE



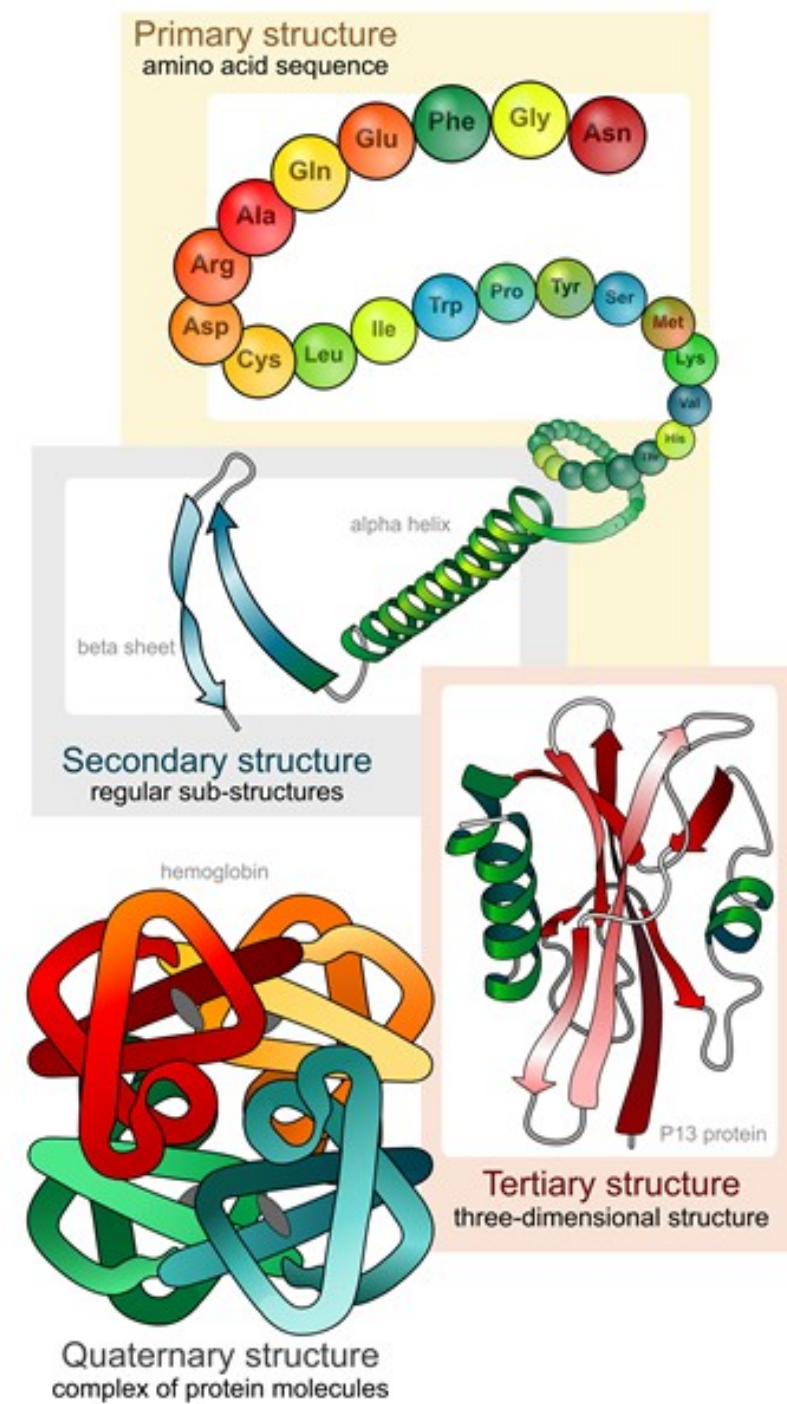
Aspartic Acid
(Asp / D)



Glutamic Acid
(Glu / E)

Aminosyrer

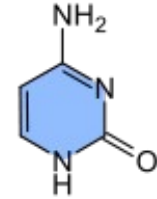
- Proteiner er opbygget af 20 forskellige aminosyrer (byggesten), men består af en kæde af 50 - flere tusind aminosyrer.
- Rækkefølgen af aminosyrerne afgør, hvilket protein der dannes.
- Den primære aminosyrekæde skal først foldes op til et færdigt protein, før det "virker"



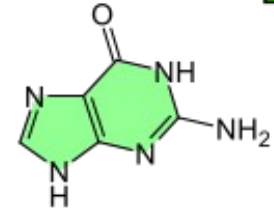
RNA (ribonukleinsyre)

- Enkeltstrenget
- Opbygget af nukleotider som består af 3 slags byggesten:
 - Ribose (suktermolekyle)
 - Fosfatmolekyle
 - Baserne A=adenin, C=cytosin, G=guanin eller U=uracil (i stedet for thymin)
- Baserne parres efter baseparringsprincippet A-U, C-G, T-A ved dannelse af RNA ud fra DNA

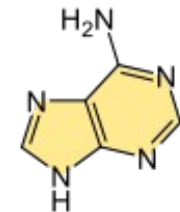
CYTOSINE **C**



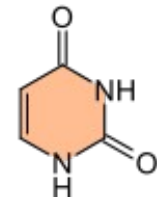
GUANINE **G**



ADENINE **A**



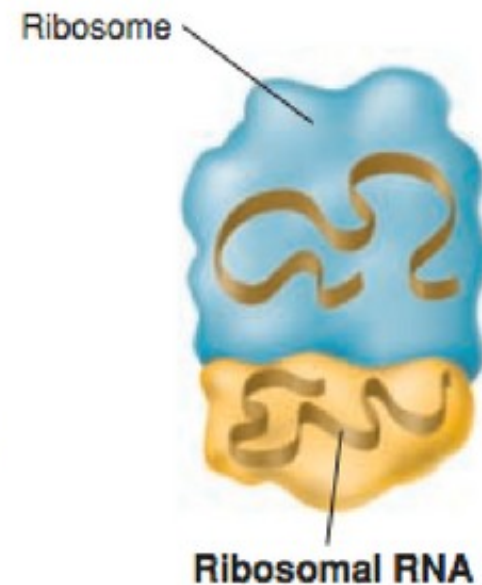
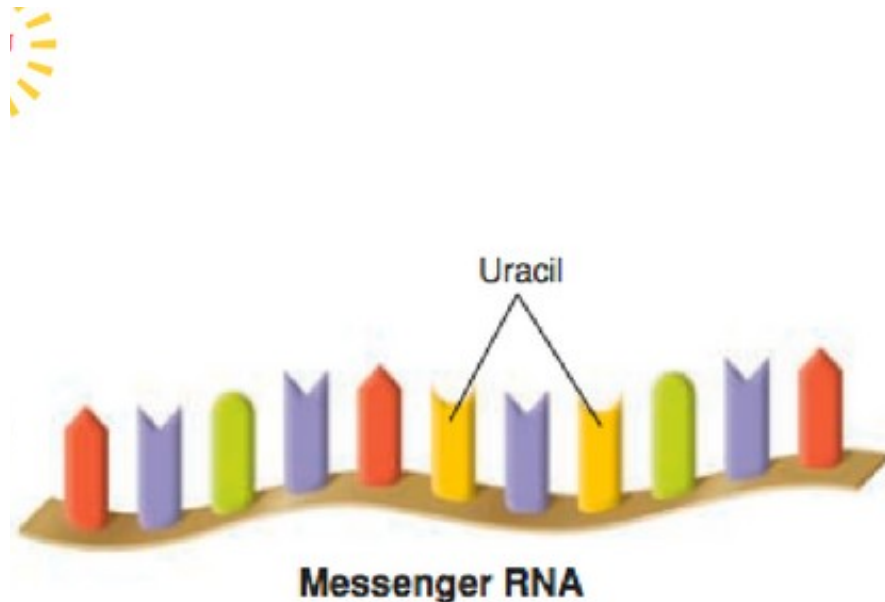
URACIL **U**



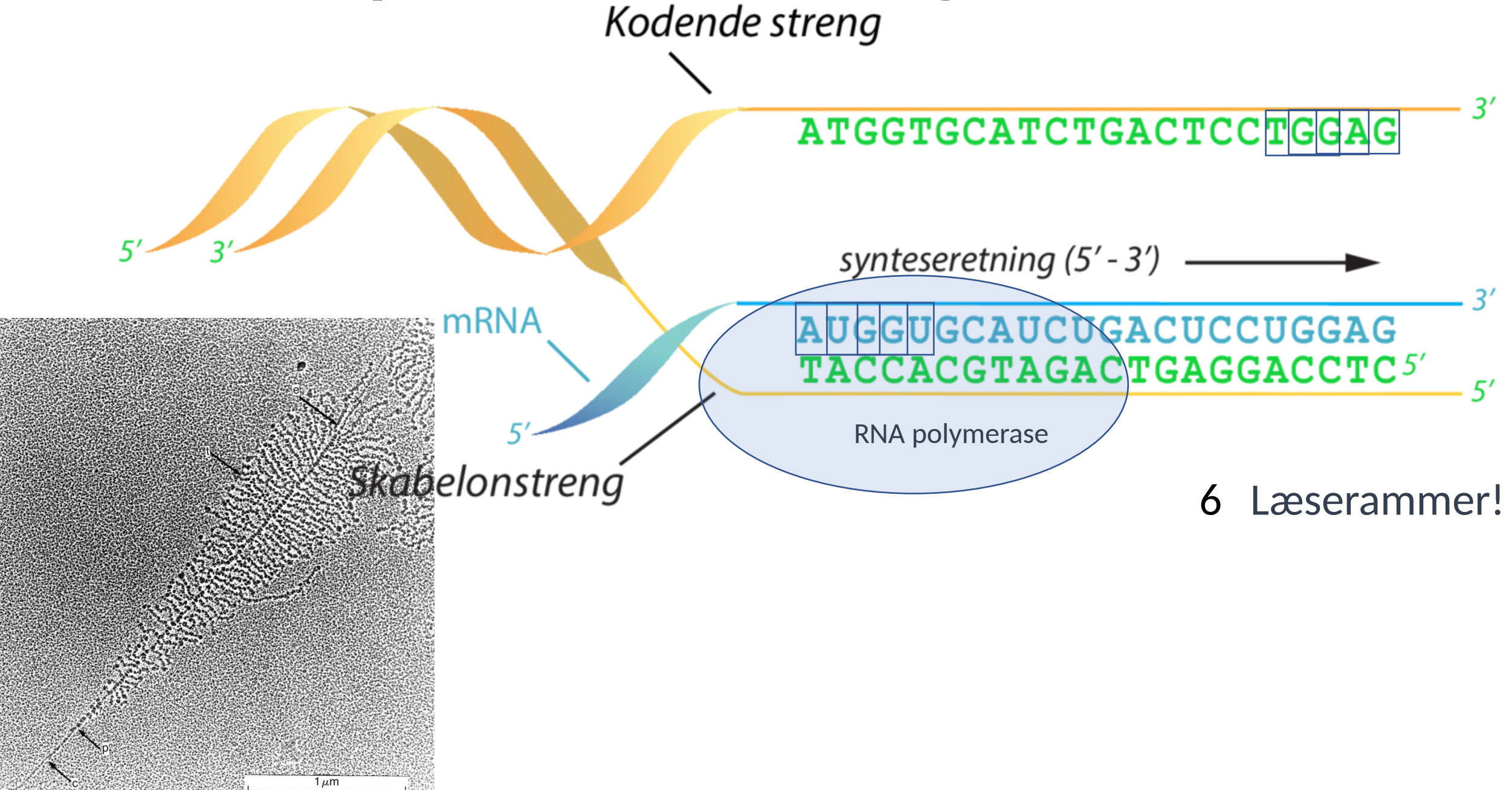
**Nucleotides
of RNA**

RNA (ribonukleinsyre)

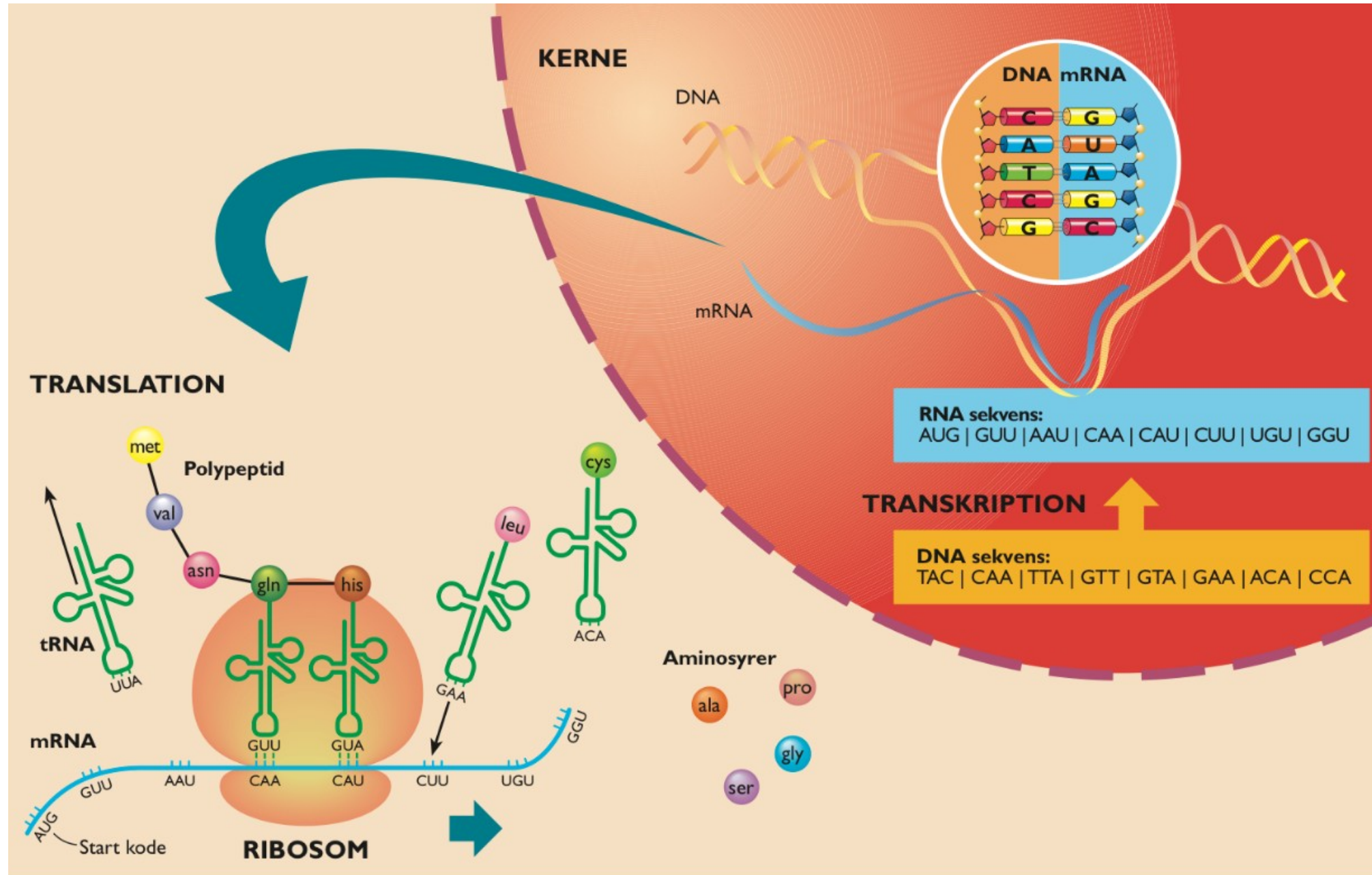
- Messenger RNA (**mRNA**): budbringer RNA, som indeholder den oversatte DNA kode, der transporteres fra cellekernen ud i cytoplasma
- Ribosomalt RNA (**rRNA**): oversætter tripletter i mRNA til aminosyrer
- Transport RNA (**tRNA**): transporterer aminosyrer til ribosomerne ved at binde den komplementære triplet



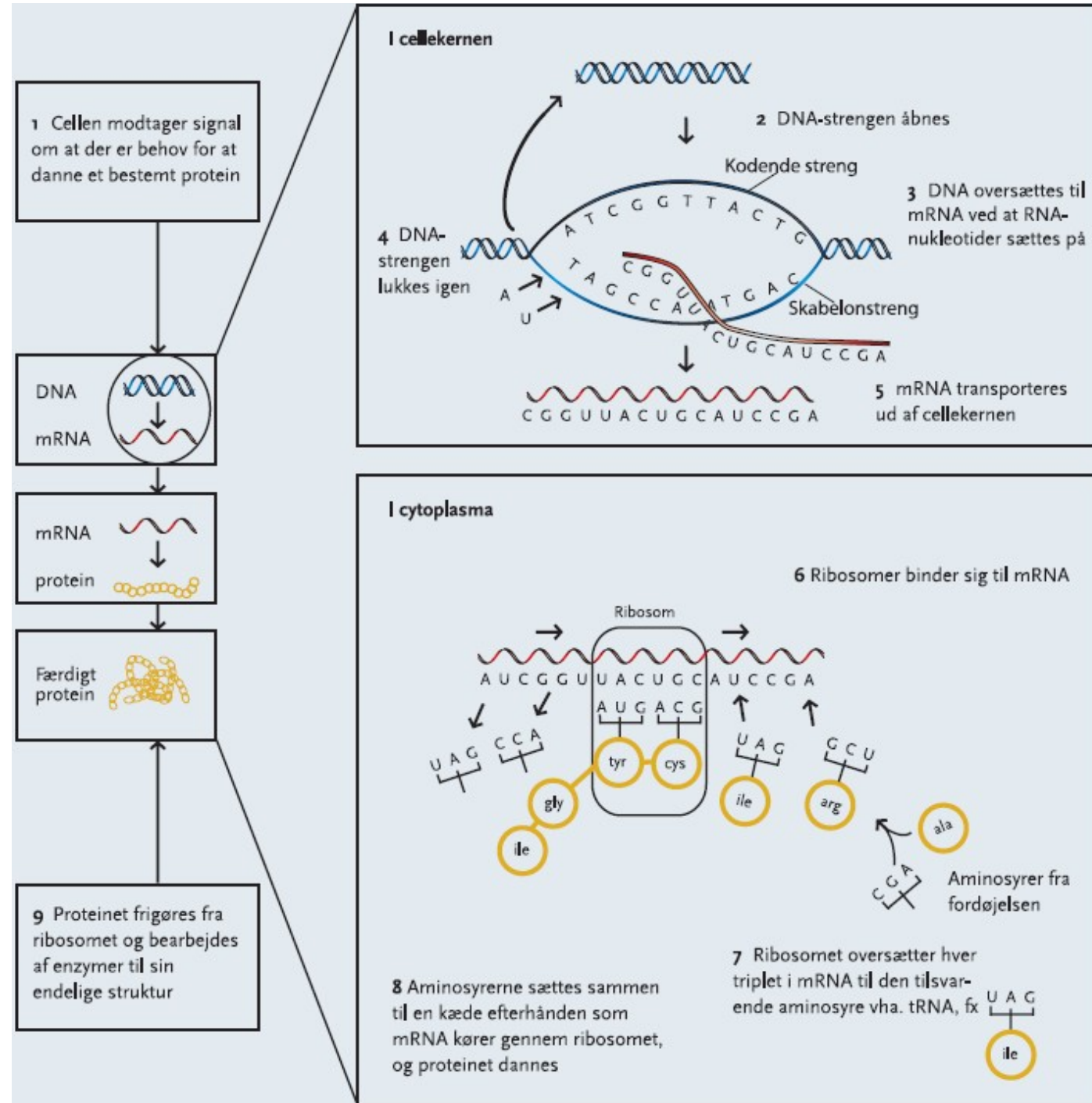
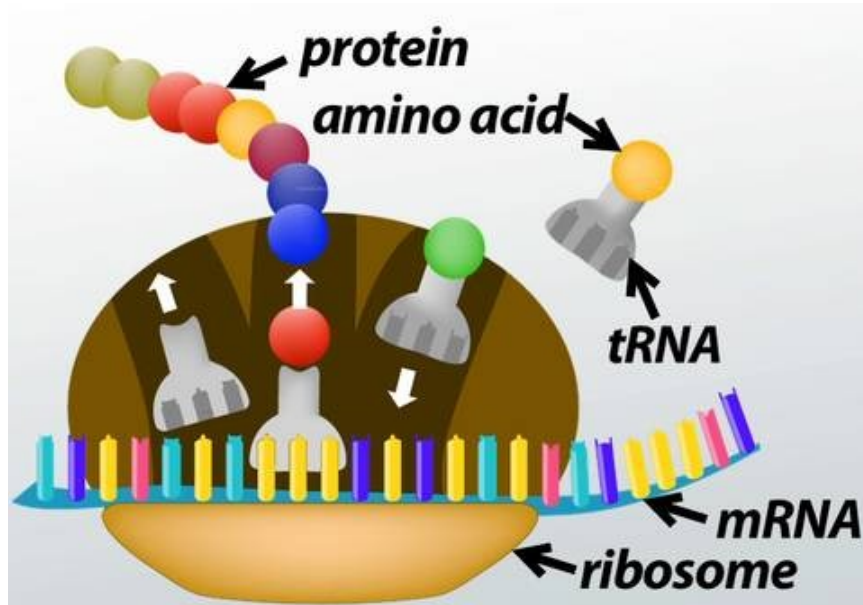
Transkription: omskrivning af DNA til RNA



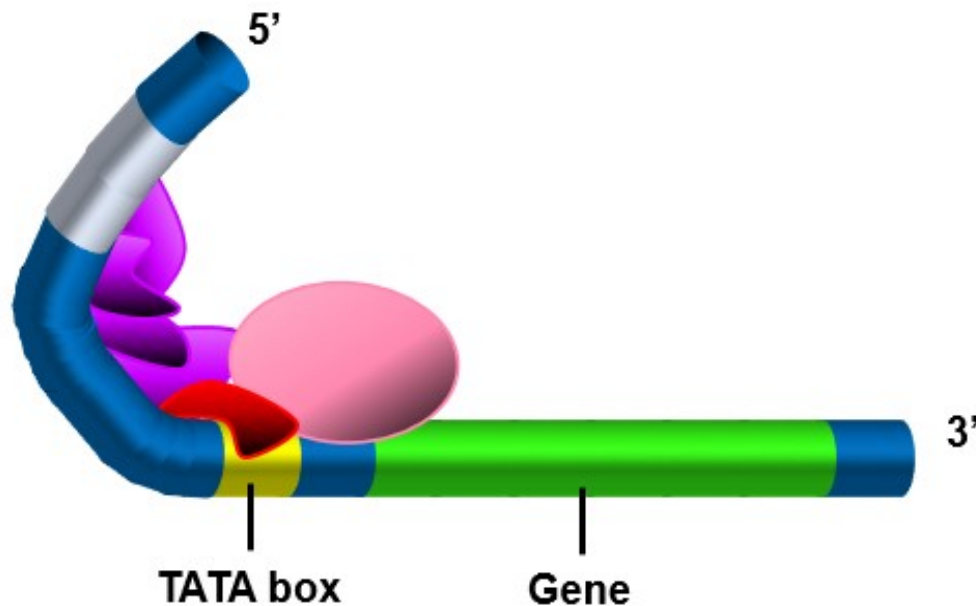
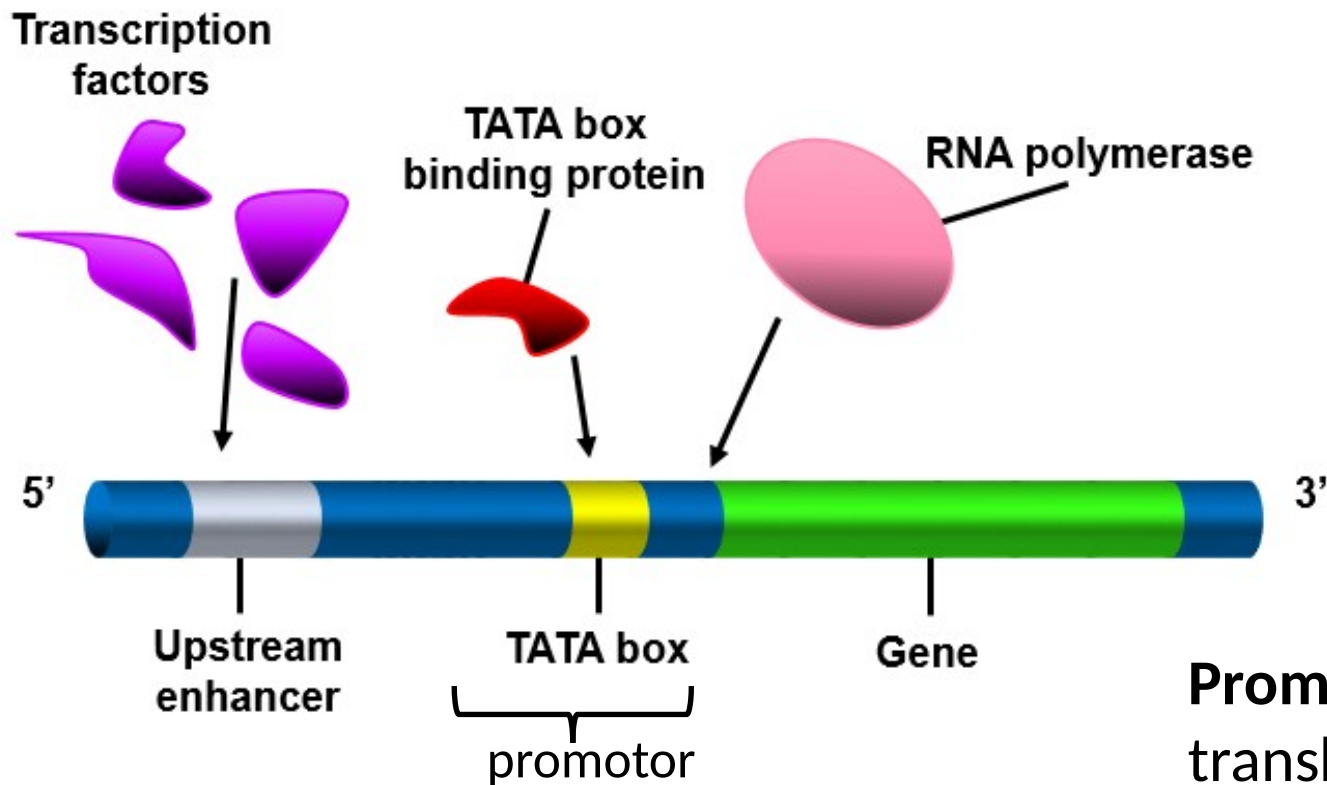
Proteinsyntese



Proteinsyntese

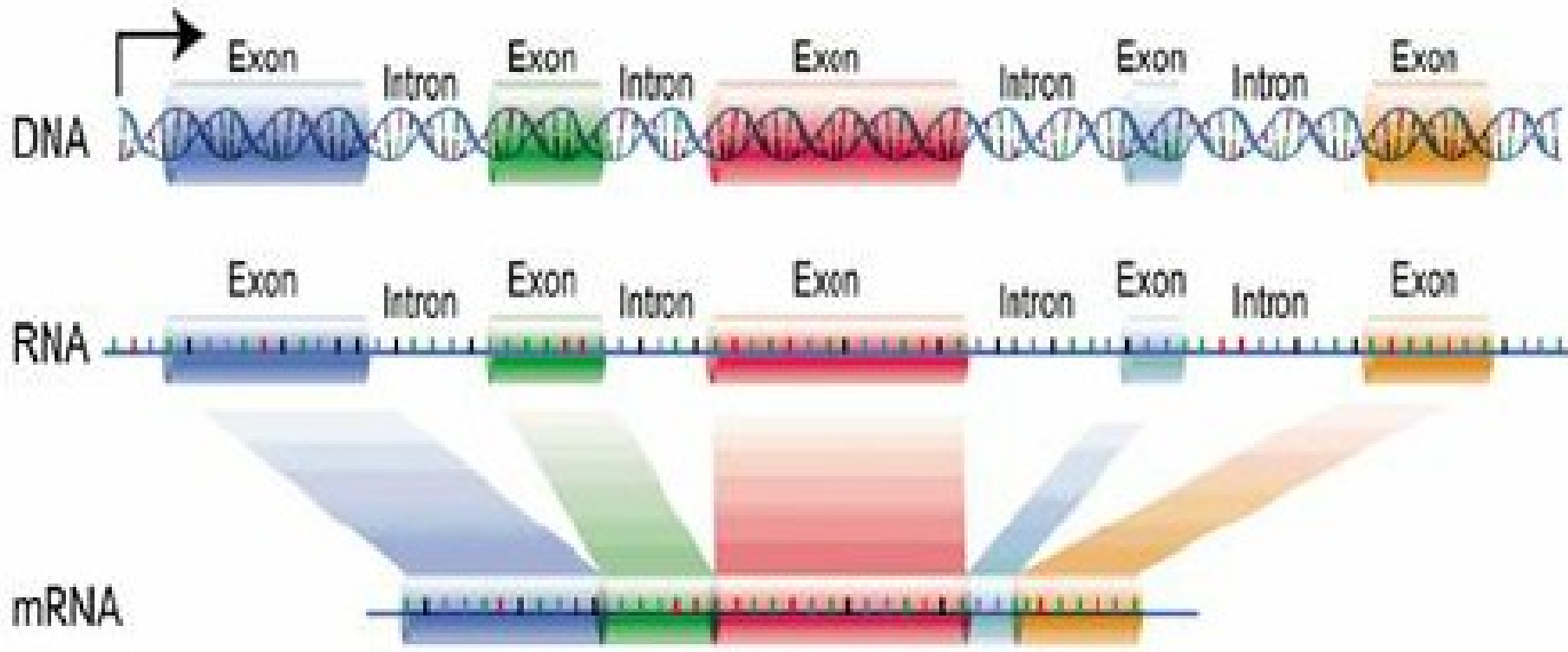


Promotor (eukaryot)



Promoter: DNA-sekvens der kontrollerer transkription af et gen. Typisk ligger promoteren omkring starten af genet, men positionen kan variere. I eukaryote organismer genkendes promotere primært af transkriptionsfaktorer, (som kan aktivere eller hæmme promoteren), mens de i prokaryote organismer genkendes af RNA-polymerasen

Introns og exons (eukaryot)



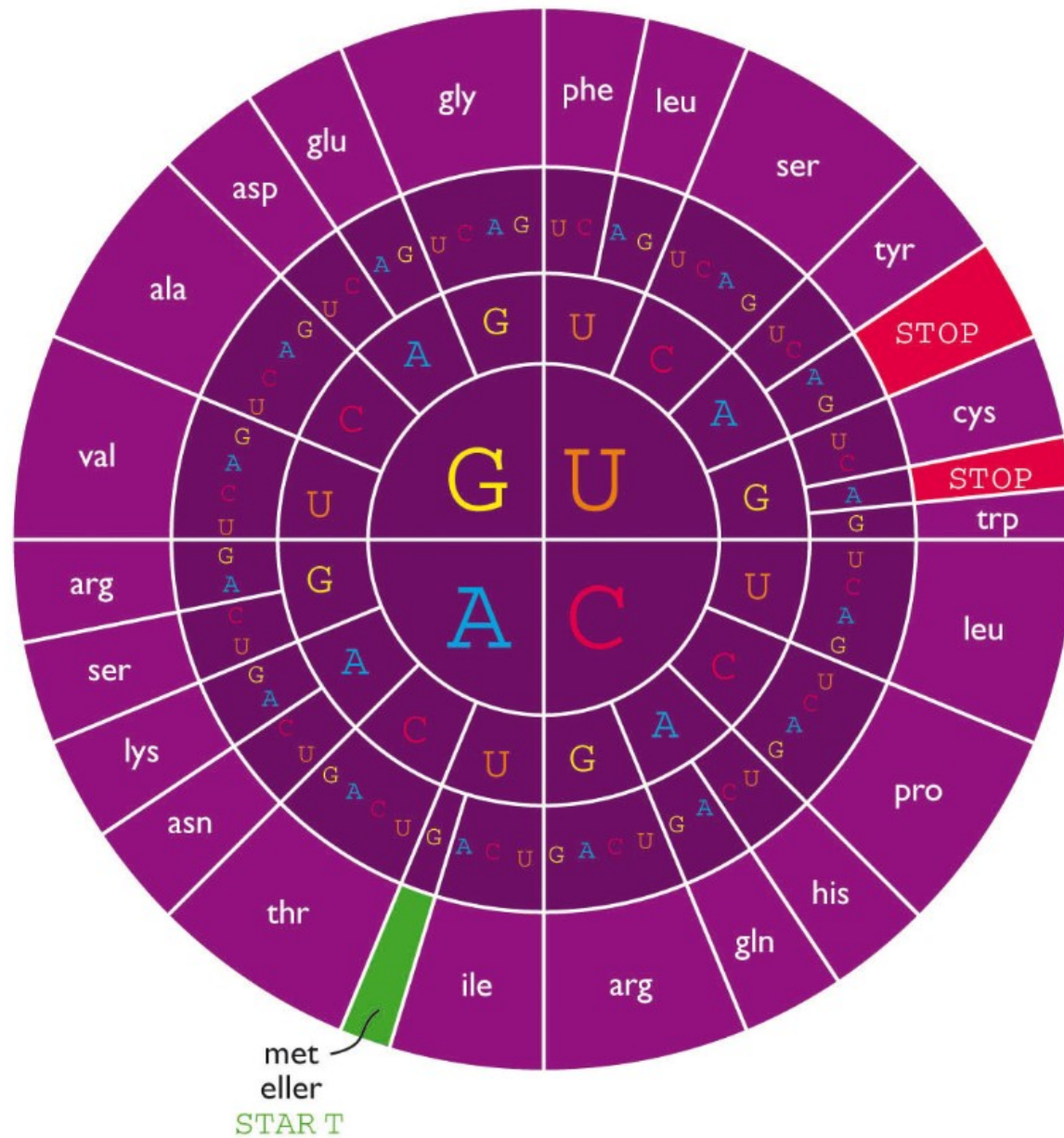
Enzymer fjerner introns inden mRNA forlader cellen

Prokaryote har ikke introns

Vi ved ikke om introns opstod samtidig med livet eller først er kommet til senere, og sekundært tabt hos de prokaryote

Den genetiske kode

RNA-kode



Aminosyre	Forkortelse
Alanin	Ala (A)
Arginin	Arg (R)
Asparagin	Asn (N)
Asparaginsyre	Asp (D)
Cystein	Cys (C)
Glutamin	Gln (Q)
Glutaminsyre	Glu (E)
Glycin	Gly (G)
Histidin	His (H)
Isoleucin	Ile (I)
Leucin	Leu (L)
Lysin	Lys (K)
Methionin	Met (M)
Phenylalanin	Phe (F)
Prolin	Pro (P)
Serin	Ser (S)
Threonin	Thr (T)
Tryptophan	Trp (W)
Tyrosin	Tyr (Y)
Valin	Val (V)

Opgaver

1. Opgave: Omskriv og oversæt et gen:

<https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/txtl/>

3. Arbejdsspørgsmål, hvis der er tid, ellers er de lektie til næste gang...

Mutationer

- Ændring i DNA-sekvensen
- Årsager
 - Stråling (UV og radioaktiv)
 - Mutagener (mutationsfremkaldende stoffer som fx tjære i tobak, aflatoksin fra skimmelsvamp på frugt)
 - Tilfældigt ved celledeling
- Genmutationer: DNA-ændring i et gen
- Kromosommutationer: DNA-ændring som omfatter hele stykker af kromosomet



Gen mutationer

a

Punktmutation												
DNA	GGT	ATA	GTC	GAA	TAG	→	GGT	ATA	TTC	GAA	TAG	
Protein	gly	ile	val	glu	stop		gly	ile	phe	glu	stop	En base ændres
Deletion												
DNA	GGT	ATA	GTC	GAA	TAG	→	GGT	ATA	TCG	AAT	AG	
Protein	gly	ile	val	glu	stop		gly	ile	ser	asn	??	En base forsvinder
Insertion												
DNA	GGT	ATA	GTC	GAA	TAG	→	GGT	ATA	GTT	CGA	ATA	G
Protein	gly	ile	val	glu	stop		gly	ile	val	arg	ile	? En ekstra base indsættes

b

DEN GRÅ MUS SER OST	Punktmutation →	DEN GRÅ LUS SER OST	
DEN GRÅ MUS SER OST	Deletion →	DEN GRÅ USS ERO ST] Længdemutation
DEN GRÅ MUS SER OST	Insertion →	DEN GRÅ SMU SSE ROST	

100-200 mutationer opstår i hvert individ, når vi går fra én generation til den næste (forælder til barn). Dette svarer til 1 mutation pr. 30 millioner base par.

<https://www.nature.com/news/2009/090827/full/news.2009.864.html>



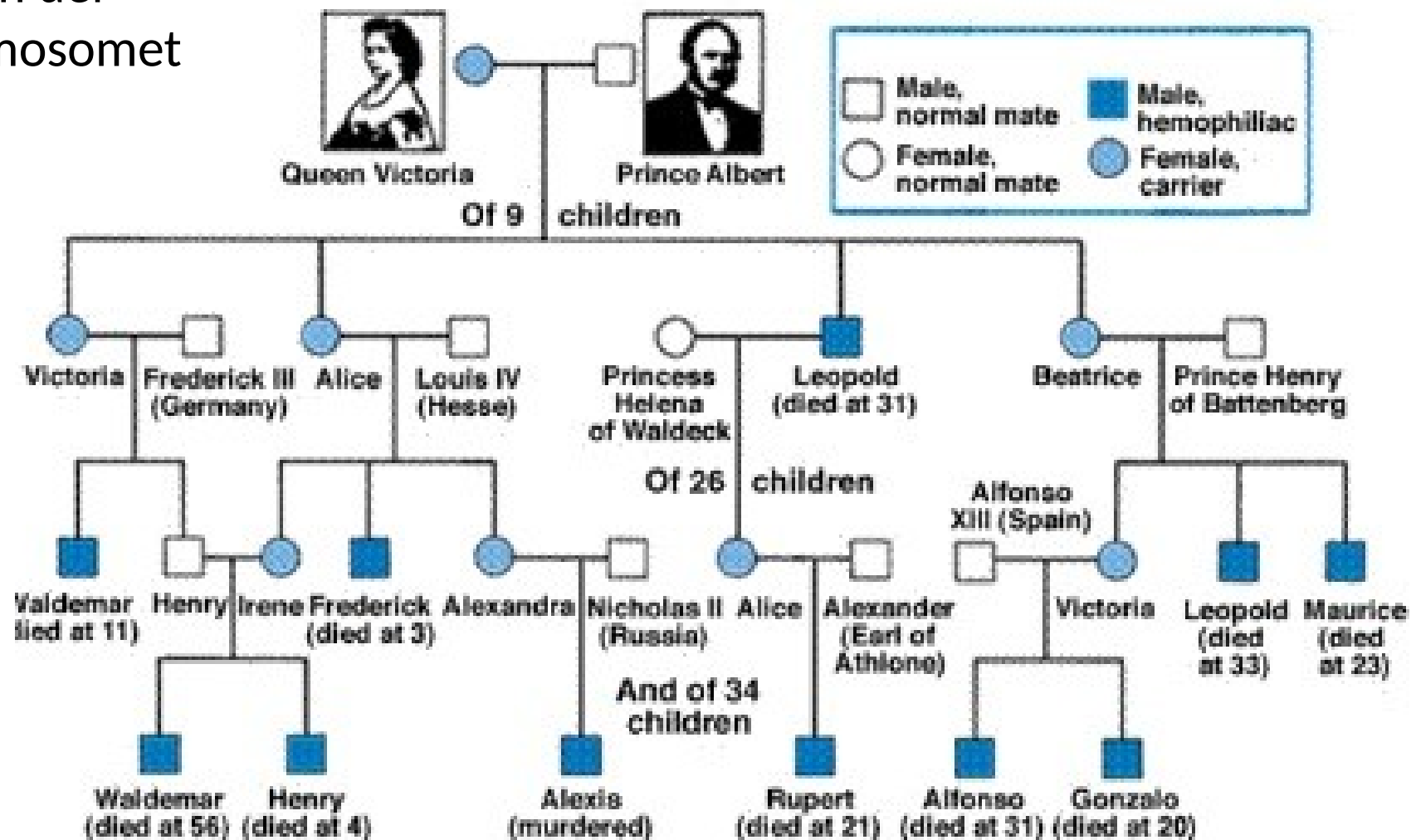
- Mennesker har ca. 20.000 gener. Det er ca. 1.2 % af vores totale genom. De andre 98.8 % kaldes "non-coding", men vi ved i virkeligheden ikke, hvad det laver...
- Ikke-kodende DNA er både introns, men også DNA imellem forskellige gener
- Da hver aminosyre kodes af flere forskellige kodons, kan en del af nukleotiderne ændres uden det har betydning for proteinsekvensen

Hæmofili (bløder sygdom)

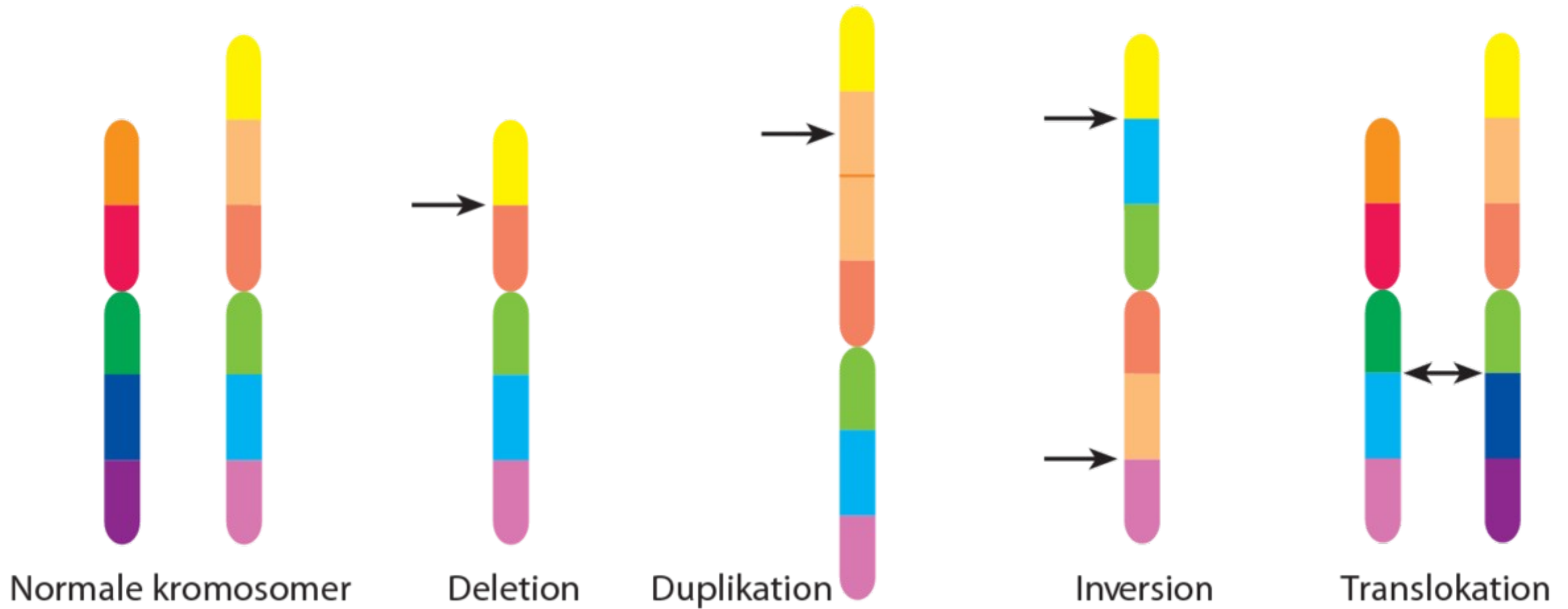
- Arvelig sygdom hvor blodet ikke kan størkne
- Mutation i et gen der sidder på X-kromosomet
- Kun drenge får sygdommen

1819-1901, tipoldemor til
dronning Margrethe

https://en.wikipedia.org/wiki/Haemophilia_in_European_royalty



Kromosom mutationer



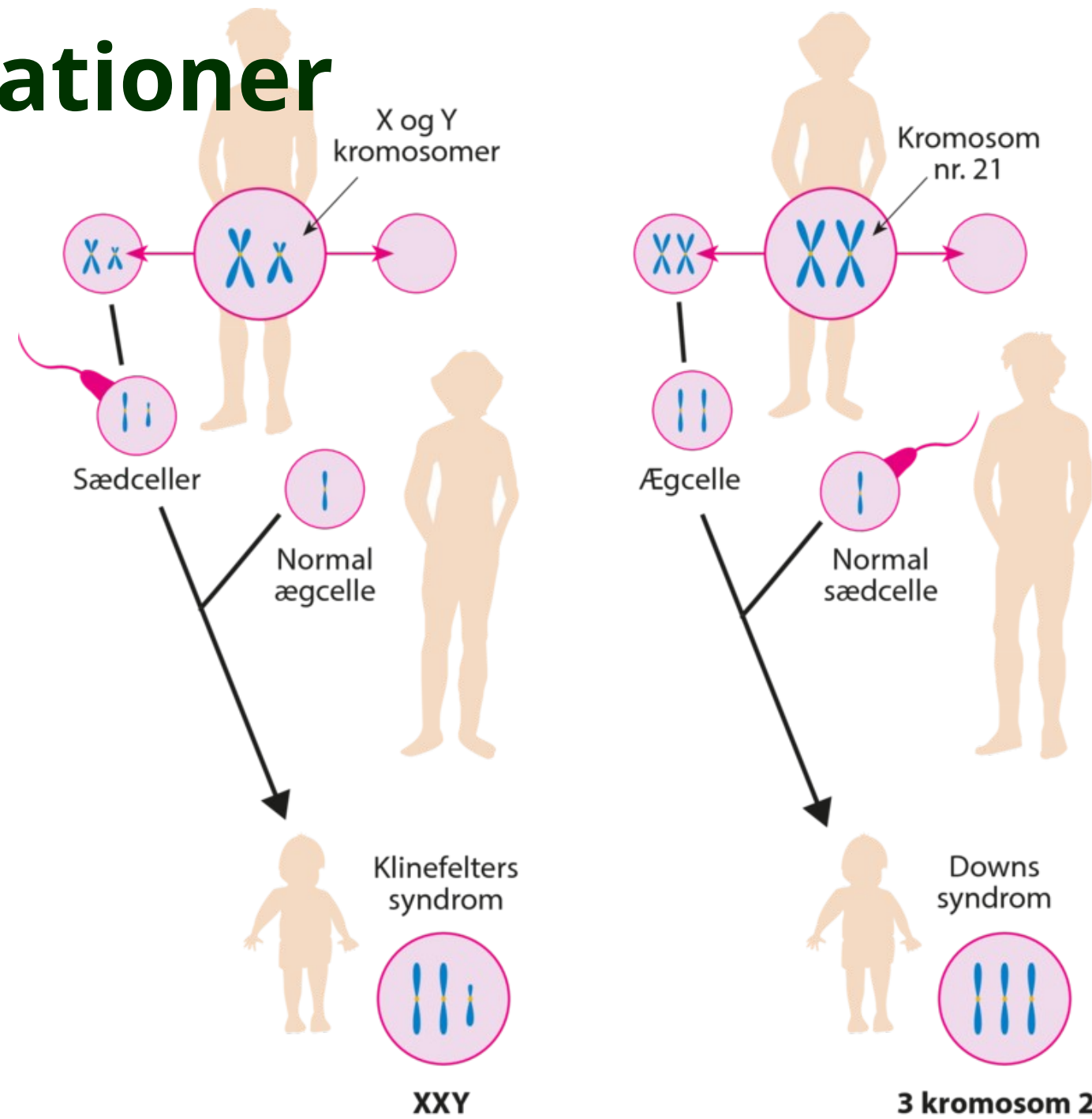
Deletionen og duplikationen sker ofte under overkrydsningen i meiosens 1. deling. Hvis overkrydsningen bliver skæv, bytter uens stykker plads – der sker dermed en deletion i det ene kromatid og en duplikation i det andet.

Kromosomtals mutationer

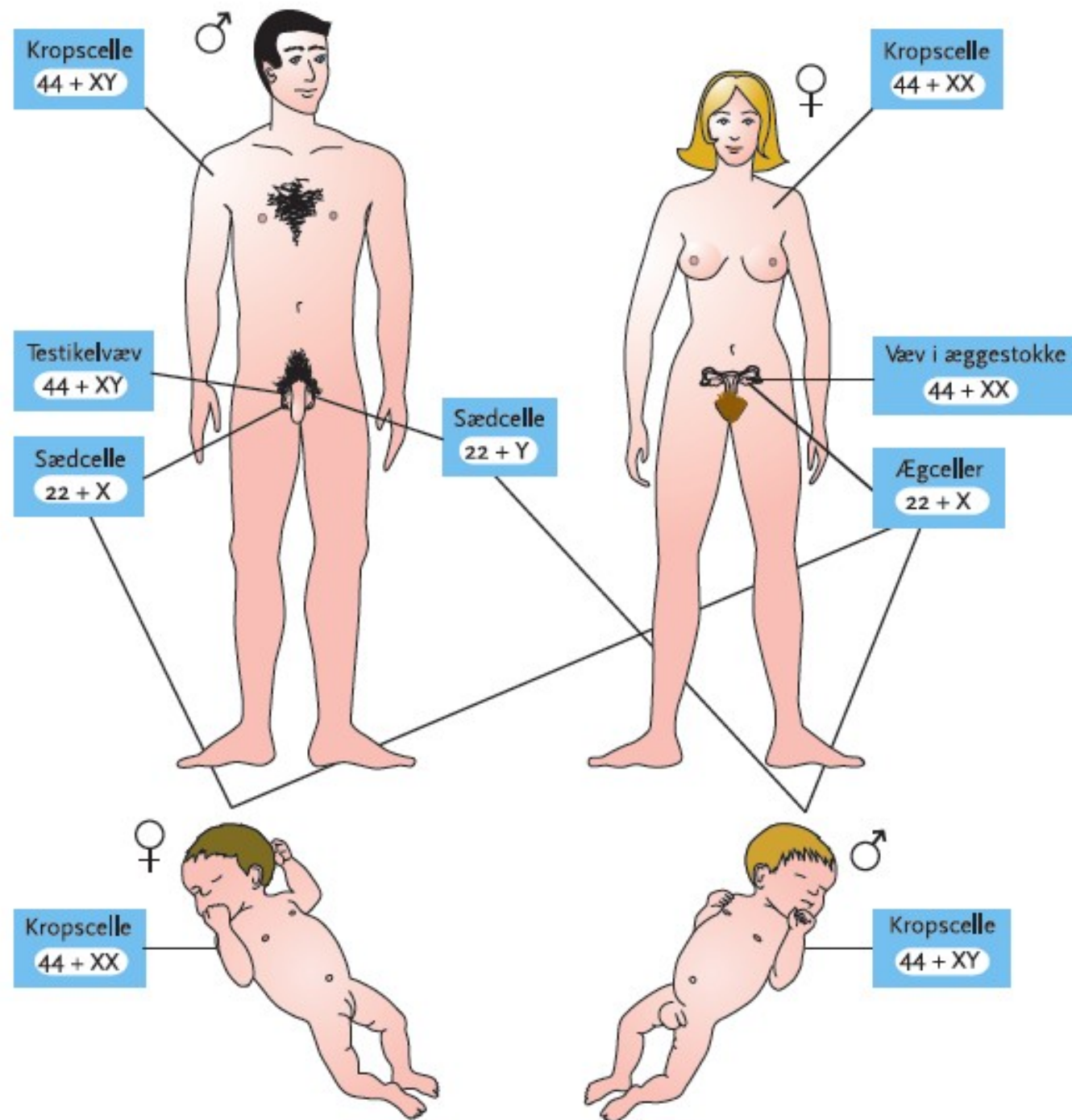
-Forekommer i ca. 10% af alle befrugtede æg, men er som regel fatale og aborteres. Derfor ser vi ikke så mange forskellige sygdomme, der skyldes kromosomtals mutationer i mennesker. – Og dem vi ser skyldes som oftest kønskromosomerne

Tabel 7.4
Hyppigheden af forskellige kromosomtalsmutationer.

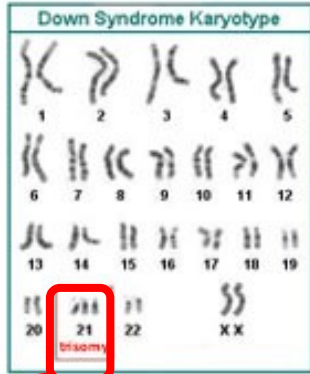
Kromosom besætning	Navn	Køn	Hyppighed hos nyfødte (levende)
XXY	Klinefelter	Drenge	1 pr. 1000
XXX	Trisomi X	Piger	1 pr. 1000
XYY	"dobbelt-Y"	Drenge	1 pr. 1000
X	Turner	Piger	1 pr. 200



Naturligt kromosomtal



Kromosomtalsmutation: Downs syndrom (trisomi 21)



flattened
nose and face,
upward slanting
eyes,

Morens alder (år)	Risiko for Downs syndrom
< 25	1:1400
25-29	1:1100
30-32	1:770
33-35	1:430
36-38	1:250
39-41	1:120
42-50	1:20

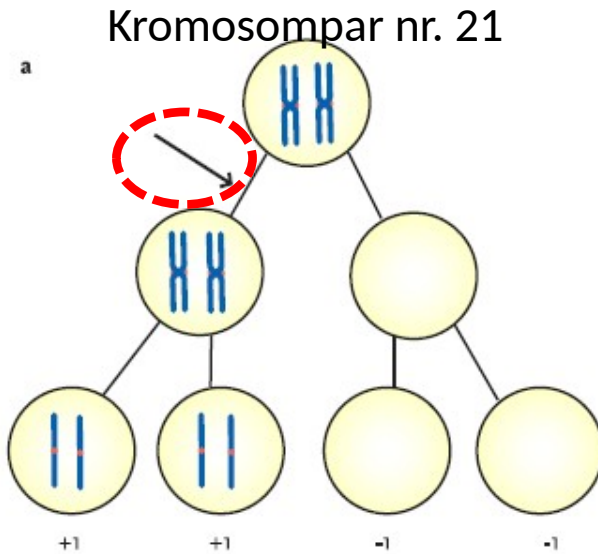
single palmer
crease, short
fifth finger that
curves inward



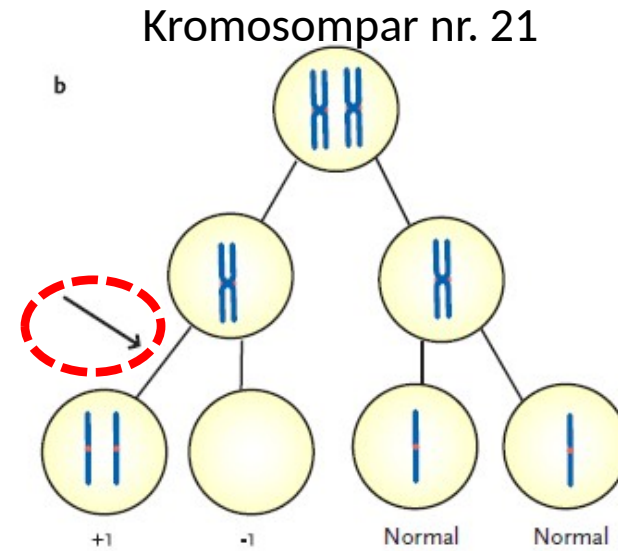
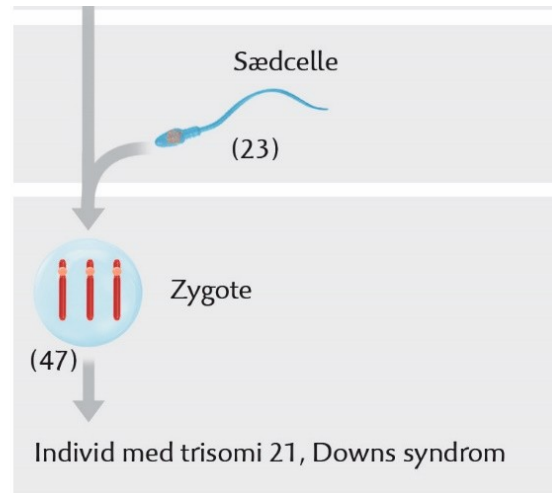
widely separated
first and second
toes and increased
skin creases



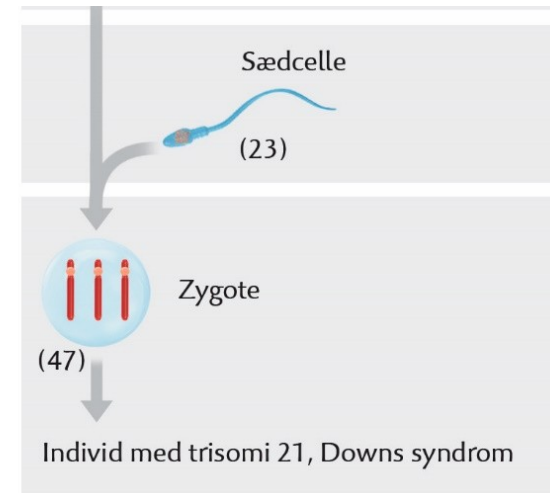
Fejl i meiosen



a) Ingen adskillelse af de homologe kromosomer i 1. reduktionsdeling



b) Ingen adskillelse af kromatiderne i 2. reduktionsdeling



Karyotype:

- 44 eller 22 par autosomer
- 2 eller 1 par kønskromosomer

Cellen stoppes i pro- eller meta- fase, hvor kromosomerne er tydeligst, og kromosomerne farves

