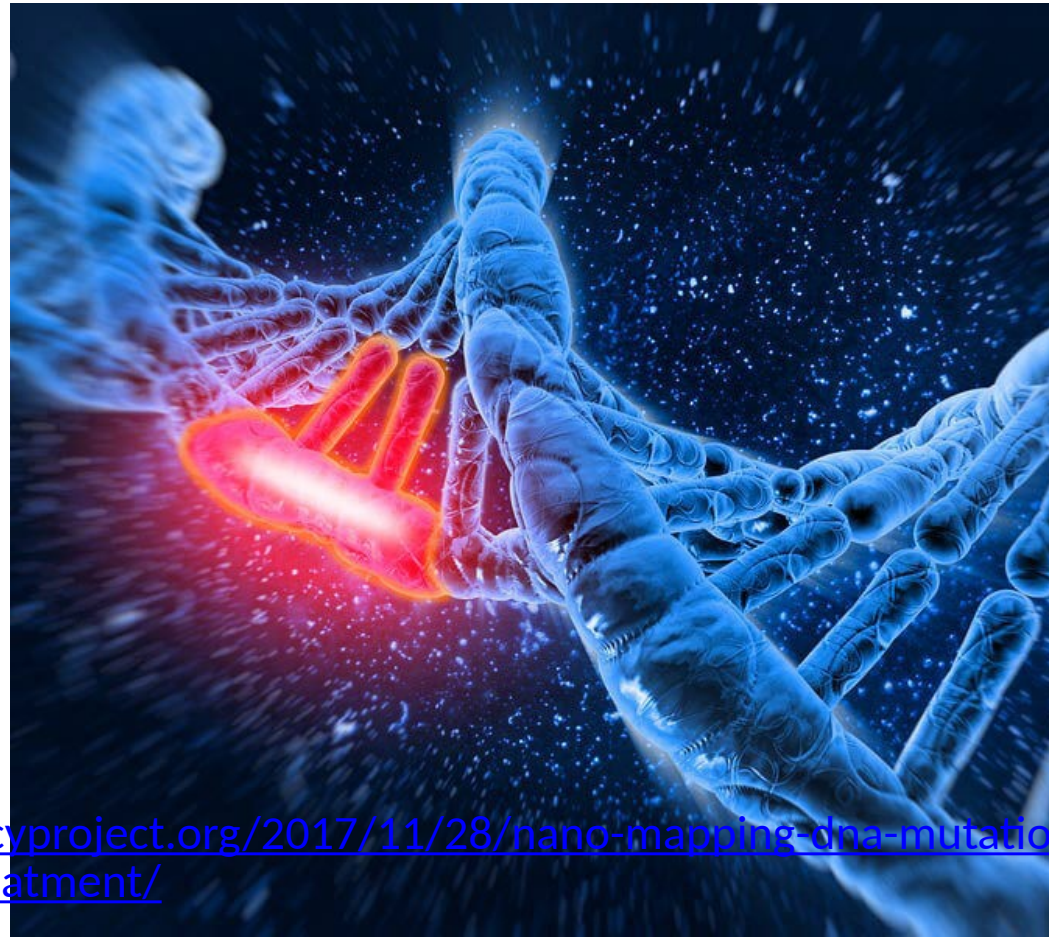


Mutationer

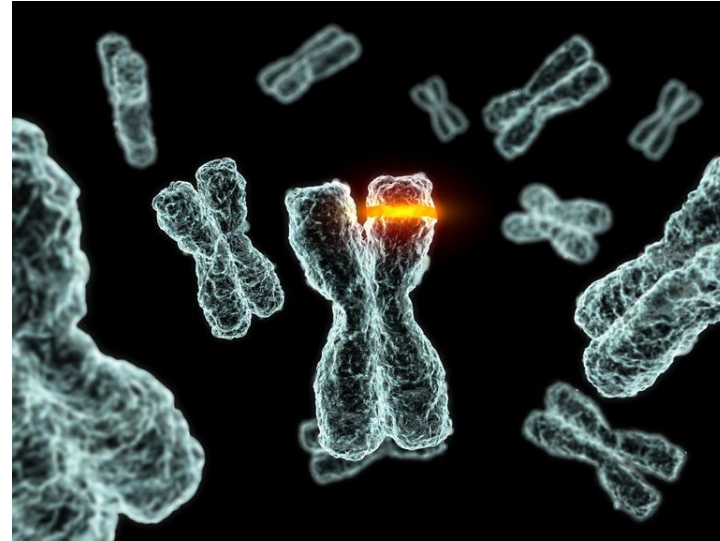
- <https://biologibogen.systime.dk/?id=p539&L=0>
- <https://biologibogen.systime.dk/?id=p540&L=0>
- <https://biologibogen.systime.dk/?id=p541&L=0>
- <https://biologibogen.systime.dk/?id=p542&L=0>



<https://geneticliteracyproject.org/2017/11/28/nano-mapping-dna-mutations-with-crispr-could-transform-disease-treatment/>

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

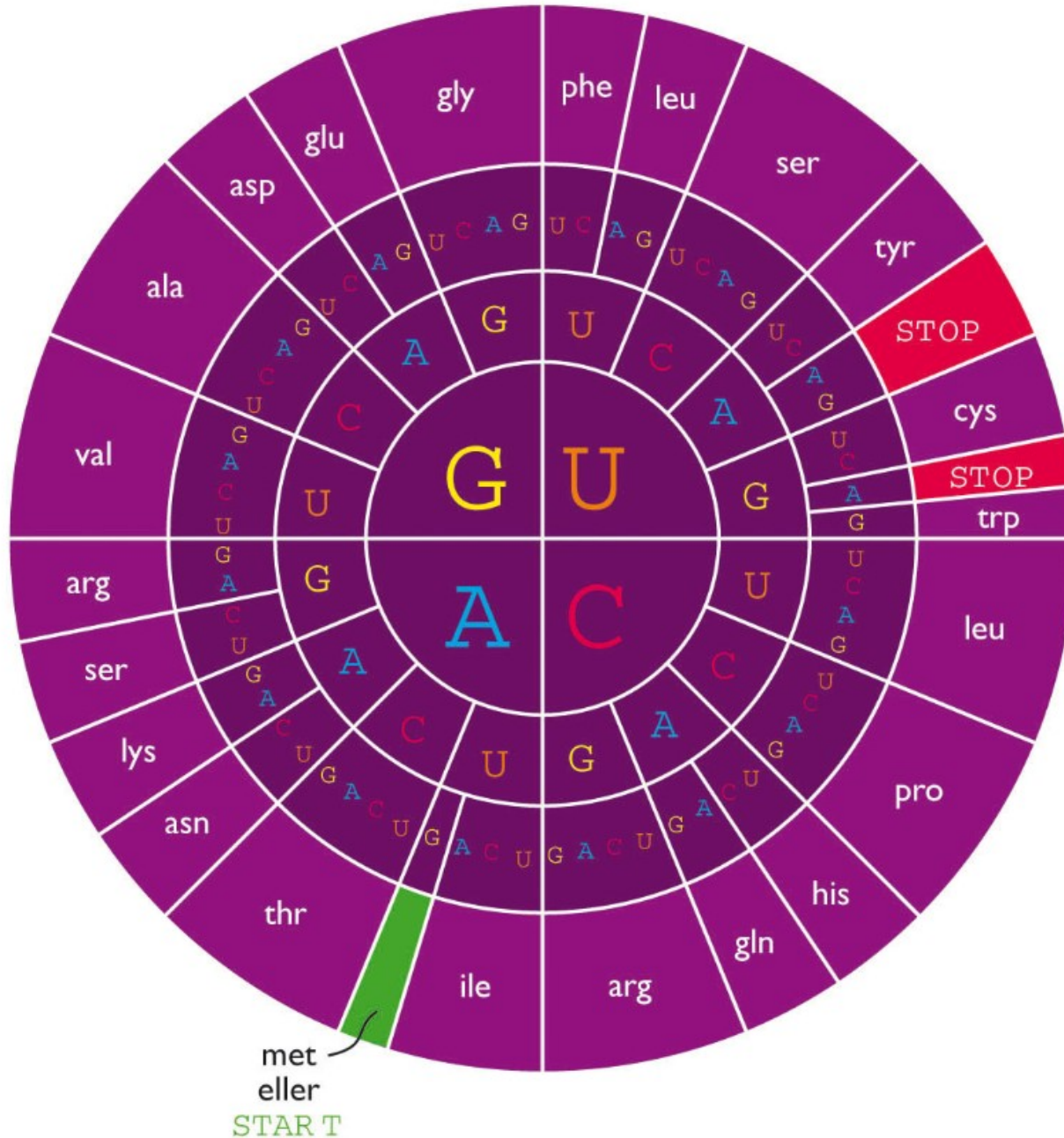
b

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>

De fleste mutationer er neutrale



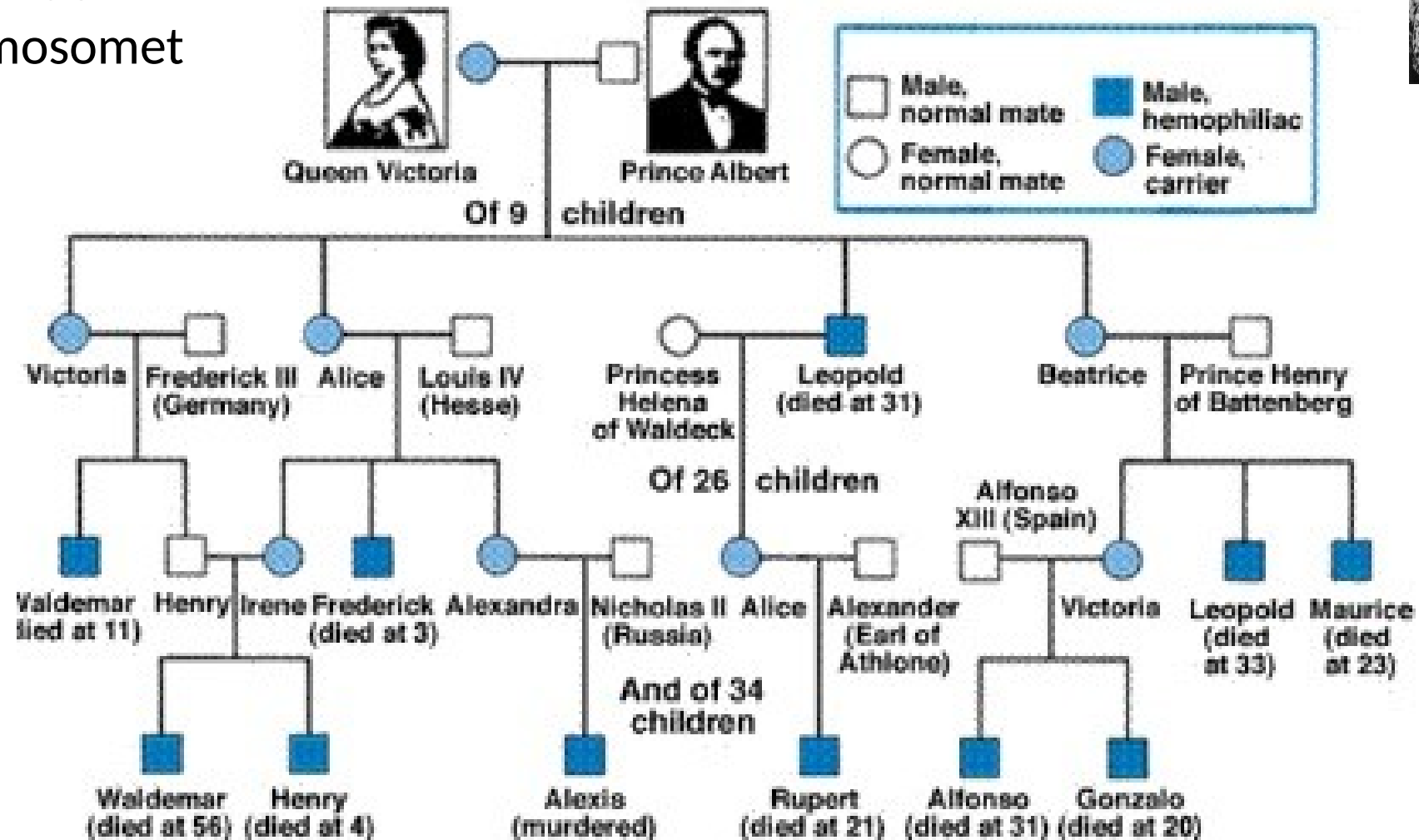
- Mennesker har ca. 20.000 gener. Det er ca. 1.2 % af vores totale genom. De andre 98.8 % kaldes "junk DNA", men vi ved i virkeligheden ikke, hvad det laver...
- "Junk DNA" er både introns, men også DNA imellem forskellige gener
- Da hver aminosyre kodes af flere forskellige kodons, kan en del af nukleotiderne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

Hæmofili (bløder sygdom)

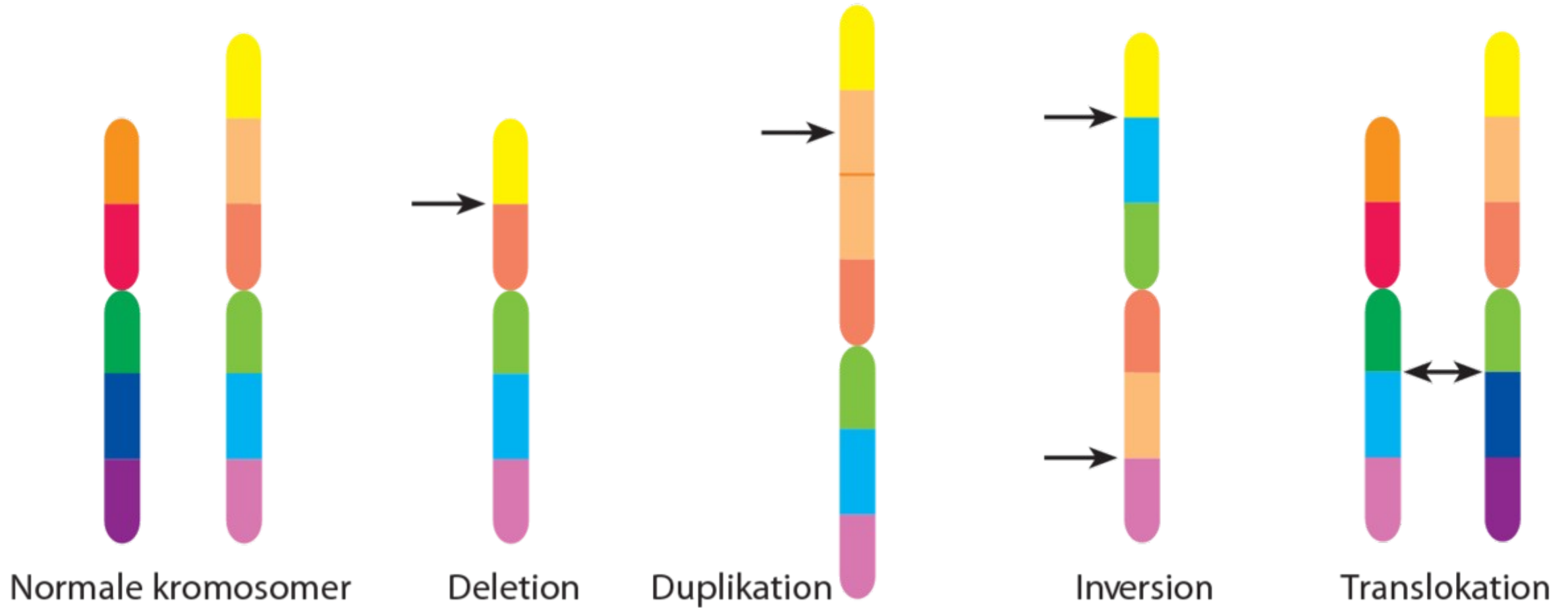
- Arvelig sygdom hvor blodet ikke kan størkne
- Mutation i et gen der sidder på X-kromosomet
- Kun drenge får sygdommen

1819-1901, tipoldemor til dronning Margrethe

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



Kromosom mutationer



Deletioner og duplikationer 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.

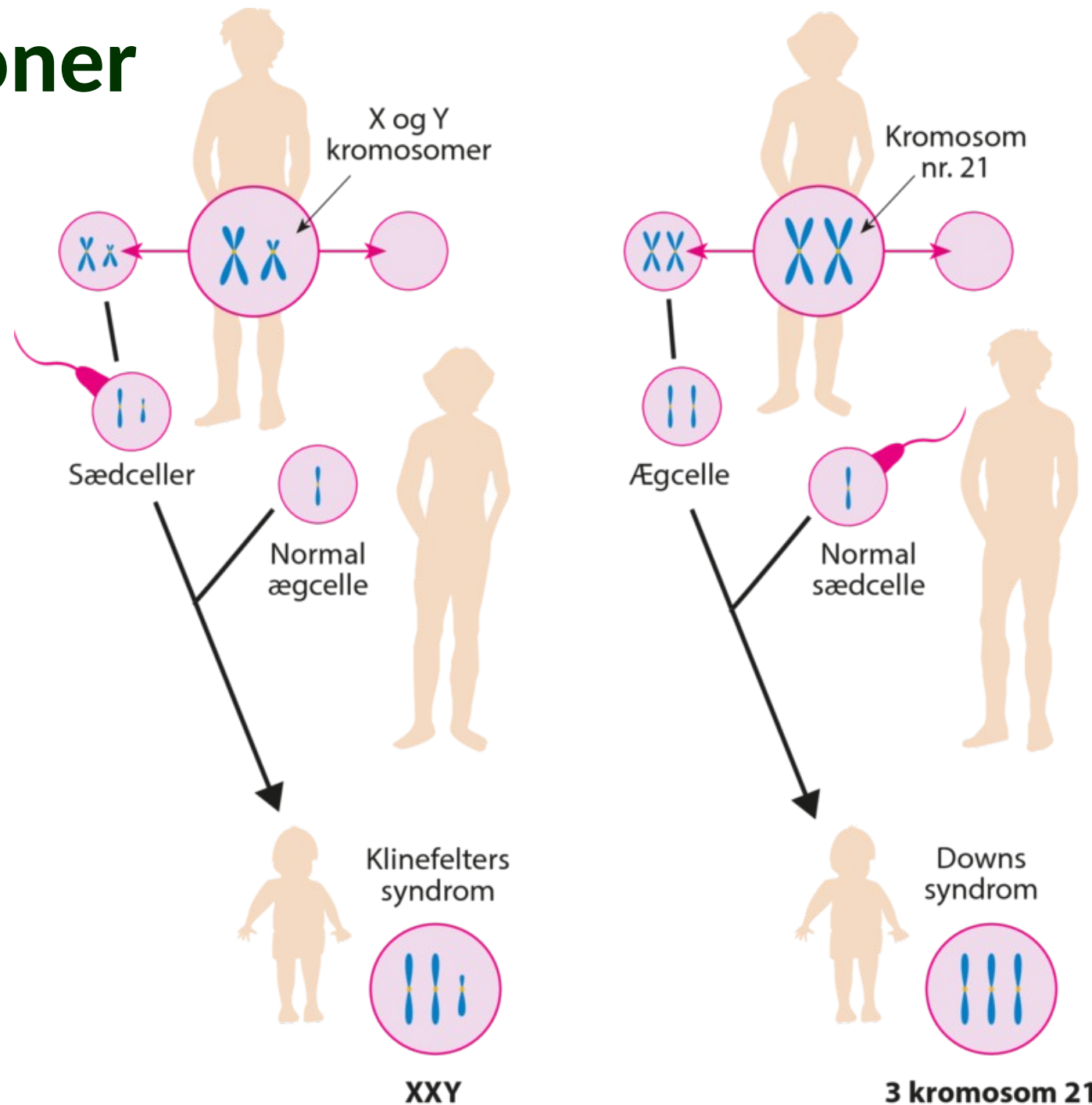
Kromosomtals mutationer

-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

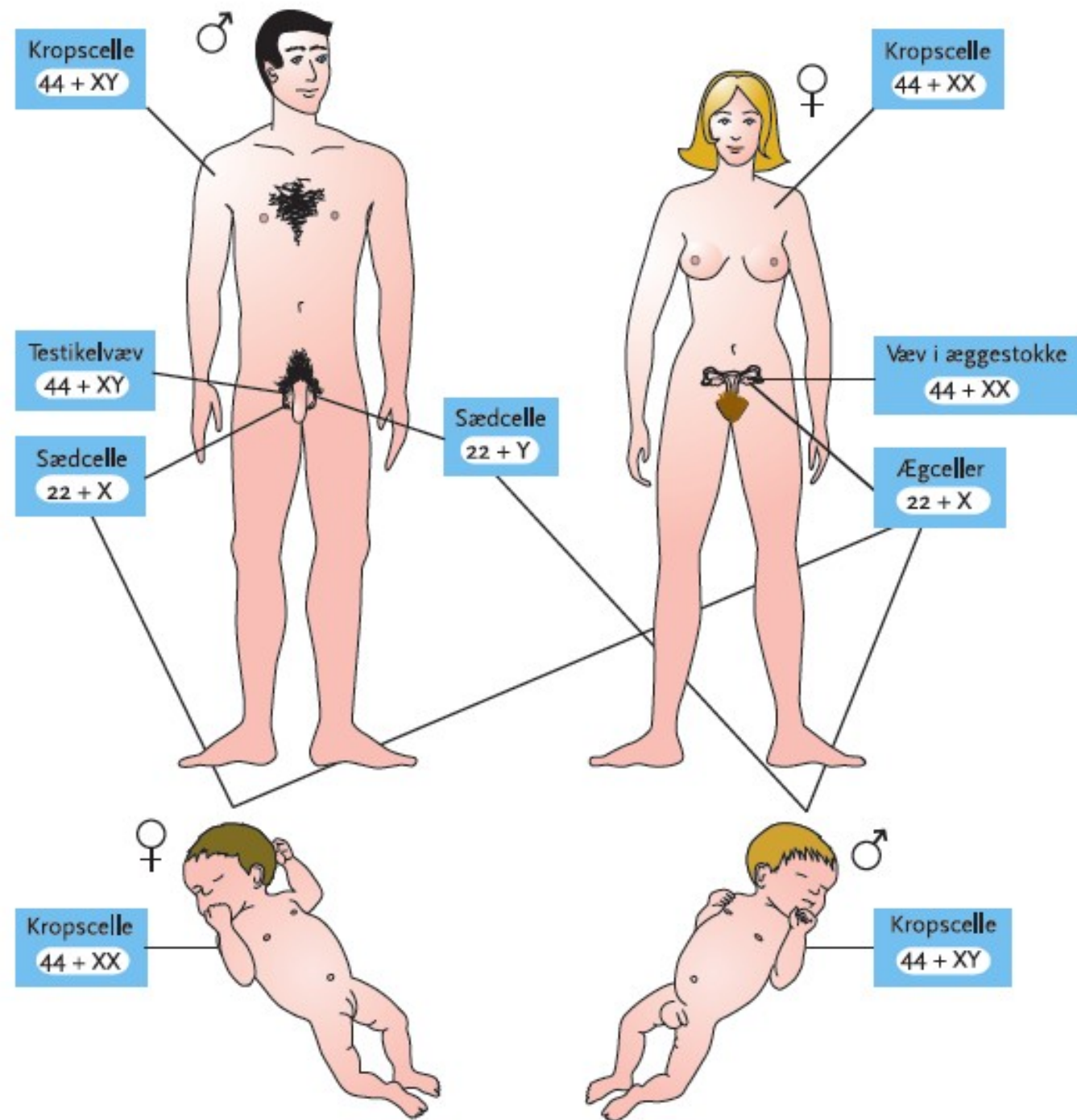
Tabel 7.4

Hyppigheden af forskellige kromosomtalsmutationer.

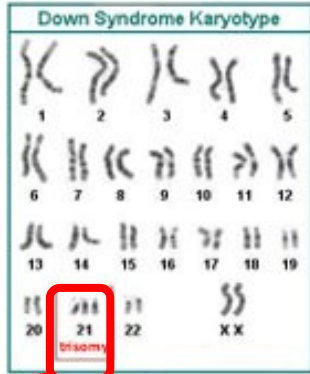
Kromosom besætning	Navn	Køn	Hyppighed hos nyfødte (levende)
XXY	Klinefelter	Drenge	1 pr. 1000
XXX	Trisomi X	Piger	1 pr. 1000
XYY	"dobbelt-Y"	Drenge	1 pr. 1000
X	Turner	Piger	1 pr. 200



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

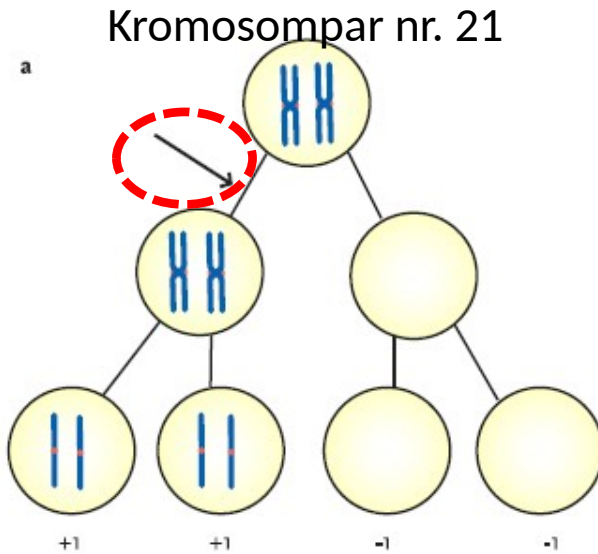
42-50

1:20

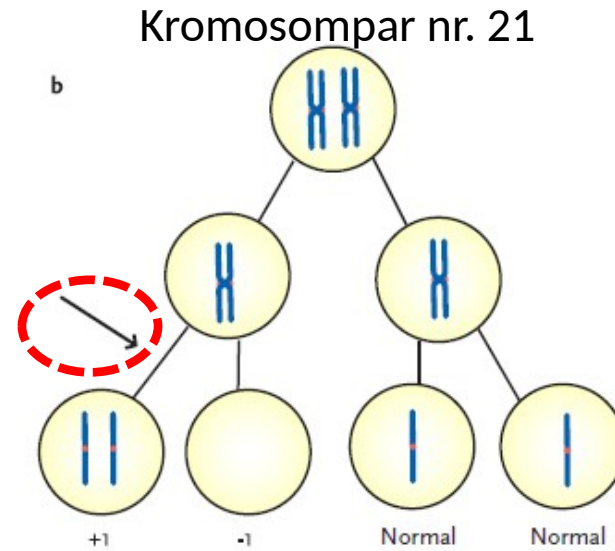
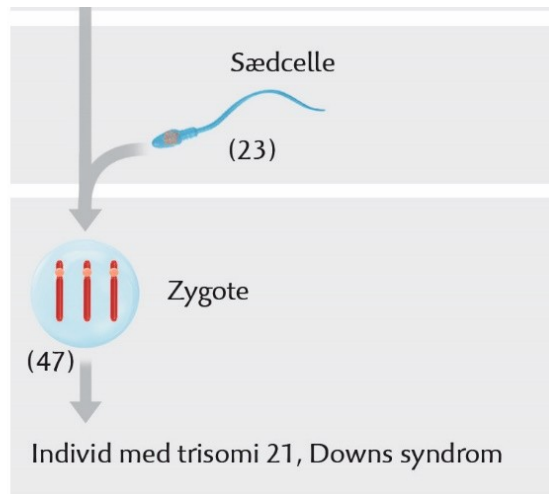
single palmer
crease, short
fifth finger that
curves inward

widely separated
first and second
toes and increased
skin creases

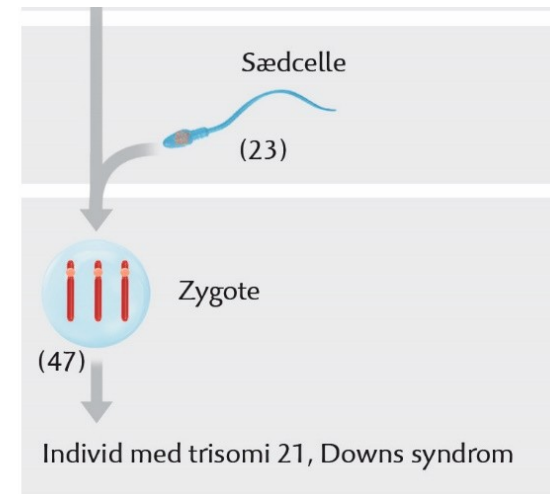
Fejl i meiosen



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



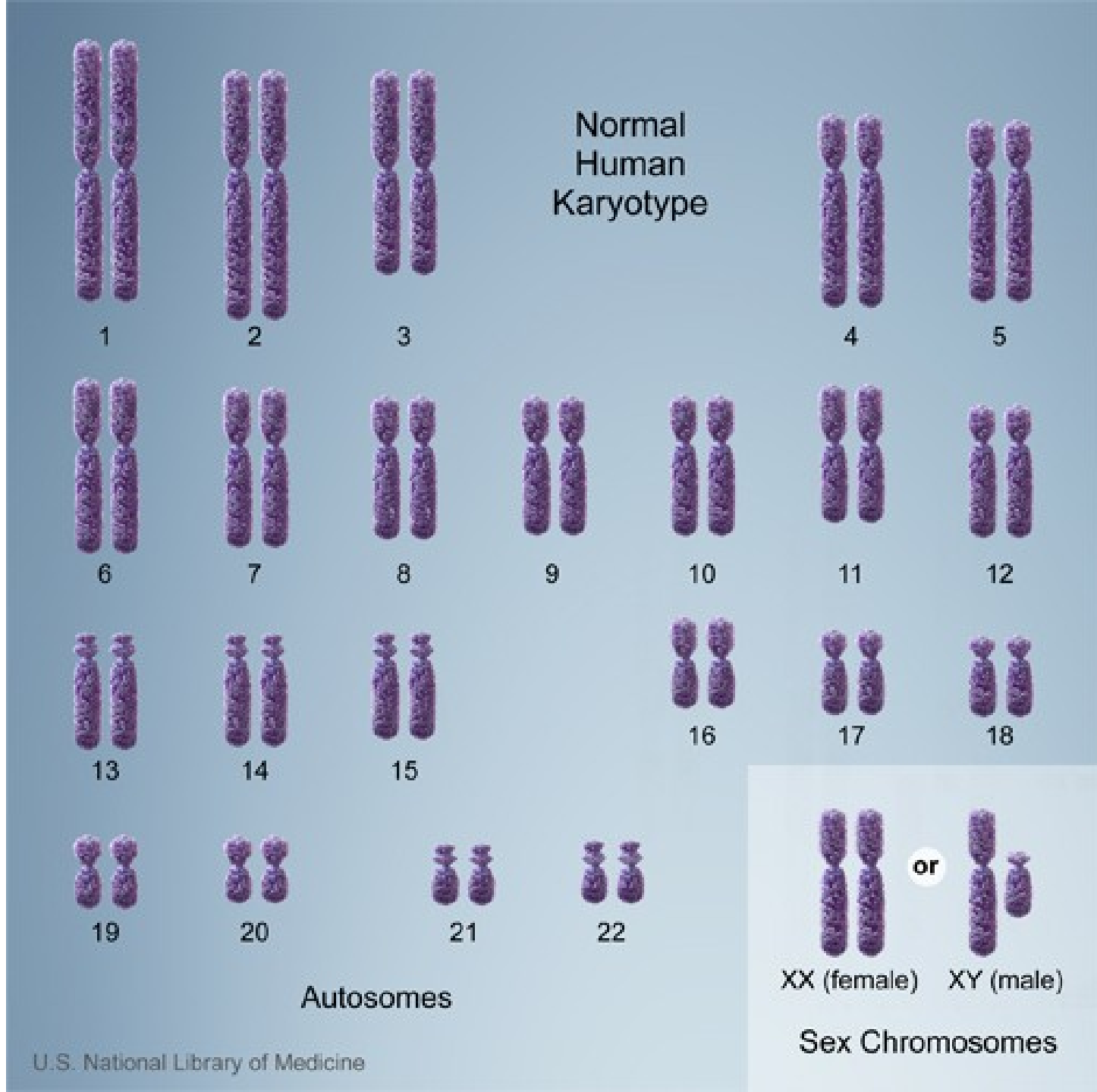
b) Ingen adskillelse af kromatiderne i 2. reduktionsdeling



Karyotype:

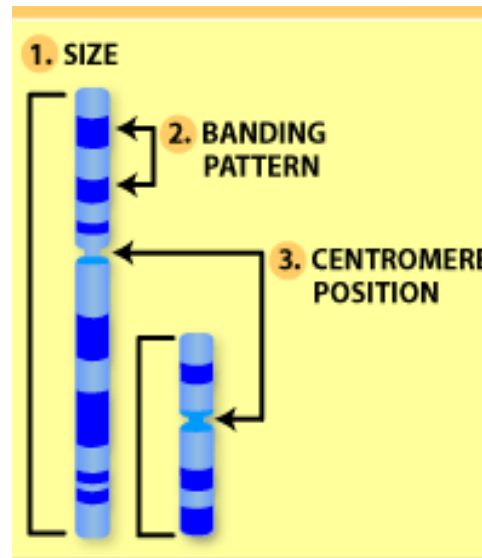
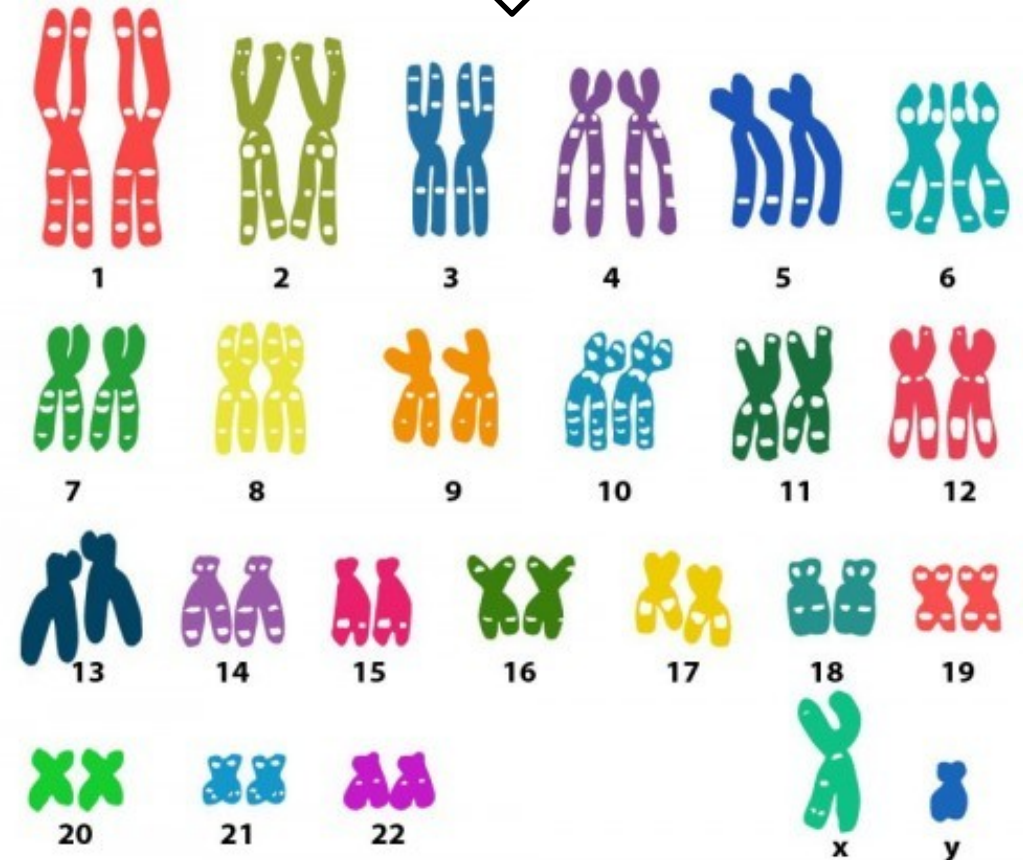
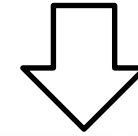
- 44 eller 22 par autosomer
- 2 eller 1 par kønskromosomer

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



Karyotype

- Formål: at undersøge om der forekommer kromosomafvigelser
- Karyotype: Kromosomprofil af cellens 23 kromosompar
- Kromosomerne adskilles på baggrund af:
 - Størrelse
 - Farvemønster
 - Centromerets placering



Opgaver om karyotyper og genmutationer

1. Interaktiv karyotypebestemmelse: Gå ind på hjemmesiden:

<http://learn.genetics.utah.edu/content/basics/karyotype/>

- Lav en karyotype og angiv om denne stammer fra en dreng eller pige

- Vurdér om der er kromosomafvigelser

2. Opgave om karyotyper

3. Arbejdsspørgsmål 6 - Genmutationer