

Thema 4 Genetica

Basisstof 1 Genen, geluk en psychosen

Rond 2000 is het DNA van de mens in kaart gebracht.

Langzamerhand wordt steeds meer bekend over allerlei genen en de invloed van deze genen. Het gen 5-HTTLPR heeft invloed op het geluk dat je ervaart.

Het COMT-gen speelt een belangrijke rol bij de afbraak van stoffen in de hersenen en het zou een bepalende rol kunnen spelen in de kwetsbaarheid voor psychose.

Thema 4 Genetica

Basisstof 2 Fenotype, genotype en epigenetica

fenotype van een individu = de waarneembare eigenschappen van dat individu.

genotype = verzameling eigenschappen die het individu geërfd heeft van zijn ouders.

gen = erfactor = een deel van een chromosoom dat de informatie bevat voor één erfelijke eigenschap of een deel van een erfelijke eigenschap. Vaak zijn bij een bepaalde eigenschap meerdere genen betrokken.

fenotype = genotype + invloeden van buitenaf (milieufactoren)

Voorbeelden van invloeden van buitenaf (milieufactoren) zijn:

- licht
- lucht
- vochtigheid
- temperatuur
- voeding
- ziekten
- verwondingen

modificatie = verandering in het fenotype van een organisme zonder dat de informatie in de chromosomen verandert.

De mate waarin genotype en milieufactoren bijdragen aan het fenotype, is per eigenschap verschillend.

Voor veel eigenschappen geldt:

genotype → bepaalt de uiterste grenzen;

milieu → bepaalt hoe dicht de grenzen benaderd worden.

Bv. In het genotype van een tarweplant ligt vast dat hij maximaal 1 m hoog kan worden, maar het o.a. het weer, beschikbare hoeveelheid water en de aarde waarin hij groeit bepalen of hij die 1 m ook zal halen. Als alle milieufactoren optimaal zijn, zal hij de 1 m halen.

Tabel 1. Eigenschappen uitsluitend bepaald door genotype of milieufactoren.

genotype	milieufactoren
oogkleur	littekens
bloedgroep van de mens	lengte van de nagels

12 Tweelingonderzoek

Een eeneiige tweeling is ontstaan uit 1 zygote en ontwikkelt zich tot 2 individuen met precies hetzelfde genotype. Als je de 2 individuen vervolgens met elkaar vergelijkt, kun je kijken hoe groot de invloed van het milieu en van het genotype op het fenotype is.

13 Epigenetica

Een DNA-molecuul is opgebouwd uit 4 verschillende bouwstenen. Door deze 4 bouwstenen in een bepaalde volgorde te zetten, wordt erfelijke informatie in een code opgeslagen. De DNA-volgorde van deze 4 bouwstenen is anders in een gen dat informatie bevat voor een bruine oogkleur dan in een gen dat informatie bevat voor een blauwe oogkleur.

DNA-sequentie = de volgorde van de 4 verschillende bouwstenen in een gen.

epigenetica = studie van wijzigingen in de expressie van een gen of set van genen door milieufactoren zonder dat er wijzigingen in de DNA-sequentie optreden.

“Het verschil tussen genetica en epigenetica kun je ook wel vergelijken met het verschil tussen het schrijven en het lezen van een boek. Als een boek eenmaal geschreven is, zal de tekst (in ons geval de genen of de in het DNA opgeslagen informatie) gelijk zijn in alle gedrukte exemplaren. Echter, iedere afzonderlijke lezer van het boek kan het verhaal net iets anders interpreteren en zijn of haar eigen emoties en beelden ervaren bij elk hoofdstuk. Op dezelfde manier kan epigenetica verschillende interpretaties toestaan van de informatie die vastgelegd is in de genen en dat levert verschillende lezingen op, afhankelijk van de wisselende omstandigheden waaronder die informatie wordt gelezen.”¹

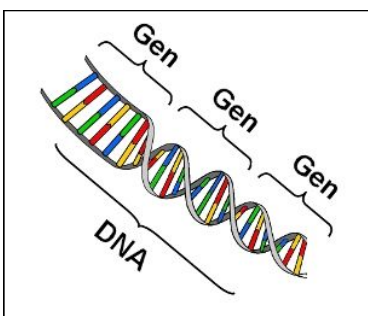
Thema 4 Genetica

Basisstof 3 Genenparen

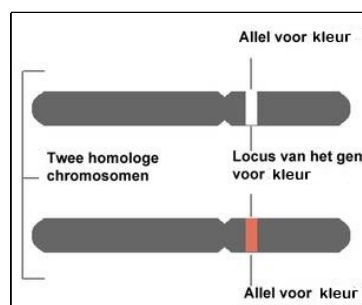
locus (meervoud loci) = plaats van een gen in een chromosoom.

homologe chromosomen = chromosomen die gelijk zijn in lengte, in vorm en in loci. Homologe chromosomen bevatten dus genen voor dezelfde erfelijke eigenschappen.

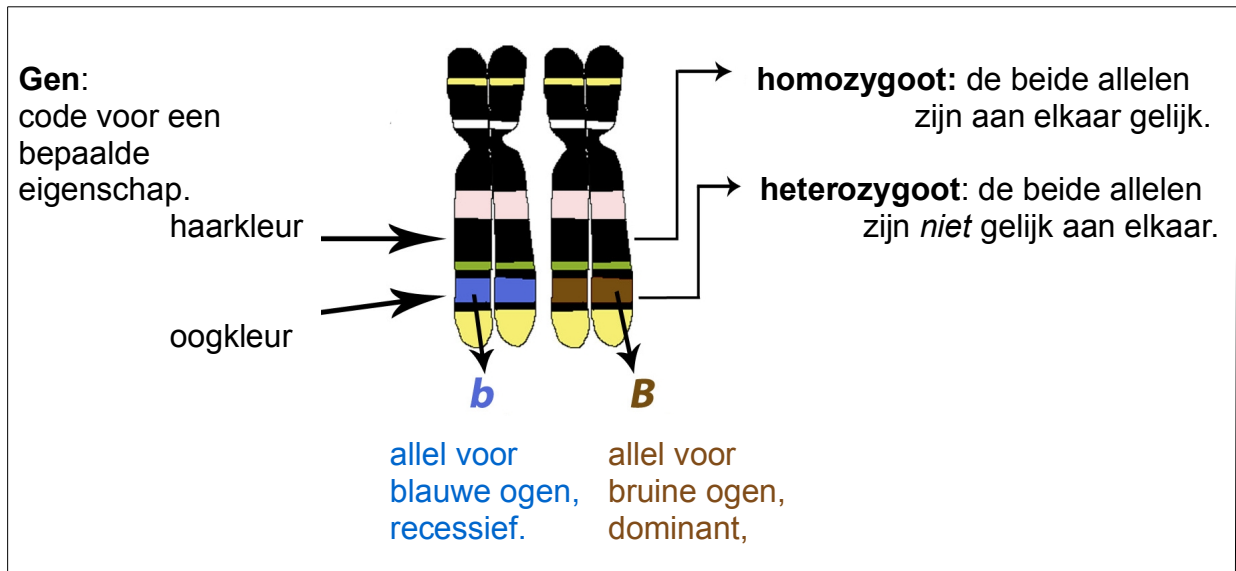
allel = is een bepaalde variant van een gen.



Afbeelding 1. DNA bestaat uit heel veel genen. En elk gen bestaat weer uit 4 verschillende bouwstenen, weergegeven in rood, blauw, geel en groen.²



Afbeelding 2. De allel voor kleur heeft op beide homologe chromosomen dezelfde locus.³



Afbeelding 3. Gen, homozygoot en heterozygoot.⁴

allelenpaar = genenpaar = 2 allelen voor een bepaalde eigenschap. Een diploïd organisme heeft telkens 2 allelen voor een bepaalde eigenschap.

homozygoot = de 2 allelen voor een bepaalde eigenschap zijn aan elkaar gelijk.

heterozygoot = de 2 allelen voor een bepaalde eigenschap zijn *niet* aan elkaar gelijk.

dominante allel = het allel dat tot uiting komt in het fenotype.

recessieve allel = het allel dat *niet* tot uiting komt in het fenotype als op de overeenkomstige locus in het homologe chromosoom een dominant allel aanwezig is.

16 Onvolledig dominant

intermediair = is een fenotype waarbij beide allelen voor een bepaalde eigenschap enigszins tot uiting komen. Geen van beide allelen is dan recessief.

Bv. Leeuwenbekjes (een bloemsoort) hebben genen voor een rode bloemkleur en een witte bloemkleur. De leeuwenbekjes die heterozygoot zijn voor de bloemkleur hebben roze bloemen.

onvolledig dominant = het recessieve gen is toch een beetje te zien. De allelen voor de witte en rode bloemkleur bij het leeuwenbekje zijn onvolledig dominant.

Welke allelen dominant zijn en welke recessief verschilt per soort.

• **Onvolledig dominant:** recessief gen komt toch een beetje tot uiting

Afbeelding 4. Onvolledig dominant en intermediair.⁵

18 Genen weergeven

dominant allel → hoofdletter

recessief allel → kleine letter

onvolledig dominant → $A^r A^r$ voor rood leeuwenbekje,
 $A^w A^w$ voor wit leeuwenbekje,
 $A^r A^w$ voor roze leeuwenbekje.

19 Nieuwe allelenparen door geslachtelijke voorplanting

recombinatie = de chromosomen van de beide ouders worden gemengd. Hierdoor ontstaat variatie.

Door recombinatie van chromosomen ontstaat automatisch ook **recombinatie van allelen** op de chromosomen.

Tijdens de meiose 1 gaan de chromosomen van een chromosomenpaar uit elkaar. Doordat de allelen in de chromosomen van een chromosomenpaar vaak verschillen, kun je er zeker van zijn dat de dochtercellen een verschillend genotype hebben. Bij individuen waarvoor geldt $n=3$ (n is het aantal chromosomenparen) kunnen na meiose geslachtscellen ontstaan met $2^3 = 8$ verschillende combinaties van chromosomen. Bij de mens zijn er $2^{23} = 8388608$ (ruim 8 miljoen) verschillende combinaties mogelijk. Het nieuwe individu zal altijd een andere combinatie van erfelijke eigenschappen bezitten dan de ouders. Meerdere nakomelingen van een ouderpaar verschillen dan altijd in hun genotype, behalve eenzijdige tweelingen.

genetische variatie = de grote verscheidenheid aan genotype binnen een soort door recombinatie van allelen of door mutaties.

Door genetische variatie heeft een soort een grote overlevingskans. Als de milieuomstandigheden wijzigen, is de kans groot dat enkele individuen een genotype bezitten met een goede aanpassingsmogelijkheid voor de nieuwe omstandigheden.

Thema 4 Genetica

Basisstof 4 Monohybride kruisingen

kruising = de geslachtelijke voortplanting van 2 individuen met ongelijke genotype.

monohybride kruising = kruising waarbij op 1 eigenschap wordt gelet.

dihybride kruising = kruising waarbij op 2 eigenschappen wordt gelet.

Kruisingen worden uitgevoerd om de overerving van eigenschappen te bestuderen. Johann Mendel was de eerste die de overerving van eigenschappen bestudeerde.

Veel kruisingen beginnen met ouders waarvan de ene homozygoot dominant is voor een bepaalde eigenschap en de andere voor die eigenschap homozygoot recessief.

P → ouders (van Parentes, latijn voor ouders);

F_1 → 1^e generatie kinderen (van Fillii, latijn voor kinderen);

F_2 → 2^e generatie kinderen, kinderen van F_1 .

24 Kruisingsvraagstukken

Kruisingsvraagstuk van labrador-retrievers: het allel voor zwarte haarkleur (B) is dominant over het allel voor chocoladebruine haarkleur (b).

P:	BB	x	bb
geslachtscellen:	B		b
F₁:	Bb	x	Bb
geslachtscellen:	B of b		B of b
F₂:	BB, Bb, bB, bb;		BB heeft 25% kans Bb = bB hebben samen 50% kans bb heeft 25% kans

28 Verhoudingen van genotypen in de F₁

In de genotypen en de fenotypen kunnen verschillende verhoudingen in de F₁ voor komen. Twee voorbeelden met verschillende verhoudingen tussen genotypen en fenotypen:

P: Aa x aa
geslachtscellen P: A en a a en a

F₁:

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

→

	a	a
A	A	A
a	a	a

← allelen in de geslachtscellen van P

← allelen in F₁

verhouding genotypen:
Aa : aa =
2 : 2 =
1 : 1

verhouding fenotypen:
dominante eigenschap : recessieve eigenschap =
2 : 2 =
1 : 1

P: Aa x Aa
geslachtscellen P: A en a A en a

F₁:

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

→

	A	a
A	A	A
a	A	a

verhouding genotypen:
AA : Aa : aa =
1 : 2 : 1

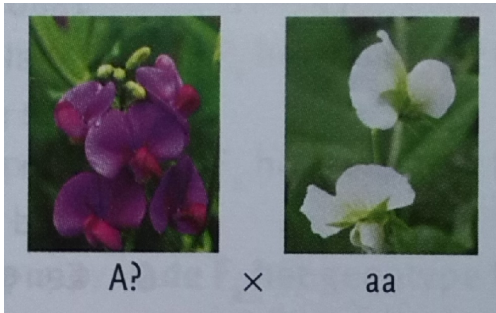
verhouding fenotypen:
dominante eigenschap : recessieve eigenschap =
3 : 1

28 Testkruising

testkruising = een kruising om te achterhalen of een organisme homozygoot of heterozygoot is.









Voorbeeld van een testkruising om te bepalen of een organisme homozygoot of heterozygoot is voor een bepaald allelenpaar.

En organisme (zie afbeelding 5) waarvan onbekend is of dit homozygoot of heterozygoot is voor een bepaald allelenpaar wordt gekruist met een organisme dat homozygoot recessief is voor dit allelenpaar.



Afbeelding 5. Het genotype van het linker organisme is niet volledig bekend.⁷

Uit de verhouding van de fenotypen van de F_1 kan het onbekende genotype van de ouder worden bepaald. Zie afbeelding 6.

		Indien homozygoot		Indien heterozygoot	
F_1		A	A	A	a
a	a	 Aa	 Aa	 Aa	 aa
	a	 Aa	 Aa	 Aa	 aa

Afbeelding 6. De mogelijke nakomelingen, afhankelijk van het genotype van de ouders.⁷

Uit een testkruising blijkt dat de verhoudingen van de genotypen in de F_1 verschillend zijn bij de kruisingen $AA \times aa$ en $Aa \times aa$:

- Als het organisme homozygoot is voor het allelenpaar zal bij 100% van de nakomelingen in de F_1 het dominante allel tot uiting komen in het fenotype.
- als het organisme heterozygoot is voor het allelenpaar zal bij 50% van de nakomelingen in de F_1 het dominante allel tot uiting komen in het fenotype en bij 50% het recessieve allel.

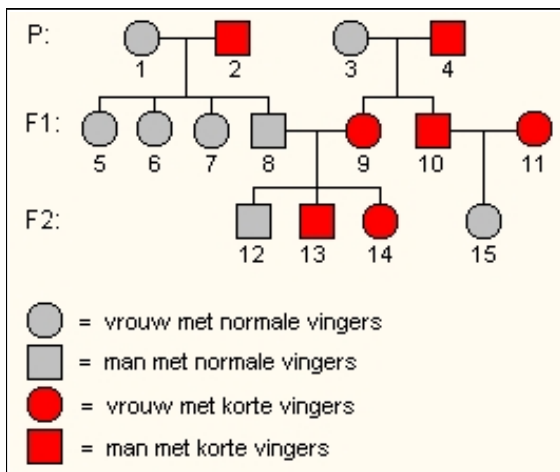
Een testkruising is alleen betrouwbaar als de F₁ uit een voldoende groot aantal nakomelingen bestaat.

Tabel 2. Betrouwbaarheid van een testkruising bij een bepaald aantal organismen in F₁ (=nakomelingen van P).

aantal organismen in F ₁	foutpercentage	fout in formulevorm
1	50%	$(\frac{1}{2})^1 = \frac{1}{2}$
2	25%	$(\frac{1}{2})^2 = \frac{1}{4}$
3	12,5%	$(\frac{1}{2})^3 = \frac{1}{8}$
4	6,25%	$(\frac{1}{2})^4 = \frac{1}{16}$
5	3,125%	$(\frac{1}{2})^5 = \frac{1}{32}$

29 Stambomen

In een stamboom is te zien wat de genotypen van de organismen zijn en wat hun onderlinge relatie is.



Afbeelding 7. Voorbeeld van een stamboom.⁶

Thema 4 Genetica

Basisstof 5 Geslachtschromosomen

Karyotype = karyogram = chromosomenportret = de rangschikking van chromosomen in paren van een eukaryote cel van groot naar klein.

autosoom = chromosoom dat geen geslachtschromosoom is.

Een mens heeft 22 paar autosomen en 1 paar geslachtschromosomen.



Afbeelding 8. Het chromosomenportret van de man met 22 paar autosomen (nrs 1 t/m 22) en 1 paar geslachtschromosomen (XY).⁷

Het geslachtschromosoom van de man bestaat uit een X-chromosoom en een Y-chromosoom. Het geslachtschromosoom van de vrouw bestaat uit 2 X-chromosomen. Met het geslachtschromosomenpaar kan het geslacht van een individu bepaald worden.

Het karyotype van een organisme kan ook als formule geschreven worden:

- [46,XX] voor een vrouw
- [46,XY] voor een man

Schrijf eerst het aantal chromosomen en daarna het type geslachtschromosoom op.

Een geslachtscel bevat slechts één geslachtschromosoom:

- een eicel bevat altijd een X-chromosoom
- een zaadcel bevat of een X-chromosoom of een Y-chromosoom

Het geslacht van de mens komt bij de bevruchting vast te liggen en bepalend hiervoor is het geslachtschromosoom in de zaadcel.

35 X-chromosomale overerving

De geslachtschromosomen hebben ook genen. De genen die in het X-chromosoom liggen, komen echter niet voor in het Y-chromosoom. Op het X-chromosoom zijn ruim 1000 genen meer dan op het Y-chromosoom. Bij de vrouw komen alle X-chromosomale allelen gepaard (met z'n tweeën) voor, bij de mannen zijn X-chromosomale allelen ongepaard (alleen). Deze ongepaarde allelen bij de man komen, ook als ze recessief zijn, altijd tot uiting.

X-chromosomaal allel = allel dat op het X-chromosoom ligt.

In een kruisingsschema wordt een dominant X-chromosomaal allel aangegeven met X^A en een recessief X-chromosomaal allel met X^a .

Voor een eigenschap veroorzaakt door een X-chromosomaal gen

- is een vrouw homozygoot ($X^A X^A$ of $X^a X^a$) of heterozygoot ($X^A X^a$).
- heeft een man het genotype $X^A Y$ of $X^a Y$.

draagster = vrouw die heterozygoot ($X^A X^a$) is voor een X-chromosomaal gen.

Thema 4 Genetica

Basisstof 6 Dihybride kruisingen

dihybride kruising = kruising waarbij 2 genenparen betrokken zijn. Meestal liggen deze genenparen in verschillende chromosomenparen.

Er zijn 2 manieren om de kans op één bepaald fenotype te bepalen:

1. door middel van een kruisingsschema van de dihybride kruising.
2. door de dihybride kruising als een combinatie van 2 monohybride kruisingen te zien en de resultaten van deze 2 monohybride kruisingen te combineren.

Manier 1.

Tabel 3. Het kruisingsschema van een dihybride kruising.

geslachts- cellen vader → geslachts- cellen moeder ↓	<u>A B</u>	<u>A b</u>	<u>a B</u>	<u>a b</u>
<u>A B</u>	AABB ● AB ●	AABb ● AB ●	AaBb ● AB ●	AaBb ● AB ●
<u>A b</u>	AABb ● AB ●	Aabb ● Ab ●	AaBb ● AB ●	Aabb ● Ab ●
<u>a B</u>	AaBB ● AB ●	AaBb ● AB ●	aaBB ● aB ●	aaBb ● aB ●
<u>a b</u>	AaBb ● AB ●	Aabb ● Ab ●	aaBb ● aB ●	aabb ● ab ●

● = genotype ● = fenotype

Bepaal welke fenotypen er zijn en tel hoe vaak ze voor komen.

Tabel 4. De verhouding van de verschillende fenotypen.

<i>fenotype:</i>	AB : Ab : aB : ab
<i>aantal keer dat fenotype voor komt:</i>	9 : 3 : 3 : 1
<i>kans op betreffende fenotype:</i>	$\frac{9}{16}$: $\frac{3}{16}$: $\frac{3}{16}$: $\frac{1}{16}$

Manier 2:

Je kunt de dihybride kruising ook als een combinatie van 2 monohybride kruisingen zien en de resultaten van beide monohybride kruisingen combineren.

De dihybride kruising: Aa Bb x Aa Bb bestaat uit 2 monohybride kruisingen:

1. de monohybride kruising Aa x Aa

	Aa	Aa	phenotype A : phenotype a $\frac{3}{4}$: $\frac{1}{4}$ 3 : 1
Aa	AA A	Aa A	
Aa	Aa A	aa a	

● = genotype ● = phenotype

2. de monohybride kruising Bb x Bb

	Bb	Bb	phenotype B : phenotype b $\frac{3}{4}$: $\frac{1}{4}$ 3 : 1
Bb	BB B	Bb B	
Bb	Bb B	bb b	

3. vermenigvuldig de kansen van de afzonderlijke fenotypen:

$\frac{3}{4}$ A	x	$\frac{3}{4}$ B	=	$\frac{9}{16}$ AB
$\frac{3}{4}$ A	x	$\frac{1}{4}$ b	=	$\frac{3}{16}$ Ab
$\frac{1}{4}$ a	x	$\frac{3}{4}$ B	=	$\frac{3}{16}$ aB
$\frac{1}{4}$ a	x	$\frac{1}{4}$ b	=	$\frac{1}{16}$ ab

Fenotype **AB** heeft dus een kans van $\frac{9}{16}$, fenotype **Ab** en **aB** allebei een kans van $\frac{3}{16}$ en fenotype **ab** heeft maar een kans van $\frac{1}{16}$.

41 Genotypen ouders afleiden uit nakomelingen

De genotypen van de ouders zijn af te leiden uit de verhouding van de fenotypen van de nakomelingen. Bepaal per eigenschap de verhouding.

Voorbeeld:

Bepaal aan de hand van de fenotypen van de nakomelingen wat de genotypen van de ouders zijn. De fenotypen van de nakomelingen zijn gegeven in onderstaande tabel. De genenparen liggen in verschillende chromosomenparen.

A = zwarte vachtkleur, a = bruine vachtkleur;

B = rechtopstaande oren, b = hangende oren.

fenotype:	AB	Ab	aB	ab
aantal nakomelingen:	7	3	9	2

Kijk eerst naar de vachtkleur. **A** komt 10 (7+3) keer voor en **a** 11 (9+2) keer. Deze verhouding is ongeveer 1 : 1. In onderstaande tabel is te zien dat de genotypen van de ouders dan **Aa** en **aa** moeten zijn.

	A	a	phenotype A : phenotype a $\frac{1}{2}$: $\frac{1}{2}$ 1 : 1
a	Aa A	aa a	
a	Aa A	aa a	

● = genotype

● = phenotype

Kijk vervolgens naar de oren. **B** komt 16 (7+9) keer voor en **b** 5 (2+3) keer. Deze verhouding is ongeveer 3 : 1. In onderstaande tabel is te zien dat de genotypen van de ouders dan **Bb** en **Bb** moeten zijn.

	B	b
B	BB B	Bb B
b	Bb B	bb b

fenotype B :	fenotype B
$\frac{3}{4}$:	$\frac{1}{4}$
3 :	1

Combineer je beide resultaten dan volgt daaruit dat de genotypen van de ouders **AaBb** en **aaBb** moeten zijn.

Thema 4 Genetica

Basisstof 7 Speciale manieren van overerving

43 Multipele allelen

Voor veel eigenschappen zijn er 2 allelen per locus, oftewel er zijn 2 varianten van het betreffende gen. Er zijn echter erfelijke eigenschappen waarvoor er 3 of meer verschillende allelen (multipelen allelen) bestaan. Een voorbeeld hiervan is de bloedgroep bij mensen. De bloedgroep wordt veroorzaakt door één gen waarvoor 3 allelen bestaan. Twee allelen zijn dominant (I^A en I^B) en één allel is recessief (i).

Er zijn 4 bloedgroepen: A, B, AB en o. Bij mensen bevatten lichaamcellen 2 allelen voor de bloedgroep.

Tabel 5. De mogelijke genotypen van de bloedgroepen.

↓allel→	I^A	I^B	i
I^A	$I^A I^A$ ● A	$I^A I^B$ ● AB	$I^A i$ ● A
I^B	$I^A I^B$ ● AB	$I^B I^B$ ● B	$I^B i$ ● B
i	$I^A i$ ● A	$I^B i$ ● B	$i i$ ● o

● = genotype ● = fenotype

Tabel 6. De bijbehorende fenotypen.

fenotype:	A :	AB :	B :	o
aantal keer dat fenotype voor komt:	3	2	3	1
kans op betreffende fenotype:	$\frac{3}{9}$	$\frac{2}{9}$	$\frac{3}{9}$	$\frac{1}{9}$

46 Letale factoren

Letale factoren = bij de overerving is een allel betrokken dat in homozygote toestand geen levensvatbaar individu oplevert (letaal betekent dodelijk).

Als 2 geslachtscellen versmelten die beide dezelfde letale factor bevatten, sterft de zygote spoedig. Doordat een deel van de verwachte nakomelingschap niet wordt geboren, treffen we bij de nakomelingen andere verhoudingen in de genotypen en in de fenotypen aan.

Voorbeeld:

Bij kanaries hebben sommige dieren een kuif. Deze kuif berust op een dominant allel **A**. Het ontbreken van een kuif berust op het recessieve allel **a**. Dieren die echter homozygoot zijn voor het allel **A** (dus met het genotype **AA**) komen niet uit het ei. Bij de kruising van 2 dieren met een kuif (deze dieren kunnen alleen **Aa** zijn) ontstaan zygoten in de verhouding: **AA** : **Aa** : **aa** = 1 : 2 : 1. Maar bij de levende nakomelingen blijken de jongen met **AA** niet te bestaan. Er zijn alleen dieren met **Aa** en **aa** en wel in de verhouding 2 : 1.

	A	a	fenotype A : fenotype a
A	AA	Aa A	$\frac{2}{3}$: $\frac{1}{3}$
a	Aa A	aa a	2 : 1

47 Gekoppelde overerving

Onafhankelijke overerving = de 2 genenparen van een dihybride kruising liggen in verschillende chromosomenparen .

Gekoppelde overerving = de 2 genenparen van een dihybride kruising liggen in hetzelfde chromosomenpaar. Bij zo'n dihybride kruising is slecht één chromosomenpaar betrokken.

De koppeling van genen wordt aangegeven door de chromosomen waarin de genen liggen schematisch weer te geven:

- het genotype van homozygoot dominant individu: $\frac{GN}{GN}$
- het genotype van homozygoot recessief individu: $\frac{gn}{gn}$

47 Polygene overerving

Polygene overerving = als erfelijke eigenschappen tot stand komen doordat 2 of meer genenparen samen één erfelijke eigenschap bepalen.

De vachtkleur van katten erft polygeen over; de vachtkleur wordt bepaald door genen op ongeveer 7 loci.

48 Overerving die anders verloopt

Oorzaken waardoor de overerving anders verloopt dan volgens de wetten van Mendel mag worden verwacht, zijn:

- Letale factoren. Door een letale factor is de verhouding van de fenotypen anders dan bij een monohybride kruising zonder letale factor.
- Milieufactoren. Hierdoor kan een allel bij het ene individu niet tot expressie komen en bij het andere individu met een identiek allelenpaar wel.
- Mitochondriaal DNA. Het mitochondriën bevat een klein ringvormig DNA met een klein aantal genen. Het mitochondriaal DNA erft normaal gesproken uitsluitend over via de vrouwelijke lijn en gaat dus niet via sperma of stuifmeel.

Thema 4 Genetica

Basisstof 8 Moleculaire genetica

Onder invloed van bepaalde enzymen komen de eigenschappen die in je genen liggen tot uiting in je fenotype. Enzymen zijn eiwitten. Een eiwitmolecuul bestaat uit een groot aantal aan elkaar gekoppelde aminozuren. Er komen 20 verschillende aminozuren voor in je lichaam.

De synthese (= het maken van) van enzymen en andere eiwitten vindt plaats in de ribosomen. Daar worden aminozuren aan elkaar gekoppeld in een specifieke volgorde. Welke eiwitten in de ribosomen van een cel worden gesynthetiseerd, wordt bepaald door de chromosomen in de celkern. De eigenschappen en de werking van een eiwit worden bepaald door het aantal aminozuren waaruit een eiwitmolecuul bestaat en de volgorde waarin de verschillende aminozuren voorkomen in het eiwitmolecuul.

Samengevat:

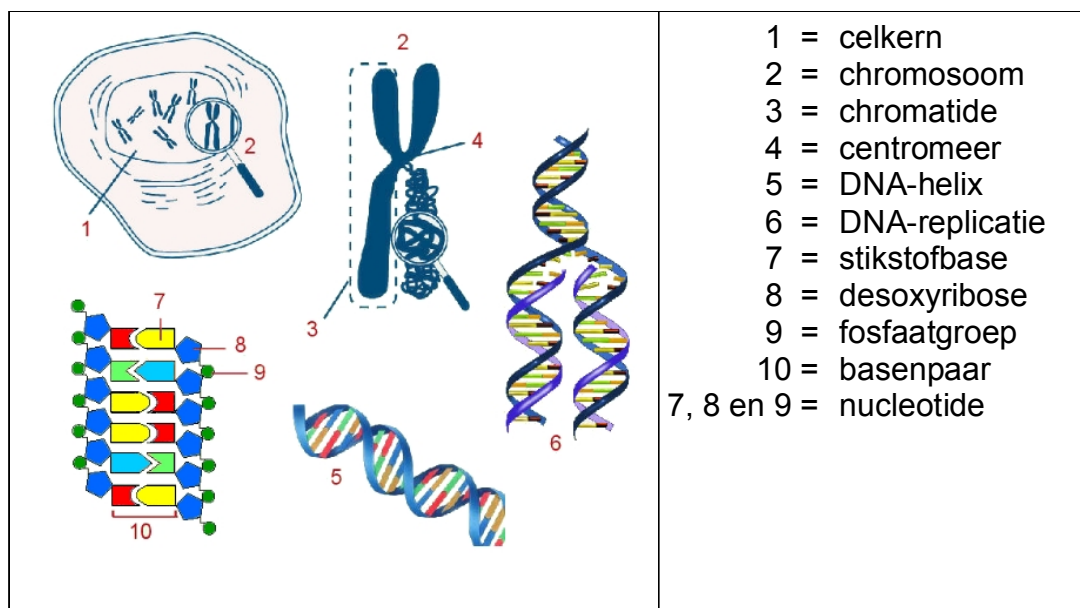
- Enzymen zijn eiwitten.
- Een eiwitmolecuul bestaat uit aminozuren.
- Er zijn 20 verschillende aminozuren.
- Enzymen en andere eiwitten worden gemaakt in de ribosomen.
- De chromosomen in de celkern bepalen welk eiwit wordt gemaakt,
- De eigenschappen en werking van een eiwit worden bepaald door
 - a. aantal aminozuren in het eiwitmolecuul.
 - b. volgorde van de aminozuren.

51 DNA (deoxyribonucleid acid, desoxyribonucleinezuur)

DNA is het materiaal waarin de erfelijke informatie van een organisme is vastgelegd. DNA is een afkorting van *deoxyribonucleid acid*, in het Nederlands desoxyribonucleinezuur.

Een chromosoom (nr. 2 in afbeelding 9) bevat één zeer lang molecuul van de stof DNA en veel eiwitmoleculen.

DNA bestaat uit 2 strengen van aan elkaar gekoppelde nucleotiden die in de vorm van een dubbele helix (nr. 5 in afbeelding 9) om elkaar heen zijn gedraaid.

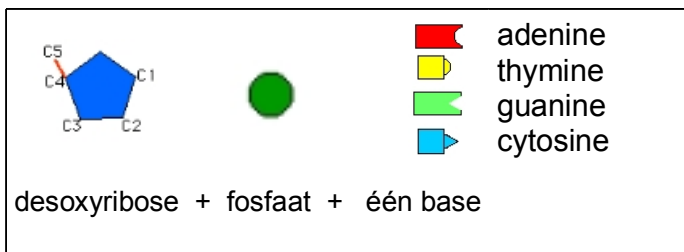


Afbeelding 9. DNA.⁹

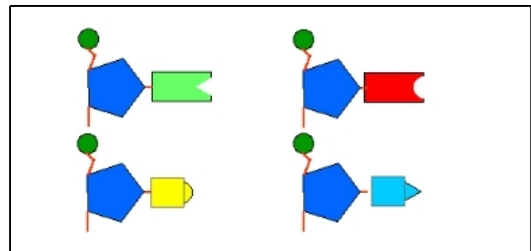
- Chromatide** = de beide helften waarin een chromosoom zich verdeelt tijdens de mitose.
- DNA-helix** = de vorm die een uitgerold DNA-molecuul heeft: 2 strengen die om elkaar gedraaid zijn. De verbinding tussen de strengen wordt gevormd door basenparing tussen nucleotiden.
- Basenparing** = de binding (mbv waterstofbruggen) tussen de stikstofbasen C en G en tussen A en T.
- DNA-replicatie** = het proces waarbij een DNA-molecuul wordt gekopieerd. Als alle DNA is gekopieerd, kan celdeling plaatsvinden.
- Nucleotiden** = bouwstenen van DNA en RNA.

Een nucleotide bestaat uit één desoxyribose (een suiker), één fosfaatgroep en één van de 4 verschillende stikstofbasen. De 4 verschillende stikstofbasen zijn: adenine (A), thymine (T), cytosine (C) en guanine (G). A en T horen bij elkaar en C en G. Er zijn dus 4 verschillende nucleotiden.

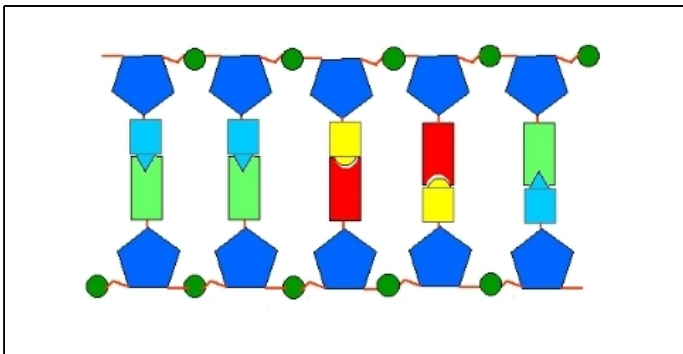
De bouwstenen van een nucleotide:



De 4 verschillende nucleotiden:



Het DNA:



Figuur 10. De nucleotiden en het DNA.⁸

Een chromosoom bevat een groot aantal genen. Eén gen bestaat uit honderden nucleotiden. De erfelijke informatie ligt besloten in de volgorde, oftewel sequentie, van de nucleotiden.

52 RNA (*ribonucleic acid, ribonucleine zuur*)

Genexpressie = het tot uiting komen van een gen in het fenotype.

Hoe werkt genexpressie op moleculairniveau?

In de celkern van je iris is in het DNA het gen voor oogkleur ingeschakeld.

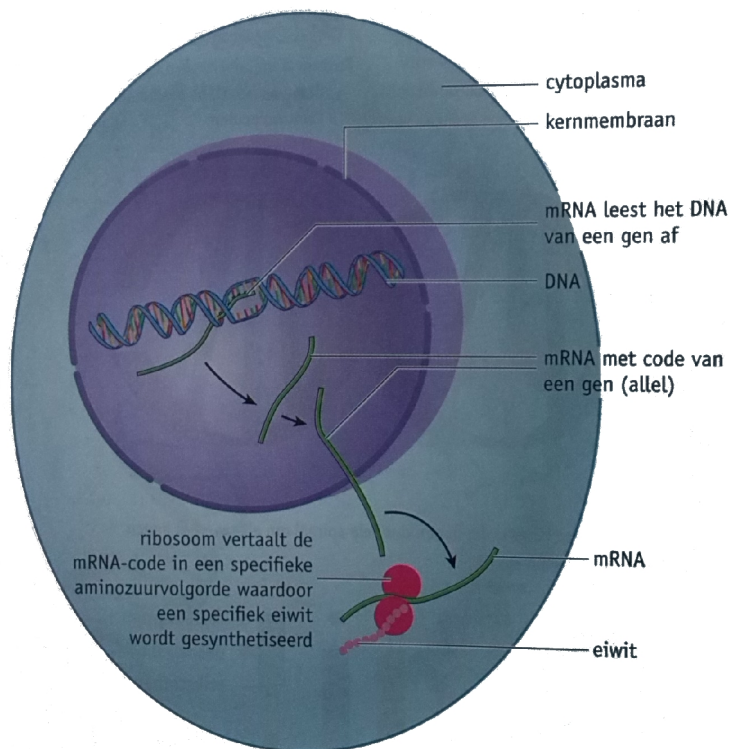


Messenger-RNA ofwel mRNA brengt de informatie voor oogkleur over van het DNA in de celkern naar de ribosomen in het cytoplasma.



Hierdoor kan in de ribosomen van deze iriscellen een enzym gesynthetiseerd (gemaakt) dat de aanmaak van blauw of bruin pigment katalyseert.

In afbeelding 11 staat dit schematisch weergegeven.

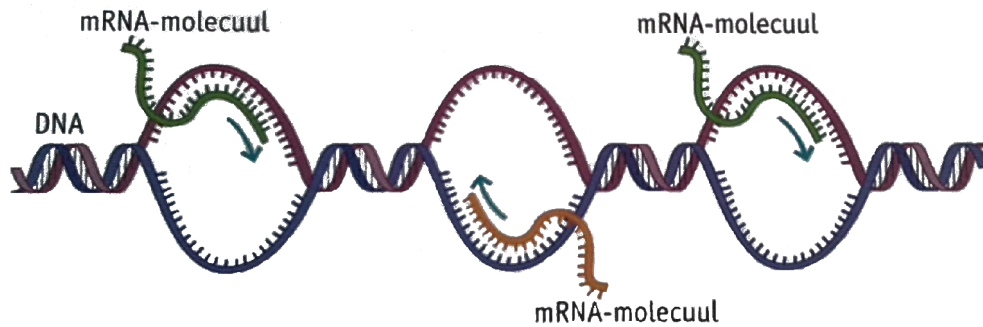


Afbeelding 11. m-RNA.⁷

De synthese van m-RNA:

mRNA-moleculen worden in de celkern gevormd langs gedeeltes van een DNA-molecuul. Onder invloed van een enzym worden op de locus van een ingeschakeld gen de verbindingen in het DNA tussen de basenparen verbroken. De 2 nucleotide ketens wijken uiteen. Eén van beide ketens bevat de informatie voor een erfelijke eigenschap. Deze keten heet de template streng. Elk mRNA-molecuul bevat een afschrift van de informatie uit een deel van het DNA-molecuul. Zo bevat een mRNA-molecuul informatie in gecodeerde vorm over de synthese van een eiwit. Deze code wordt de genetische code genoemd. Als de vorming van een mRNA-molecuul voltooid is, laat het molecuul los van het DNA en verlaat het de celkern via poriën in het kernmembraan. Als een mRNA-molecuul bij een ribosoom aankomt, kan het daar de synthese van een eiwit op gang brengen.

Template-streng = één van de 2 nucleotiden die de informatie voor de erfelijke eigenschap bevat.



Afbeelding 12. Gelijktijdige vorming van verschillende mRNA-moleculen.⁷

RNA lijkt op DNA, maar er zijn verschillen:

- De nucleotiden in RNA bevatten een ribose-suikergroep, in tegenstelling tot de deoxyribose-suikergroep in DNA.
- RNA bevat wel de nucleotiden A, C en G, maar geen thymine. In plaats daarvan vind je in RNA uracil (U).
- RNA meestal enkelstrengs, in tegenstelling tot DNA, dat dubbelstrengs is.
- Een cel bevat een vaste hoeveelheid DNA (de chromosomen), maar wordt er doorlopend nieuw RNA gemaakt en weer afgebroken.

54 Genoom

Een mens heeft ongeveer 20 duizend genen. Slechts een klein gedeelte van het DNA van de mens codeert voor eiwitmakende genen. Een groot deel van het DNA bestaat uit niet-coderend DNA. Dit niet-coderend DNA speelt een rol bij de regulatie van de genexpressie. Niet-coderend DNA bevat ook pseudogenen, die een evolutionair voordeel hebben. Ze kunnen door kleine veranderingen tot nieuwe genen worden omgevormd. Kleine verschillen in niet-coderend DNA kunnen tot grote verschillen in het fenotype leiden.

Niet-coderend DNA = dat gedeelte van het DNA dat geen informatie bevat voor de synthese van RNA en eiwitten.

Pseudogenen = genen die in de loop van de evolutie zijn verdubbeld of veranderd, waarna ze hun functie hebben verloren.

Genoom van een organisme = de complete set DNA, coderend en niet-coderend.

Genomica = studie van genomen (meervoud van genoom) van cellen of organismen.

Functionele genomica = studie die probeert om de functie van genen te achterhalen.

Thema 4 Genetica

Basisstof 9 Mutaties

Mutatie = verandering van het DNA.

Mutaties kunnen optreden doordat:

- het DNA-molecuul beschadigt tijdens de celdeling.
- de stikstofbasenvolgorde in het m-RNA verandert.

Door een mutatie kunnen de vorm en functie van een eiwit veranderen. Eiwitten bepalen het fenotype van een organisme.

Bij een volwassen persoon komt een mutatie in een lichaamscel alleen tot uiting als deze optreedt in een ingeschakeld gen. Mutaties in lichaamscellen hebben meestal geen grote uitwerking. Maar als een mutatie optreedt in een eicelmoedercel, een zaadcelmoedercel, een eicel, een zaadcel, een zygote of een cel van een embryo, kan de mutatie wel een grote uitwerking hebben.

De meeste mutaties komen niet tot uiting in het fenotype, omdat de meeste gemuteerde genen recessief zijn.

Mutant = een organisme (behalve de mens) waarbij een mutatie wel tot uiting komt in het fenotype.

Wildtype = fenotype waarbij geen enkele mutatie waarneembaar is.

Genetische variatie kan dus ontstaan door:

- mutaties;
- recombinatie bij geslachtelijke voortplanting.

Bronnen:

¹ epigenome.eu/nl/1,1,0

² <http://www.genetica4kids.nl/Gen4kids-joomla/images/artikelen/DNA-Gen.jpg>

³ <https://buckfastimker.files.wordpress.com/2014/03/allelen-kleur.jpg?w=640>

⁴ <http://ndla.no/sites/default/files/images/Kromosomer-allele2.jpg>

⁵ http://images.slideplayer.nl/7/1982410/slides/slide_7.jpg

⁶ <http://www2.malmberg.nl/biologievoorjou/oefenen/vwo-term/afb/4vt302.gif>

⁷ Biologie voor jou, 4b VWO, 5^e druk.

⁸ http://www.bioplek.org/animaties/moleculaire_genetica/sheet_DNA_schematisch.html

⁹ <http://biologiepagina.nl/Oefeningen/DNAbouw/bouwdna.htm>