**Paragraaf 1: chromosomen**

Het uiterlijk (de zichtbare eigenschappen) van een organisme noemen we het fenotype van het organisme. De eigenschappen die het fenotype bepalen liggen in de celkern op de chromosomen.

Downsyndroom is een zeldzame ziekte die een lichamelijke en geestelijke beperking veroorzaakt. Mensen met het syndroom van Down hebben niet 46, maar 47 chromosomen in hun lichaamscellen. Het chromosoom 21 hebben zij namelijk 3 keer.

Alle erfelijke eigenschappen van een organisme noem je het genotype. Het tot uiting komen van deze eigenschappen noem je het fenotype. De erfelijke eigenschappen zijn niet de enige factor die bepaald hoe het fenotype eruit komt te zien. Een ander voorbeeld van het beïnvloeden van het fenotype zijn het verven van je haar, of het bruinen van je huid door te zonnen. Het genotype zal hierdoor niet veranderen en na verloop van tijd heeft je haar en huid weer dezelfde kleur. Het fenotype wordt dus bepaald door je genotype en door invloeden vanuit het milieu.

Om te bepalen of een vrouw zwanger is van een kindje met Syndroom van Down wordt er een vlokkentest of vruchtwaterpunctie gedaan. Bij de eerste methode worden er cellen uit de placenta weggenomen en bij de tweede wordt er wat vruchtwater weggezogen. Hierin zitten cellen van het kind. Door de chromosomen te kleuren met bepaalde kleurstoffen kunnen ze zichtbaar worden gemaakt onder de microscoop. Door elk chromosoom uit te knippen en de paren bij elkaar te leggen ontstaat een karyogram of een chromosomenportret. Karyogrammen worden gebruikt om chromosoomafwijkingen zoals het Syndroom van Down te ontdekken.

In de celkern zit het erfelijk materiaal van de cel, het DNA. Dat DNA bestaat uit lange ketens, die opgerold worden om eiwitten heen, zodat ze niet kunnen beschadigen. deze onderdelen worden chromosomen genoemd. De mens heeft 46 chromosomen, 23 paar. In lichaamscellen zitten de chromosomen in paren, in geslachtscellen komen de chromosomen voor in enkelvoud. Cellen waarbij chromosomen in paren voorkomen noemen we diploïd en als de chromosomen voorkomen heet dat haploïd. Chromosomen van hetzelfde paar en waar ook dezelfde genen op liggen noemen we homologe chromosomen.

In de biologie onderscheiden we twee verschillende soorten chromosomen. Hetrosomen en autosomen. Hetrosomen zijn chromosomen die het geslacht bepalen. Bij de mens zijn dit het X- en Y-chromosoom. (vrouw= XX, man= XY) In een karyogram van de mens is de vrouw te herkennen aan 23 paar chromosomen, die allemaal even lang zijn. Bij de man zal er één paar afwijken, want het Y-chromosoom is een stuk korter dan het X-chromosoom. Bij biologie gebruiken we de letter n om de hoeveelheid chromosomen in een cel aan te geven. N staat voor alle chromosomen in enkelvoud. 2n is alle chromosomen in tweevoud. 2n is dus alleen mogelijk als de chromosomen in paren voorkomen.

Lichaamscellen: 46 chromosomen, 23 paar.

N= 23, 2n= 46

Geslachtscellen: 23 chromosomen, geen paren

N= 23, 2n kan niet.

**Paragraaf 2: DNA**

In de celkern liggen de chromosomen met erfelijk materiaal (DNA) opgeslagen.

DNA ziet er zo een beetje uit als een wenteltrap, met treden en een leuning. De leuning bestaat uit een suiker genaamd desoxyribose en een fosfaatgroep. Deze suiker is terug te vinden in de naam het molecuul. DNA staat namelijk voor Deoxiribo Nucleic Acid. (Desoxyribonucleïnezuur in het Nederlands).

De treden van het DNA worden basen genoemd. Er zijn 4 verschillende basen: Cytosine, Guanine, Thymine en Adenine. Er zijn slechts 2 combinaties van organische basen mogelijk: C met G, T met A. elke eenheid van suiker met fosfaat en base wordt een nucleotide genoemd.

De genen die de erfelijke eigenschappen bepalen bevinden zich slechts op 1 van de twee strengen DNA, dit is de coderende streng. De andere streng is bedoeld als mal voor het maken van een kopie, dit is de matrijsstreng, of template streng.

De informatie die in de basen van het DNA is gecodeerd wordt door de cel gebruikt om zichzelf en het organisme waar hij toe behoort te onderhouden. Het DNA is opgedeeld in genen. Een gen is een stuk DNA wat codeert voor een eigenschap. Vaak wordt een gen afgelezen om een eiwit te maken.

Bij celdeling krijgen beide nieuwe cellen een kopie van het DNA. Zo blijven de erfelijke eigenschappen gedurende het hele leven behouden.

1. De organische basen, die twee ketens verbinden, laten los van elkaar.
2. Er ontstaan 2 enkele DNA-ketens.
3. Tegenover een C-base komt een G-base enz. als resultaat ontstaan er twee perfecte kopieën van het oorspronkelijke DNA.
4. Tegen elke keten wordt een nieuwe keten gemaakt.
5. Nadat ze zijn gekopieerd, spiraliseren de ketens tot chromosomen. Ze zijn dan korter en kunnen gemakkelijk worden verplaatst tijdens de celdeling.

Op een vergelijkbare manier controleren de genen in de vorm van een bepaalde volgorde van A,C,G,T, allerlei lichaamsprocessen. De codering wordt gebruikt bij het produceren van eiwitten. Ze bestaan uit een combinatie van 20 verschillende bouwstenen, aminozuren geheten en kunnen 100 tot 10000 aminozuren bevatten. Een aminozuur wordt gecodeerd door drie opeenvolgende basen van het DNA (een triplet).

Mutaties zijn veranderingen in het erfelijk materiaal van een organisme. Ze kunnen optreden op het niveau van gen of op chromosoomniveau. Stel dat er een mutatie optreedt in een actief gen, dan kan er een probleem optreden. Het lichaam heeft een controlesysteem dat cellen tijdens de celdeling controleert en de meeste fouten herstelt. Een groter probleem treedt op indien een mutatie plaatsvindt in geslachtscel. Stoffen die mutaties veroorzaken noemen we mutageen.

**Paragraaf 3: van DNA naar eiwit**

Celorganellen zijn onderdelen van een cel met een eigen functie. Twee andere belangrijke organellen zijn het mitochondrium en de chloroplast (bladgroenkorrel). Mitochondria zijn de energieleveranciers van de cel. Chloroplasten zijn groen en komen voor in sommige plantencellen. Hierin vindt fotosynthese plaats, het proces waarbij glucose en zuurstof worden gemaakt met behulp van water, koolstofdioxide en licht.

Eiwit wordt gemaakt. Hierbij is de celkern betrokken, maar ook de ribosomen. Ribosomen zijn bolletjes die vrij kunnen ronddrijven in het cytoplasma. (vloeistof in de cel) of vastzitten op het ruw endoplasmatisch reticulum (RER). Het RER is een netwerk van membranen met als voornamelijke functie het vervoeren van eiwitten die gemaakt zijn door een ribosoom.

Als een gen wordt afgelezen in de celkern bepaald de volgorde van de basen welke aminozuren er gebruikt worden voor het eiwit. Het eiwit kan daarna zijn taak gaan vervullen binnen of buiten de cel. Eiwitten regelen de ontwikkeling van een organisme van een bevruchte eicel tot een volwassen individu. Ook zorgen ze voor het verloop van alle dagelijkse processen in het lichaam.

Transporteiwitten zorgen bijv. voor het vervoer van voedingsstoffen en afvalstoffen in het bloed. Enzymen zorgen voor de omzetting van stoffen, hormonen reguleren processen in het lichaam en beschermende eiwitten spelen een rol bij het bestrijden van ziekteverwekkers.

Om een eiwit te maken moet eerst het gen gekopieerd worden waar de aminozurenvolgorde word bepaald. Dit proces heet transcriptie. Bij transcriptie wordt de matrijsstreng gebruikt om een kopie te maken van de coderende streng. Die kopie heet mRNA en wordt gemaakt door een speciaal eiwit, RNA-polymerase. De nucleotiden die gebruikt worden voor het maken van mRNA zijn los aanwezig in de celkern en zien er iets anders uit dan die in het DNA. Zo hebben ze de suiker ribose i.p.v. desoxyribose, vandaar RNA.

Als de kopie van het gen klaar is verlaat deze de celkern. In het cytoplasma van de cel of op het RER wordt hij opgevangen door weer een ander eiwit, een ribosoom. Ribosomen gebruiken mRNA om een eiwit te maken, dit heet translatie. De ruimtelijke structuur van het uiteindelijke eiwit word bepaald door de volgorde van aminozuren in de eiwitketen.

Voor ieder eiwit is ten minste één gen nodig om de informatie te leveren over hoe het wordt gemaakt. Van sommige organismen is bekend hoeveel genen ze ongeveer in hun DNA hebben. Veel genen bevatten echter codes voor meerdere eigenschappen. Bepaalde genen kunnen andere genen aansturen. Ook in ontdekt dat genen zichzelf kunnen uitschakelen.

Niet al het DNA bestaat uit genen. Wetenschappers zijn er zelfs achtergekomen dat maar 2% van ons DNA codeert voor eiwitten. DNA waar de functie nog onbekend van is word junk-DNA of niet-coderend DNA genoemd. Er word veel onderzoek gedaan om te kijken wat voor functie deze stukken DNA hebben.