Thema 4: Erfelijkheid

5-HTTPLR gen heeft invloed op de hoeveelheid geluk die je ervaart.
Lange en korte variant. Mensen met de lange variant ervaren meer geluk.

COMT-gen heeft invloed op de ontwikkeling van psychosen en geheugenstoornissen na het roken van cannabis. COMT-gen speelt een belangrijke rol bij de afbraak van stoffen in de hersenen.

**2. Fenotype, genotype en epigenetica
Fenotype:** alle uiterlijke waarneembare kenmerken van een individu.
**Gen(erffactor):** bevat de informatie voor een erfelijke eigenschap of een deel van een erfelijke eigenschap.
**Genotype:** het totale pakket aan genen in een cel. De helft komt van je moeder en de andere helft van je vader.

Het genotype bepaald voor een groot deel ook het fenotype, maar milieufactoren hebben ook invloed op het fenotype.
Bijvoorbeeld: licht, lucht, vochtigheid, temperatuur, voeding, opvoeding, ziekten en verwondingen.

**Tweelingonderzoek**Eeneiige tweeling 🡪 één bevruchte eicel of zygote. Na deling ontstaan er cellen met hetzelfde genotype. Cellen splitsen zich
Twee-eiige tweeling 🡪 twee zaadcellen & twee eicellen. Genen zijn niet precies hetzelfde 🡪 verschillend genotype.

**Epigenetica
Epigenetica:** de studie van wijzigingen in de genexpressie zonder dat er wijzigingen in de DNA-sequentie plaatsvinden.
Wijzigingen in de genexpressie zijn: omkeerbaar, stabiel en erfelijk.

**Genexpressie:** het tot uiting komen van een gen.
Genen kunnen aan en uitgezet worden 🡪 genen komen alleen onder bepaalde omstandigheden tot uiting (aangezet).
Regelgenen: regelen of sommige genen aan of uit staan.

**3. Genenparen**
In lichaamscellen komen chromosomen in paren voor.
De twee chromosomen van een paar bevatten genen voor dezelfde erfelijke eigenschappen.
In lichaamscellen ligt de informatie voor een erfelijke eigenschap in een **genenpaar/allelenpaar.**In geslachtscellen komen chromosomen en genen enkelvoudig voor.
Bij bevruchting 🡪 genen in een zaadcel en genen in een eicel vormen weer een paar.
 🡪 genotype van de nakomeling ligt nu vast.
**Allel:** één van de genen van een genenpaar.

**Homozygoot en heterozygoot
Homozygoot:** het allelenpaar voor een eigenschap bestaat uit twee gelijke allelen.
**Heterozygoot:** het allelenpaar voor een eigenschap bestaat uit twee ongelijke allelen.
**Dominant allel:** allel dat altijd tot uiting komt in het fenotype.
**Recessief allel:** allel dat alleen tot uiting komt in het fenotype als er geen dominant allel aanwezig is.

**Intermediair (fenotype):** twee dominante allelen komen beide enigszins tot uiting in het fenotype.
**Onvolledig dominant:** dominant allel dat bij een heterozygoot individu een recessief allel ook enigszins tot uiting laat komen in het fenotype als mengvorm.

In genetica of erfelijkheidsleer worden genen met letters aangegeven.
Dominant allel: hoofdletter
Recessief alle: kleine letter

Diploïde lichaamscel: chromosomen in paren
Haploïde geslachtscel: chromosomen niet in paren/in enkelvoud
Meiose: geslachtsceldeling

**Recombinatie:** het ontstaan van nieuwe combinaties van allelen.
 🡪 ontstaan van een grote verscheidenheid in genotypen binnen een soort.
Men spreekt ook wel van genetische variatie. Hierdoor ontstaat een grotere overlevingskans.

Dochtercellen hebben een verschillend genotype.

Bij individuen van soorten waarvoor geldt n=3 kunnen na meiose geslachtscellen ontstaan met 8 verschillende combinaties van chromosomen

Bij bevruchting 🡪 diploïde cel(zygote) ontstaat en chromosomen en allelen van beide ouders worden bij elkaar gebracht. Er ontstaan nieuwe allelenpaar. Geslacht van een mens komt vast te liggen.

**4. Monohybride kruisingen
Monohybride kruising:** er wordt slechts gelet op de overerving van één eigenschap. Hierbij is één genenpaar betrokken.
**Dihybride kruising:** er wordt gelet op de overerving van twee erfelijke eigenschappen. Hierbij zijn twee genenparen betrokken.

Johann Mendel 🡪 grondlegger genetica.
Bij een kruising planten twee individuen met ongelijk genotype zich geslachtelijk voort.
Kruisingsvraagstuk:
P: ouders
F1: kinderen
F2: nakomelingen van de kinderen met een andere partner

Als beide ouders heterozygoot zijn, kan een kind homozygoot recessief zijn.
Altijd met een homozygoot recessieve kruisen 🡪 heterozygoot bij afwijking.

**5. Geslachtschromosomen**
Chromosomen zijn naar grootte in paren gerangschikt.
**Karyotype, karyogram of chromososmenportret**: de rangschikking van chromosomen in een eukaryote cel.

Lichaamscel 🡪 23 paar chromosomen (2n): 22 paar autosomen
 1 paar geslachtschromosomen (XX) of (XY)
Geslachtscel🡪 23 chromosomen: 22 autosomen
 1 geslachtschromosoom
Geslachtscellen ontstaan na meiose, waarbij de chromosomen van een paar uit elkaar gaan.
Eicel 🡪 X-chromosoom
Zaadcel 🡪 X-of Y-Chromosoom

Bij autosomale overerving liggen de genen voor deze eigenschap op de autosomen
Bij X-Chromosomale overerving liggen de genen voor deze eigenschap in de geslachtschromosomen.
X-chromosomen bevatten elk een allel; Y-chromosoom bevat geen allel.

**X-chromosomale overerving**X-chromosomaal: deze genen komen niet voor in het Y-chromosoom.
Bijvoorbeeld
F1 XRXr x XRY
Geslachtscellen XR of Xr XR of Y
F2 2:1:1

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **XR** | **Xr** |
| **XR** | XR XR | XR Xr |
| **Y** | XR Y | Xr Y |

**6. Multipele allelen en letale factoren
Multipele allelen:** voor één erfelijke eigenschap bestaan drie of meer allelen.

**Letale factor:** allel dat geen levensvatbaar individu oplevert als een allelenpaar bestaat uit twee van zulke allelen 🡪 er is dan bij de overerving een gen betrokken dat in homozygote toestand geen levensvatbaar individu oplevert. De zygote sterft dan spoedig.

**Overerving die anders verloopt**
Door een letale factor 🡪 verhouding van fenotypen is anders dan bij een monohybride kruising zonder letale factor.
Door epigenetica 🡪 door milieufactoren kan de expressie van een gen veranderen.
 door voeding bijv. kan de vachtkleur van bepaalde muizen veranderen.

Mitochondriën bevatten ook DNA 🡪 klein ringvormig DNA met een klein aantal genen.
Mitochondriaal DNA 🡪 wordt alleen via de eicel aan een volgende generatie doorgegeven.
De zaadcel bevat wel mitochondriën, maar bij de bevruchting versmelt de kop van de zaadcel met een eicel.

**7. Gekoppelde Genen**Onafhakelijke overerving 🡪 twee genenparen kunnen in verschillende chromosomenparen liggen.
Gekoppelde overerving 🡪 de allelen die in hetzelfde chromosoom liggen, erven gezamenlijk over.

**8. Moleculaire erfelijkheid
Enzymen zijn eiwitten.**
Een eiwit molecuul bestaat uit een groot aantal aan elkaar gekoppelde aminozuren.
Aminozuren 🡪 bouwstenen van eiwitten. Er komen 20 verschillende voor in je lichaam.

Essentiële aminozuren moet je binnekrijgen met voeding.
Niet-essentiële aminozuren worden aangemaakt door het lichaam.

De lengte van de aminozuurketen en de volgorde van de aminozuren bepaalt de vorm van het eiwit.
De vorm bepaalt de functie van het eiwit.
De eigenschappen en de werking van een eiwit wordt bepaald door 🡪
het aantal aminozuren waaruit een eiwitmolecuul bestaat en de volgorde waarin de verschillende aminozuren voorkomen in het eiwitmolecuul.

**DNA**
Chromosoom bevat 🡪 één zeer lang DNA molecuul
 veel eiwitmoleculen
Geheel van DNA en eiwitmoleculen is spiraalsgewijs opgebouwd.
DNA-molecuul bevat 🡪 twee ketens die in een dubbele spiraal om elkaar heen gewonden liggen.
DNA is opgebouwd uit nucleotiden:
• Fosfaatgroep
• Desoxyribose
• Stikstofbase: **A**denine, **C**ytosine, **G**uanine, **T**hymine
Bij RNA verandert Thymine in Uracil. AT wordt AU.
**DNA-sequentie:** volgorde van de vier stikstofbasen.

**RNA**De informatie voor de synthese van eiwitten bevindt zich op het DNA in de chromosomen in de celkern.
Eiwitten worden gesynthetiseerd in de ribosomen in het cytoplasma.

RNA speelt een rol bij 🡪 hoe de informatie van de eiwitsynthese wordt overgebracht van de celkern naar het cytoplasma.

RNA-molecuul bestaat uit 🡪 enkelvoudige keten van nucleotiden.

RNA-moleculen 🡪 gevormd in de celkern, langs delen van een DNA-molecuul.

Op plaatsen waar zich actieve genen in een DNA-molecuul bevinden, worden bindingen tussen de basenparen verbroken. Langs een van beide ketens wordt een nieuw nucleotideketen gevormd.

Een RNA-molecuul kan bij een ribosoom de synthese van een eiwit op gang brengen.
Met behulp van het ribosoom 🡪 RNA-code wordt vertaald naar een specifieke aminozuurvolgorde, met een specifiek eiwit als gevolg.

**Genoom**
Een zeer groot deel van het DNA bestaat uit niet-coderend Dna/junk-DNA.
De functie ervan wordt nog niet begrepen.
Kleine verschillen in niet-coderend DNA hebben grote verschillen in het fenotype tot gevolg.

**Genoom:** de volledige set genen van een organisme inclusief niet-coderend DNA (junk-DNA).

**Genomica (Genomics):** de studie van genomen van cellen van organismen.

**9. Mutaties**
**Mutatie:** een verandering in de stikstofbasenvolgorde van het DNA of RNA.
🡪 hierdoor kunnen de vorm en functie van het eiwit veranderen. Eiwitten bepalen het fenotype van een organisme.

Mutaties kunnen in elke cel plaatsvinden.
•Mutatie in niet-coderend DNA heeft vaak geen grote gevolgen.
•Mutatie in een lichaamscel komt meestal alleen tot uiting als deze optreedt in een ingeschakeld gen. De gevolgen blijven dan vaak beperkt tot alleen die cel waar de mutatie is opgetreden 🡪 meestal geen grote uitwerking.

•Mutatie in een moedercel, zaadmoedercel, eicel, zaadcel, zygote of een cel van een embryo 🡪 grote uitwerking. De meeste gemuteerde allelen zijn recessief, waardoor ze meestal niet tot uiting komen in het fenotype.
Dit is ook als genen uitgeschakeld zijn. Ook is het zo dat niet elke mutatie leidt tot het inbouwen van een ander aminozuur of een ander eiwit.

Door mutaties ontstaan nieuwe erfelijke eigenschappen en daarmee dus ook genetische variatie.