Hoofdstuk 6

**6.1**

*Hoe werkt een bevruchting?*
Tijdens de ovulatie komt een eicel vrij uit een van de eierstokken. Deze cel komt in de eileider terecht. Een spermacel kan deze via de vagina in de eileider bevruchten.

*Hoe komt de zaadcel in de eicel?*
- Een aantal zaadcellen dringt door de follikelcellen heen
- Zaadcellen maken contact met de eischil (eiwitlaag om de cel)
- Zaadcellen geven enzymen af die deze eiwitlaag afbreken

- Een zaadcel dringt door de laag

- De zaadcel geeft zijn kern af, deze komt in het DNA van de eicel

- Er is een zygote (=bevruchte eicel) gevormd

*Ontwikkeling van de zygote:*

- 30 uur na de bevruchting is de eerste deling

- na 3 dagen bestaat het klompje uit 16 cellen

Deze delingen zijn klievingsdelingen, op dit moment groeien de cellen nog niet

- In 5 dagen vervoeren de trilharen de cellen naar de baarmoeder

- Na 5 dagen zijn er ong. 100 cellen
- 2 dagen later is de innesteling in het baarmoederslijmvlies

- De cellen nestelen zich vaak rond de blastulaholte. De buitenste laag bevruchte cellen heet de trofoblast. Binnen in de trofoblast zit de kiemschijf (bestaat ook uit bevruchte cellen). Hieruit ontstaat het embryo.

- De cellen van de kiemschijf gaan delen in de blastulaholte. Tussen de nieuwe cellen vormen twee holtes met vocht :

 - een kleinde, het dooierblaasje

 - een grote, de amnionholte ( deze groeit mee met het embryo )

De blastulaholte is op dit moment nog groter dan het dooierblaasje en de amnionholte

- De trofoblast vormt vlokken tussen de cellen van het baarmoederslijmvlies. Deze vormen later een deel van de placenta. De vlokken nemen zuurstof en voedingsstoffen op uit de bloedvaten en geven afvalstoffen terug.

- Tussen de trofoblast en de kiemschijf ontstaat de navelstreng. Dit is de transportroute tussen het embryo en de placenta. Cellen rond de amnionholte komen tegen de trofoblast te liggen. Het dooierblaasje vormt de eerste bloedcellen.
- De amnionholte groeit en vult de hele blastulaholte.
- Vruchtwater is omgeven door twee vruchtvliezen, het amnion het het chorion. De wand van het amnion vormt het binnenste vruchtvlies. De trofoblast vormt het buitenste vruchtvlies, het chorion. De vruchtvliezen groeien mee met het embryo.

- De trofoblast maakt verschillende stoffen, waaronder HCG. Als een vrouw zwanger is, bevat haar urine de stof HCG. Met een zwangerschapstest kun je dus zo makkelijk aantonen dat ze zwanger is.

*De geslachtsorganen*De geslachtsorganen ontwikkelen zich al vroeg. Eerst ontstaan de gang van Wolff, de gang van Muller en de genitale knop en groeve. Eerst is er geen verschil tussen een jongen en een meisje. Rond 6 weken ontwikkelt bij een jongens-embryo met SRY- gen ( deze ligt op het y-chromosoom ) de testes. Het zijn dus jongens.

*Vrouwelijke geslachtsorganen*

In de ovaria (=eierstokken) is de ontwikkeling van eicellen. Elke maand rijpt er in een van de eierstokken een eicel. De eileider vangt de eicel op die vrijkomt bij de ovulatie (=eisprong). De trilhaartjes in de eileider vervoeren de eicel naar de baarmoeder. Een onbevruchte eicel sterft na 24 uur af. De wand van de eileider neemt de rest van de eicel op. De baarmoeder is een dikke spierlaag, waarvan de binnenlaag, het baarmoederslijmvlies, elke maand opnieuw wordt gemaakt voor een mogelijke zwangerschap of afgestoten bij de menstruatie. De vagina is bedekt met slijmvlies. Het maagdenvlies gaat kapot bij de eerste keer seks. De grote en kleine schaamlippen bedekken de vagina. Bij de kleine schaamlippen ligt de clitoris.

*Mannelijke geslachtsorganen*Mannen hebben twee zaadballen die bestaan uit sterk gekronkelde zaadbuisjes. De zaadballen zijn al voor de geboorte afgedaald in het scrotum (= de balzak). De zaadbuisjes van elke zaadbal monden uit in de bijbal. Deze slaat de zaadcellen op voor een zaadlozing. Een penis bevat zwellichamen. Het gevoeligste deel van de penis is de eikel, die ligt onder de voorhuid. Bij een zaadlozing duwen de spiertjes rond de bijballen en de zaadleiders duwen de zaadcellen naar de penis. Zaadblaasjes en de prostaatklier voegen vocht toe aan de passerende zaadcellen.

**6.2**

Het lichaam bevat een diploïd aantal chromosomen; elk chromosoom is dubbel aanwezig. Je kunt ze rangschikken in 23 paren. Van elk van de paren kun je zeggen :

* de helft van het chromosoom komt van je vader, de andere helft van je moeder
* ze bevatten dezelfde informatie (bijv. haarkleur)

Geslachtscellen bij mensen bevatten 23 chromosomen. Deze zijn haploid; een cel bevat van elk chromosoom slechts een exemplaar. Als een eicel bevrucht is, is deze cel weer diploid.

Geslachtscellen (=gameten) ontstaan door meiose. De meiose bestaat uit 2 stappen.
Meiose I : chromosomenparen gaan uit elkaar en er ontstaan losse chromosomen
Meiose II : De chromatiden van elk chromosoom gaan uit elkaar

*Vrouwelijke geslachtscellen*De vorming van de vrouwelijke geslachtscellen begint al voor de geboorte. Door mitose ontstaan in de eierstokken een paar miljoen diploïde oogonia. Een deel van deze oogonia begint een meiose, maar stopt in profase I. Dit zijn de primaire oöcyten (= eicellen). De miljoen per eierstok dalen naar 250’000 voor de puberteit. Ze zijn omgeven door cellen afkomstig uit het ovarium. Deze follikelcellen vormen samen met de oöcyt een follikel. Vanaf de puberteit gaat, door invloed van FSH, de meiose verder. Maar niet allemaal tegelijk. Aan het begin van elke menstruatiecyclus hervatten bij 5 tot 12 follikels de meiose. Meestal maakt een follikel de meiose af, de rest sterft. Als er twee follikels rijpen, is er kans op een twee-eiige tweeling. Meiose I eindigt met een ongelijke verdeling van het grondplasma: een cel krijgt vrijwel alles :de secundaire oöcyt. De ander verschrompelt tot een poollichaampje. De secundaire oöcyt begint aan meiose II, maar stopt in metafase II , op dit moment komt de oöcyt vrij uit de follikel: dit heet de ovulatie. Bij een bevruchting voltooid de secundaire oöcyt de meiose II voordat de kernen van de eicel en de zaadcel versmelten. Daarbij ontstaat een eicel en een tweede poollichaampje.

*Mannelijke geslachtscellen*De meiose in de zaadballen begint bij jongens in de puberteit en gaat het hele leven door. Het begint met een mitose van de kiemcellen in de wanden van de zaadbuisjes, de spermatogonia. Dit levert een nieuw spermatogonium en een primaire spermatocyt. Uit de diploïde spermatocyt ontstaan na meiose I twee haploïde secundaire spermatocyten. Elke haploïde spermatocyt levert na meiose II twee spermatiden. Deze differentiëren tot zaadcellen met een staart.

**6.3**

de hypofyse en de hypothalamus zijn betrokken bij de start van de puberteit. De hypothalamus hoort bij het zenuwstelsel, de hypofyse is een hormoonklier. Deze ligt in het midden onderaan de hersenen, daar boven ligt de hypothalamus. Dit beinvloed de hypofyse door GnRH af te geven. De hypofyse reageert hierop door FSH en LH af te geven aan het bloed. Beide zijn bedoeld voor de geslachtsorganen en door deze hormonen af te geven start bij jongens en meisjes de vruchtbaarheid.

*Vruchtbaarheid bij jongens* Bij jongens stimuleert FSH zich in de zaadballen voor de productie van zaadcellen. LH stimuleert de vorming van het hormoon testosteron. Dat regelt de secundaire geslachtskenmerken (zoals lichaamshaar, lage stem, enz). Testosteron remt de productie van LH, FSH en GnRH

*Vruchtbaarheid bij meisjes*
Follikels (blaasje waarin de eicel zich kan ontwikkelen) in de eierstokken zijn gevoelig voor FSH en LH afkomstig uit de hypofyse. FSH start de ontwikkeling van de follikels, deze follikels maken oestrogenen. Deze gaan via het bloed naar de hypothalamus en zo zorgt het er voor dat de hypofyse de productie van FSH en GnRH remt. Dat voorkomt de ontwikkeling van andere follikels. De grote hoeveelheid oestrogeen stimuleert de productie van LH, hierdoor voltooid meiose I en de ovulatie. De eicel barst uit de follikel en kan nu bevrucht worden, dit moet binnen een dag ander sterft de eicel. De lege follikel neemt nu veel vetachtige stoffen op, krijgt een gele kleur en heet nu het gele lichaam. Het gele lichaam maakt veel progesteron. Dit hormoon stimuleert de groei en ontwikkeling van het baarmoederslijmvlies en remt de productie van GnRH, LH en FSH. Zolang het gele lichaam dus functioneert, ontwikkelen er geen nieuwe follikels meer.

*Menstruatie*Als de eicel niet is bevrucht, verschrompelt het gele lichaam in ong 10 dagen. De vorming van progesteron en oestrogeen stopt en de hoeveelheden van deze hormonen nemen snel af, dat heeft 2 gevolgen :

1. Een deel van het baarmoederslijmvlies laat los, de menstruatie begint
2. De FSH productie komt weer op gang. De cyclus begint weer opnieuw met de ontwikkeling van follikels en de productie van oestrogeen.

*Zwangerschap*

Een bevruchte eicel deelt via mitose tot een klompje cellen. Trilharen in de eileider brengen het klompje cellen naar de baarmoeder. Zodra het zich innestelt in het baarmoederslijmvlies, maakt de trofoblast HCG aan. De gevolgen van HCG op de moeder zijn:

* Het gele lichaam blijft in stand en blijft progesteron maken, waardoor de menstruatie uitblijft.
* Progesteron blijft de vorming van FSH en LH remmen dus er worden geen nieuwe follikels gevormd.

De productie van HCG neemt na ong 3 maanden af, waardoor het gele lichaam verdwijnt. De placenta neemt zijn taak over en maakt progesteron en oestrogeen aan, zo ontwikkelt het baarmoederslijmvlies zich verder.

**6.4**

Mogelijke oorzaken op onvruchtbaarheid:

* zaadkwaliteit van de man
* leeftijd van de vrouw
* afgesloten eileiders

*Wat kun je hier aan doen?*

IVF - eerst worden er hormonen toegediend bij de vrouw voor het aanmaken van extra follikels. Er worden een paar uitgenomen en geïnjecteerd met goede zaadcellen van de man.

ICSI - punctie van zaadcellen in eicel

TESE - biopt van zaadcel weefsel die ze gebruiken voor ICSI. Het biopt wordt genomen omdat er te weinig zaadcellen zijn geproduceerd om de zaadballen te verlaten.

Als je wilt weten of het ongeboren kindje een ziekte heeft zijn er 3 mogelijkheden om dat te testen:

1. vlokkentest (10 weken)
Cellen uit de vlokken van de placenta halen en DNA onderzoek doen
2. vruchtwaterpunctie (16 weken)
Cellen opzuigen uit vruchtwater
3. navelstrengpunctie (19 weken)
Bloedcellen van het embryo

Bij ongeslachtelijke voortplanting ontstaat uit een ouder een populatie van genetisch identieke nakomelingen ( een kloon )

**6.5**
Een soa is een infectieziekte die je krijgt door seksueel contact. De oorzaken zijn :

* bacteriën
* virussen
* schimmels
* splatjes

Hiv grijpt aan op de witte bloedcellen die afweer aansturen, daardoor gaat je weerstand omlaag.
Een virus is een eiwitmantel met erfelijk materiaal. Een virus gaat zich vermengen met de gastheercel. Dan is er transcriptie en translatie en zo vormt er weer een nieuwe cel.

* op de witte bloedcellen zit CD4 (=receptoren), hier kan het virus aan hechten.
* versmelting met het celmembraan
* Hiv geeft RNA en ‘Reverse transcriptase integrase’ af
* Reverse transcriptie zet hiv- RNA om in DNA
* integrase bouwt het virale DNA in het DNA van de T-lymfocyt
* Het virale DNA wordt virus DNA
* ook worden er eiwitten gemaakt
* Enzym protease knipt eiwitketens tot kleinere stukjes. Dit zit bouwstenen voor een nieuw virus
* Bij het verlaten van de cel neemt het virusdeeltje een stukje celmembraan mee

HIV: humaan immunodeficiëntie virus. (het virus tast het menselijke immuunsysteem aan.)

Seropositief: als een menselijk lichaam antistoffen tegen HIV bevat.

Aids:

1. besmetting HIV, zware griepverschijnselen (duurt enkele weken)

2. na 3 – 6 maanden kan arts aantonen dat iemand seropositief is

3. virus lijkt verdwenen, kan 3 – 10 jaar duren

4. aantal virusdeeltjes in bloed stijgt enorm en aantal afweercellen daalt dramatisch. Geen afweer meer tegen bacteriën en virussen in normale omgeving. Infecties. Patiënt overlijdt.

Virussen bestaan niet uit cellen, maar uit DNA of RNA, dat omgeven is door een eiwitmantel.

Wanneer virus cel binnendringt, hecht het zich eerst aan receptoren op celmembraan. Zonder passende receptor kan virus niet binnen.

Retrovirus: Een virus dat bestaat uit RNA (zoals HIV). Met het RNA gaat het enzym reverse transcriptase mee de cel in. Dit enzym bouwt het RNA om tot DNA. Het virus-DNA wordt ingebouwd in de cel’s eigen DNA. Van dit DNA wordt RNA gemaakt. Hierdoor worden veel nieuwe virusdeeltjes gemaakt.

HIV hecht zich aan receptoren die vooral aanwezig zijn op de T-lymfocyten van het afweersysteem. Met RNA gaat bijzonder enzym mee de cel in, het reverse transcriptase. (bouwt virus-RNA om tot DNA). In T-lymfocyt wordt dit DNA ingebouwd in eigen DNA.

Ingebouwde virus DNA zorgt voor vele RNA-kopieën: het nieuwe virale RNA. Het zorgt ook voor nieuwe eiwitmantels. Als er heel veel virusdeeltjes gevormd zijn, valt de cel uiteen.

Herpes simplex: DNA-virus. Veroorzaakt pijnlijke plekken en zweertjes op geslachtsorganen. Na periode van 10 –14 dagen verdwijnen ze spontaan, maar kan in centraal zenuwstelsel jarenlang blijven zitten. Kan ineens weer actief worden.

Zwangere vrouwen die met Herpes simplex besmet zijn, kunnen het virus tijdens de bevalling op het kind overbrengen. Bij 60% van de pasgeborenen is dit virus dodelijk. Bij overlevende kinderen veroorzaakt het virus blindheid of schade aan het zenuwstelsel.

Hoofdstuk 7

7.1

Fenotype - alle waarneembare eigenschappen

Genotype - eigenschappen in het DNA

Genoom - de complete genetische samenstelling van een mens of dier

Het herverdelen van erfelijke eigenschappen heet recombinatie.

Behalve recombinatie zijn er nog twee oorzaken van variatie in het erfelijk materiaal.

Tijdens profase 1, wanneer de homologe chromosomen dicht tegen elkaar aanliggen, kunnen chromatiden van homologe chromosomen elkaar kruisen: crossing-over.

de tweede oorzaak van variatie zijn mutaties in het DNA door bijvoorbeeld straling of chemische stoffen. Wanneer zo’n mutatie plaatsvindt in een cel waaruit een gameet wordt gevormd, zal daarmee extra variatie worden doorgegeven naar (alle cellen van) de nakomeling.

Dergelijke varianten van een gen noem je allelen. De combinatie waarin de allelen op een chromosoom voorkomen, is het haplotype

7.2

Karyotype/Karyogram - Een plaatje waarop de chromosomen van een mens zijn afgebeeld

Autosomen- de eerste 22 chromosomen,dus **niet** de geslachtschromosomen

Geslachtschromosomen - het laatste chromosomenpaar, de combinatie : XX of XY

Soms komt er in een karyogram , monosomie of trisomie voor. Dit betekent dat er een chromosoom te weinig of te veel is. Dit zijn gevolgen van een fout in de meiose.

trisomie- als twee chromosomen stukken hebben uitgewisseld of als dat stuk is verplaatst.

7.3

Homozygoot - twee dezelfde allelen ( AA , aa )
Heterozygoot - twee verschillende allelen ( Aa , aA )

Heb je bijvoorbeeld Tt, dan ben je drager/draagster.

Intermediair fenotype krijg je als je bijv. een dominant van bruin en een dominant allel voor blond hebt, dan krijg je lichtbruin haar.

Bij de overerving van bloedgroepen is er sprake van co-dominantie. Dat wil zeggen: er is sprake van meer dan één dominant allel voor deze eigenschap. Bijvoorbeeld het allel voor bloedgroep A en voor bloedgroep B geeft AB. Van A en van B dus.

Letale allelen - allelen die dodelijk zijn

7.4

P-generatie zijn de ouders
F1-generatie zijn de nakomelingen
dihybride kruisingen - Een kruising waarin je let op twee genen en hun allelen

Polygeen - onder invloed van verschillende genen
Fenotype ontstaat door : genotype + milieu
Genetische modificatie- de gewenste allelen in organismen

Transgene organismen- genen van het ene soort naar het ander overbrengen