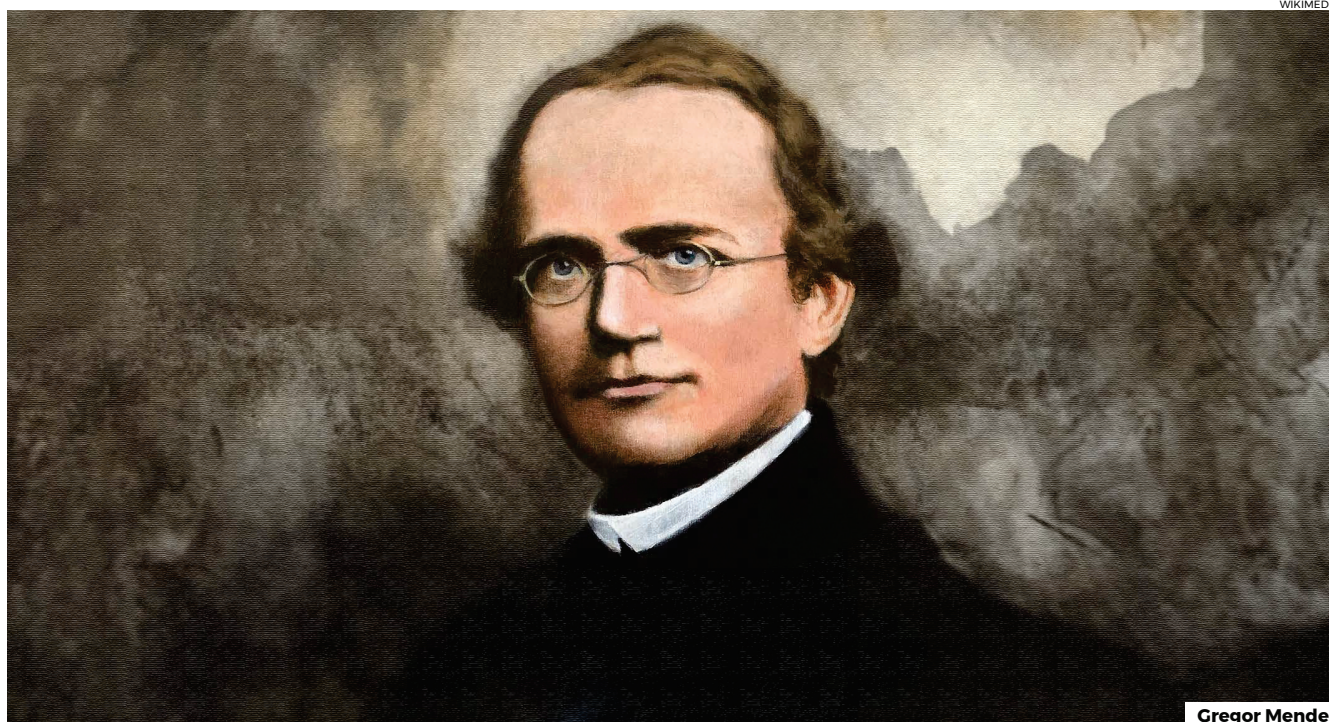




Göran Schmidt civ.ing. (kemiteknik), biolog, lärare, skolledare, numera föreläsare och ordförande i Genesis.
Webbplats: gschmidt.se Mail: ordforande@genesis.nu

Grundläggande mendelsk genetik

Av Göran Schmidt



Gregor Mendel

Gregor Mendel (1822-1884) brukar kallas genetikens fader. De observationer han gjorde på ärtor (*Pisum sativum*) och slutsatser han drog om hur egenskaper nedärvs från en generation till nästa var revolutionerande. Mendel kunde visa att både växters ägg och spermier (som finns i pollenkornen) bidrar till den nya generationen av växter. Han kunde också visa att

deras kombinationer vid befruktningen följde statistikens lagar. Och för det tredje myntade han begreppen "dominant" och "recessiv" för växters olika anlag. Tyvärr dröjde det till 30 år efter hans död innan hans banbrytande manuskript "Experiment inom växthybridisering" från 1865 återupptäcktes och blev allmänt erkänt.



FAKTARUTA

Om kromosomer

I cellkärnan av ett befruktat ägg från en människa finns DNA samlat i 46 så kallade kromosomer som innehåller hennes DNA. I samband med celledelningen kopieras de 46 kromosomerna så att den nya cellen också får 46 kromosomer med samma DNA.² Den här processen fortsätter medan embryot växer till en "färdig" människa, och sedan vidare i takt med att gamla celler dör och ersätts av nya, vilket sker så länge individen lever.

Kvinnors äggceller och mäns spermieceller har däremot bara 23 kromosomer. Just innan könscellerna bildas så halveras nämligen kromosomantalet för att det befruktade ägget ska få "tillbaka" 46 kromosomer.³ Under den här processen omkombineras DNA på olika sätt. Det betyder att de gener som kommer från de båda föräldrarna "blandas om" så att barnen inte blir kopior av sina föräldrar. Varje enskild kromosom förändras alltså för varje generation. Annars hade variationen mellan organismerna inom en art varit mycket begränsad. Antalet sätt som generna kan kombineras på är nu i stället så enorm att det i praktiken är uteslutet att ett par föräldrar skulle kunna få två barn med likadant DNA, såvida barnen inte kommer från samma befruktade ägg (enäggstvillingar).⁴



Så här ser en människas kromosomer ut när de färgats. De ligger normalt till synes huller om buller i cellen - bilden visar hur de ser ut när de klippts ut och lagts intill varandra i storleksordning. Man ser att kromosomerna utgörs av så kallade *homologa* par. Den vänstra kromosomen i varje par har kommit från den ena föräldern och den högra från den andra, men det går inte på bilden att avgöra vilken som kommer från vilken förälder. De båda könskromosomerna (XY) är det enda omaka paret längst nere till höger. De visar att kromosomerna tillhör en man.

Generna ligger på bestämda ställen (*loci*, plural av *locus*) utmed kromosomarmarna. Genen för en viss egenskap ligger på samma plats i de båda homologa kromosomerna. Om individen är *heterozygot* för en viss egenskap så betyder det att det är två olika alleler i det aktuella locuset. Är individen *homozygot* så finns det likadana alleler i de två kromosomerna. Bildkälla: Courtesy: National Human Genome Research Institute - Wikimedia commons

RÖTT + VITT = RÖTT

Mendel funderade över vad som skulle hända om han korsade en ärtplanta från en population som alltid bar röda blommor med en som alltid bar vita. Sagt och gjort – han tog pollen från en vit blomma och förde över till pistillen på ett antal röda. Efter några veckor fanns det ärtbaljor med frön (ärtor) på plantorna där de röda blommorna suttit.

För säkerhets skull gjorde han också tvärtom – han tog pollen från en röd blomma och förde över till ett antal vita.

Mendel skördade sedan ärtorna, planterade dem och lät dem växa upp till nya plantor. Det visade sig att alla (de så kallade *hybriderna*) fick röda blommor. Röd färg på ärtblommorna var alltså en dominant egenskap, konstaterade Mendel. Sådana anlag skrev han med versal, i det här fallet "R", och så gör vi än idag.

RÖTT + RÖTT = VITT!

Men Mendel fortsatte sina försök. Nästa steg var att han förde över pollen från en av blommorna i den rödblommiga hybrid till ett antal andra individer av samma hybrid (i praktiken självpollinering). Det blev ärtbaljor även den här gången, och Mendel planterade än en gång de nya ärtorna och väntade. Det var nu som det spännande inträffade!

Nu dök det nämligen upp vita blommor på en del plantor. Mendel räknade och noterade att det var ganska precis en fjärdedel av dem. Resten (3/4) var röda som tidigare.

Om man inte hade vetat om att en planta med vita blommor varit inblandad från början av försöken, så hade det varit ett mysterium hur två plantor med röda blommor kunde ge upphov till plantor med vita blommor. Mendel insåg att det handlade om ett anlag med två varianter, en för vardera färgen, och han förstod att varianten för de vita blommorna hade funnits med hela tiden utan att synas. Nu för tiden kallar vi anlagen för *gener* och de olika varianter som finns av en viss gen kallas *alleler*. Vi kommer oftast att använda oss av de orden i fortsättningen.

Mendel drog slutsatsen att egenskapen för vit blomfärg var svagare än den för röd. Han kallade den *recessiv*. Sådana alleler betecknade han med gemena bokstäver, det vill säga i det här fallet "r".¹ Det sista hybridiseringsförsöket hade lett till en så kallad *utklyvning* av den recessiva allelen för vita blommor.

Ibland används orden gen och allel synonymt, men skillnaden är liknande den mellan orden syskon (gen), bror (allel 1) och syster (allel 2).

KORSNINGSSCHEMAN

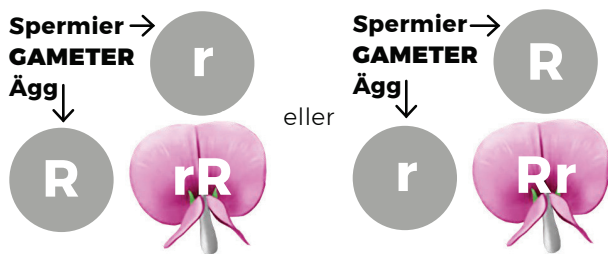
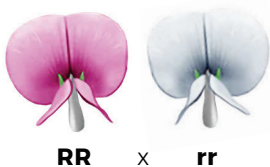
Det som hände vid Mendels korsningar av ärtplantorna kan illustreras i ett par så kallade *korsningsscheman*:

1. MONOHYBRID KLYVNING

Man säger att den ursprungliga plantan med röda blommor var *homozygot* med avseende på den dominanta allelen för röd blommafärg (R) i dubbel upplaga (RR). Plantan med vita blommor var i stället *homozygot* med avseende på den recessiva allelen (r), det vill säga hade genotypen (rr).

I en individ som är *homozygot* med avseende på en viss allel förekommer denna i dubbel upplaga, men när det bildas *gameter* (samlingsnamn på ägg och spermier) i levande organismer så halveras alltid antalet kromosomer. Det leder till att de båda allelerna skiljs åt. I den första generationens röda (RR) blomknoppar kommer därför alla spermier i pollenkornen och alla ägg i pistillerna att innehålla allelen R i enkel upplaga. På samma sätt kommer alla pollenkorn från de vita blommorna att innehålla allelen r i enkel upplaga och alla ägg i pistillerna r i enkel upplaga.

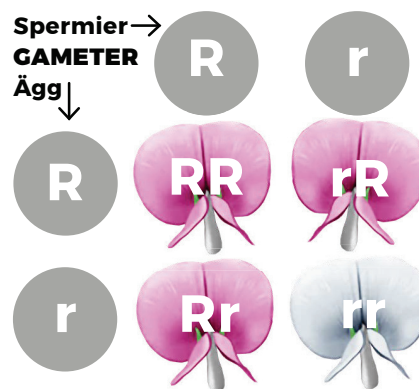
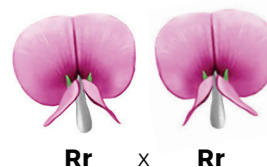
Efter pollineringen kommer därför alla de befruktade äggen att innehålla en allel för röd blommafärg (R) och en för vit (r), oavsett om det var pollen från den vita blomman som pollinerade de röda eller tvärt om. Man säger att de är *heterozygota* (Rr). Men alla (100%) blommorna kommer att vara röda eftersom allelen för röd blommafärg är dominant över den som kodar för vita.



På vetenskapligt språk brukar man kalla den uppvisade egenskapen för *fenotyp* och den genetiska bakgrunden för *genotyp*. Det finns alltså två genotyper (RR och Rr) som båda ger upphov till fenotypen röd färg (R), men bara en genotyp (rr) som ger upphov till vit färg (r).

I sitt andra försök utgick Mendel från två heterozygota röda blommor. Eftersom cellerna i dessa innehöll båda allelerna (R och r) så kom nu 50% av de bildade äggen och spermierna att innehålla R-allelen och 50% r-allelen.

Korsningsschemat i det andra hybridiseringsförsöket kommer därför att se lite annorlunda ut:



Vi ser att tre av kombinationerna ger röd färg, RR och Rr/rR (eftersom R är dominant) och en av dem ger vit färg (rr). I praktiken handlar det förstås om många fler blommor än just fyra, men schemat visar att ungefär tre fjärdedelar (75%) av blommorna kan förväntas bli röda och en fjärdedel (25%) vita oavsett hur många de är till antalet.

Den viktiga slutsatsen från försöket är att en "ny" egenskap (vita blommor) kan dyka upp och bli synlig trots att den inte är synlig hos föräldrarna. *Det här är en nyckel till att förstå hur nya arter kan uppstå i naturen!*

I de här försöken tog Mendel bara hänsyn till en enda egenskap (anlaget för blommafärg). Det brukar därför kallas monohybrid klyvning (mono = grekiska för "en"). ▶

2. DIHYBRID KLYVNING

I ett annat försök studerade Mendel i stället egenskaperna hos plantornas frön (ärter) och tog då hänsyn till två egenskaper (så kallad dihybrid klyvning). Han observerade då att ärtorna som bildas kan vara antingen gula eller gröna. De kan också vara släta eller skrynkliga. Mendel upptäckte att de båda anlagen för gul färg och jämna ärter är dominanta över de för gröna, skrynkliga ärter.

Med följande beteckningar på anlagen:

G = gula, g = gröna, S = släta, s = skrynkliga

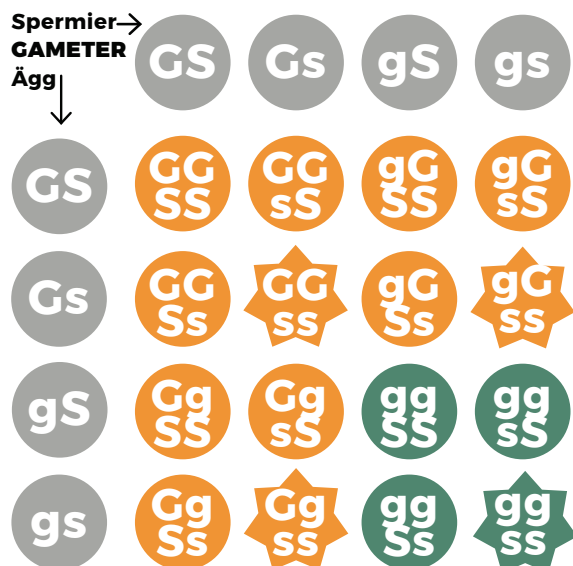
så kan vi nu illustrera Mendels korsningsförsök med hjälp av ett lite större korsningsschema.

Mendel utgick från två plantor som båda var dubbelheterozygota, d v s GgSs x GgSs. Båda bar gula, släta ärter eftersom både allelen G och allelen S fanns närvarande i båda plantorna.

När det bildas ägg och spermier i blommorna så kommer dessa att få följande genotyper:

GS (25%), Gs (25%), gS (25%), gs (25%)

Korsningsschemat blir så här:



För det första kan vi konstatera att andelen heterozygota individer har halverats från 100% till 50%.⁶ Inaveln har alltså lett till en *minskad genetisk diversitet* (mångfald).⁷

En andra observation är att det uppträder plantor med tre nya fenotyper (kombinationer av egenskaper) som ingen av

föräldrarna hade, nämligen skrynkliga gula, skrynkliga gröna och släta gröna ärter. Trots att den genetiska diversiteten minskar uppstår alltså en *ökad synbar diversitet*.

För det tredje: om en grön, skrynklig ärt skulle råka gro på en ö som tidigare saknade ärtplantor, så skulle själv-pollinering (ggss x ggss) leda till att alla plantor för all framtid aldrig skulle kunna få någonting annat än gröna, skrynkliga ärter. I det här fallet skulle den reproduktiva (och geografiska) isoleringen ha lett till att växtens egenskaper blivit *fixerade* i populationen. Det här exemplet illustrerar det som biologer kallar artbildning genom *genetisk drift*.

FLER SLUTSATSER

Det visar sig att antalet nya egenskapskombinationer växer exponentiellt efterhand som fler anlag tas med i beräkningen:

Med ett anlag (gen) uppstår totalt 2 fenotyper (varav en ny, som i blomfärgsexemplet vita blommor).

Med två anlag (gener) uppstår totalt 4 fenotyper (varav tre nya enligt exemplet ovan).

Med n anlag (gener) uppstår totalt 2ⁿ fenotyper (varav 2ⁿ - 1 nya).

Exempel: Med 3 gener uppstår 7 nya fenotyper, med 9 gener uppstår 511 nya fenotyper och med 50 gener uppstår fler än 10¹⁵ det vill säga en biljard (en miljon miljarder) nya fenotyper.

Hur många skillnader i fråga om egenskaper som krävs för att vi spontant skulle betrakta två individer som tillhörande olika arter eller släkten är helt och hållet en definitionsfråga, men det är helt klart att redan vanlig mendelsk skolgenetik kan förklara hur en stor del av den variation som finns inom många växt- och djurfamiljer har uppkommit.

NOTER

1. Man kunde naturligtvis lika gärna ha kunnat skriva "v", men konventionen är att man använder samma bokstav som det dominanta anlaget har (i det här fallet r som i "röd").
2. Denna process kallas *replikation*, och sker under den vanliga celledelningen, också kallad *mitos*.
3. Denna process sker under reduktionsdelningen, *meios*.
4. Trots detta är människors DNA till 99,9% identiskt. All den här variationen finns alltså i den promille (0,1%) av DNA som återstår.
5. Det vill säga allelen R finns i samma locus i båda de aktuella homologa kromosomerna (se faktarutans bildtext).
6. I föräldragenerationen i det här exemplet var båda föräldrarna heterozygota med avseende på både ärtfärg och -form (2/2 = 100%). I dottergenerationen var 8/16 heterozygota med avseende på vart och ett av anlagen (8/16 = 50%). För varje generation med självbefruktning fortsätter andelen heterozygota individer att minska och homozygota att öka i motsvarande grad.
7. Graden av heterozygoti är nämligen ett mått på den genetiska diversiteten.