

# Indhold

<b>Forord</b>	6	<b>6 Mutationer og genetisk variation</b>	31
<b>1 Genetik</b>		Mutationer	31
– introduktion og overblik	8	Mutationer kan være skadelige	32
Overblik over bogens indhold	10	Normale alleller og defekte alleller	34
<b>2 Menneskets arvemateriale</b>		Genetisk variation	34
– kromosomerne	12	<b>7 Meiose og dannelse af kønsceller</b>	37
Autosomerne	12	Meiose – overblik	37
Kønskromosomerne	13	Meiose – trin for trin	38
Kromosomernes struktur	14	Et gens alleller skilles under meiosen	39
Befrugtning og mitose	15	Meiose skaber ny genetisk variation	40
<b>3 Menneskets arvemateriale</b>		Meiose i manden og meiose i kvinden	40
– DNA og gener	17	<b>8 Kromosomafvigelser: forkert antal kromosomer</b>	44
DNA's opbygning	17	Trisomi	44
DNA indeholder gener		Polyploid og monosomi	50
– opskrifter på polypeptider	18	<b>9 Kromosomafvigelser: kromosomer med forkert struktur</b>	52
Eksempler på proteiners funktioner	19	Translokationer	52
<b>4 Fra gen til protein</b>	21	Deletioner	54
Fra gen til polypeptid	21	Duplikationer	55
Genaktivitet i forskellige celler	24	Inversioner	55
<b>5 Eksempler på gener</b>	27	<b>10 Monogene, autosomale sygdomme</b>	56
<i>CFTR</i> -genet – og cystisk fibrose	27	Autosomale, dominante sygdomme	56
<i>PAH</i> -genet			
– og fenyلكetonuri (PKU)	28		
Faktor VIII-genet			
– og hæmofili A	28		
<i>COL1A1</i> -genet			
– og osteogenesis imperfecta	29		
<i>HFE</i> -genet			
– og arvelig hæmokromatose	29		
<i>CCR5</i> -genet – og resistens mod hiv-1-infektion	30		

Autosomale, recessive sygdomme	59	Når lægemidlet mod blodpropper ikke virker	90
Nedarvning og stamtræer	61	Når bedøvelsen varer længere end forventet	91
<b>11 Monogene, kønsbundne sygdomme</b>	66	Lægemiddel designet efter kræftcellers genetik	91
X-bundne, recessive sygdomme	66	<b>16 Undersøgelser af fostres arvemateriale</b>	93
Nedarvning og stamtræer	67	Risikovurdering	93
<b>12 Monogene sygdomme – komplicerende faktorer</b>	71	Fosterdiagnostik	94
Nymutationer	71	Andre genetiske fosterundersøgelser	96
Reduceret penetrans	72	<b>17 Forebyggelse af genetiske sygdomme</b>	98
Variabel ekspressivitet	72	Screening for bærere	98
Ukomplet dominans og codominans	73	Præsymptomatisk genetisk undersøgelse	98
Imprinting	73	Neonatal screening	99
Monogen eller ...?	74	Livsstilsændringer og medicin	99
<b>Opgaver</b>	75	Tilfør det manglende protein	100
<b>13 Geners betydning for almindelige sygdomme</b>	79	Genterapi	100
Hjerte-kar-sygdomme	79	<b>18 Epigenetik</b>	101
Diabetes mellitus (sukkersyge)	81	Epigenetiske ændringer	101
Hypertension (forhøjet blodtryk)	82	Epigenetiske eksempler	102
Alzheimers sygdom	82	<b>Svar på opgaver</b>	105
<b>14 Gener og kræft</b>	83	<b>Litteraturliste</b>	106
Kræft er en genetisk sygdom	83	<b>Stikord</b>	107
Kræftgener	84		
Kræft i tyktarmen	86		
Brystkræft	88		
Arvelig kræft og gentest	88		
<b>15 Gener og lægemidler</b>	89		
Når lægemidlet mod leukæmi bliver farligt	89		