



## ABC om genetik och ärftlighet

Den här förteckningen innehåller ord och begrepp som har med genetik och ärftlighet att göra. I själva texten finns ord som med sin **gröna** färg avviker från de svarta orden. Orden finns i sin tur förklarade i förteckningen under ordets begynnelsebokstav.

### A

#### Allel

En av två, eller flera, varianter av en viss gen. Varje individ har två varianter av en gen. Den ena allelen nedärvs från mamman, den andra från pappan. När det gäller blodgrupper hos människan finns det tre alleler; A, B och 0

#### Arvsmassa

Den totala mängden DNA i en cell.

#### Autosom

En autosom är en kromosom som inte är en könskromosom. Hos människor utgör autosomerna, som också kallas de autosomala kromosomerna, alla kromosomer utom könskromosomerna X och Y.

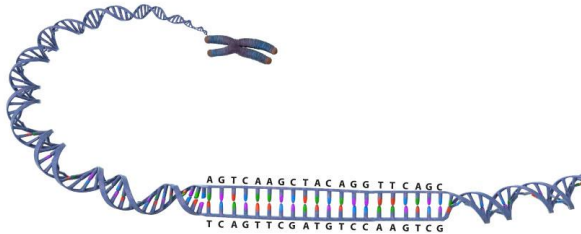
### B

#### Balanserad translokation

En balanserad **translokation** innebär att delar av två kromosomer har brutits av och bytt plats med varandra men det finns varken för mycket eller för litet kromosommaterial.

## Baspar

Basparen är den genetiska kodens byggstenar som tillsammans håller ihop DNA-spiralens två strängar. DNA-spiralen är en dubbelsträngad molekyl som är uppbyggd av nukleotider. De två DNA-strängarna binds samman via nukleotidernas kvävebaser. Kvävebaserna adenin (A) och tymin (T) binder alltid till varandra och bildar basparet A-T. Kvävebaserna guanin (G) och cytosin (C) binder till varandra och bildar basparet G-C.



## Befruktning

När en äggcell och en spermie förenas börjar ett **embryo** bildas. Det kallas för befruktning. Embryot växer sedan till ett foster som sedan växer till en ny människa.

## C

### Cell

Cellen kan ses som de levande organismernas minsta enheter. Det finns encelliga organismer som bakterier och amöbor. De består av en enda cell. Flercelliga organismer, som människor, djur och växter, består av mängder av celler som kommunicerar med varandra.

### Cellkärna

Cellkärnan finns i cellen och innehåller huvuddelen av arvsmassan. De mogna röda blodkropparna är de enda cellerna som saknar cellkärna.

## D

### Deletion

En deletion är en typ av **mutation** som innebär att **baspar** raderats från **DNA-sekvensen**. Det kan röra sig om allt från några baspar till större delar av en kromosom. En deletion innebär att kromosommaterial har förlorats. Deletioner kan vara stora och omfatta en hel kromosomarm, men är ibland så små att de inte kan

uppfattas i ett mikroskop och kallas då för **mikrodeletioner**. Vilka symtom en deletion förorsakar beror på vilka gener det är frågan om.

### De novo-mutation

En mutation som inte någondera av föräldrarna har och som sannolikt uppkommit när barnet blivit till, alltså vid befruktningen. "De novo" betyder "ny".

### DNA

DNA är en förkortning av engelskans **DeoxyriboNucleic Acid** (svensk benämning är deoxyribonukleinsyra). DNA:et utgör det genetiska materialet i alla levande organismer och består av fyra byggstenar (se **baspar**) vars ordning utgör **DNA-sekvensen**. DNA-sekvensen hos en individ är mycket stabil och går i arv från förälder till barn. Det finns ungefär 2 meter DNA i en DNA-sträng. Kromosomerna är uppbyggda av DNA.

### DNA-sekvens

Sekvens, ordningsföljd, av baspar som utgör en del av DNA:t. Används ibland synonymt med DNA-fragment och kan exempelvis se ut så här:  
ATGTTAGCCTCAGTACT.

### Dominant nedärvning

Se "**Nedärvningmönster**" som är ett skilt dokument på vår webbsida.

### Duplikation

En duplikation är en typ av **mutation** som innebär att en viss **DNA-sekvens** har kopierats och förekommer i två eller fler kopior efter varandra. Vilka symtom en duplikation förorsakar beror på vilka gener som är involverade.

## E

### Embryo

Ett tidigt stadium av människans utveckling. Ett embryo uppkommer efter **befruktningen**.

### Epigenetik

Epigenetik är den del av genetiken där man undersöker de faktorer som reglerar **generna** och som påverkas och förändras av omgivningen.

### Exon/exoner

De kodande delarna av en **gen**, som innehåller information om hur ett protein ska tillverkas.

## F

### Fenotyp

En individs utseende, egenskaper och symtom. Bestäms till stor del av genetiska faktorer (se [genotyp](#)) men också av miljöfaktorer.

### Det finländska sjukdomsarvet

Finland har på grund av sin befolkningshistorik en samling på närmare fyrtio sällsynta, ärftliga sjukdomar som är så gott som okända på andra håll i världen. I många andra länder finns på samma sätt sjukdomar som är typiska just för landet i fråga.

## G

### Gen

En gen är en del av [arvsmassan](#), alltså en bit av [genomet](#), och är enhet för arvsanlag. Generna förekommer parvis och är belägna i [kromosomerna](#). Människan har ca 22 000 gener. En gen kan vara en ritning för hur ett protein ska konstrueras, med andra ord kodar genen för ett visst protein. Generna påverkar olika funktioner eller uttryck hos organismen.

### Genom

Genomet utgör den totala mängden [DNA](#) i en [cell](#). Ett annat ord för genom är [arvsmassa](#).

### Genotyp

Genotypen är en organisms genetiska uppsättning, alltså de genetiska faktorer som i sin tur påverkar individens utseende och egenskaper, [fenotypen](#).

## H

### Heterozygot

En heterozygot är en individ som har två olika [alleler](#) av en [gen](#).

### Homozygot

En homozygot är en individ som har två likadana [alleler](#) av en [gen](#).

# I

## Infertilitet

Infertilitet är ett medicinskt tillstånd där det finns fysiologiska hinder för att en graviditet ska uppstå.

## Intron/introner

Introner är delar av **genen** som inte innehåller information om hur ett protein ska tillverkas. Intronerna sitter mellan **exonerna**.

# K

## Kromosomer

Kromosomerna finns i **cellkärnan** och förekommer parvis. Kromosomerna är uppbyggda av **DNA** och tillsammans utgör de **genomet**. Människan har 46 kromosomer. De 46 kromosomerna indelas i 23 par. Kromosomerna är numrerade och de 22 första kallas för autosomer och är identiska hos män och kvinnor. Det sista paret, **könskromosomerna** X och Y, bestämmer individens kön. Kvinnor har vanligtvis två X-kromosomer, medan män har en X- och en Y-kromosom. I ett kromosompar nedärvs den ena kromosomen från mamman och den andra från pappan.

## Kromosomavvikelse

Kromosomavvikelse är förändringar i **kromosomernas** antal eller struktur (uppbyggnad) och är oftast medfödda. Ibland orsakar kromosomavvikelse olika missbildningar och symtom.

Numeriska avvikelser innebär att antalet kromosomer är avvikande, det vill säga att det finns en eller flera kromosomer för mycket eller för lite.

Strukturella kromosomavvikelse innebär att en eller flera kromosomer har avvikande form och utseende. Till exempel kan delar av kromosomer ha bytt plats (**translokation**), saknas (**deletion**) eller extra delar kan ha tillkommit (**duplikation**).

En strukturell avvikelse kallas **balanserad** om det varken finns för mycket eller för litet kromosommaterial. Den påverkar vanligen inte en persons hälsa, men kan orsaka att det bildas könsceller (äggceller eller spermier) med en **obalanserad** kromosomuppsättning. Det i sin tur ökar risken för missfall och **infertilitet** samt att ett barn får en funktionsvariation och/eller avvikelser i inre och yttre organ.

Kromosomavvikelse kan också förvärfas senare i livet. De är då begränsade till den vävnad där förändringen uppstått och kan ibland påverka celledelning så att cancer uppstår.

## Kromosomuppsättning

Människans alla kromosomer utgör tillsammans en så kallad kromosomuppsättning. Man talar om att kvinnor har en viss kromosomuppsättning som betecknas 46XX och för män betecknas 46XY. En kromosomuppsättning kan också vara avvikande från den typiska.

## Kvävebas

Se [baspar](#).

## Könsceller

Människans könsceller är [spermier](#) hos mannen och [äggceller](#) hos kvinnan. Varje könscell innehåller halva uppsättningen av en persons [kromosomer](#) och vid befruktningen får barnet en kromosomuppsättning som består till hälften av mammans och till hälften av pappans.

## Könskromosomer

Könskromosomerna bestämmer en individs kön. Hos människan utgörs de av paren XX hos kvinnor och XY hos män.

Könskromosomerna kan ibland fördelas på olika sätt och samlingstermen intersexvariationer beskriver olika fysiska egenskaper som gör att ens kropp inte går att könsbestämma enligt samhällets normer för kön.

Du kan läsa mera [här](#)

## L

### Locus

En bestämd plats på en [kromosom](#) där till exempel en [gen](#) finns (loci i plural).

## M

### Mikrodeletion

En [kromosomavvikelse](#) där en liten del av en [kromosom](#) raderats.

### Monogen

En egenskap som bestäms av en enda [gen](#).

### Mosaicism

Mosaicism innebär att den kromosomuppsättning som orsakar en sjukdom eller en avvikelse bara finns i en del av kroppens [celler](#). De flesta numeriska kromosomavvikelser, men också de strukturella avvikelserna (se [kromosomavvikelser](#)), kan förekomma i mosaikform. Den avvikande kromosomuppsättningen kan ha uppkommit efter befruktningen vid någon av de tidiga celldelningarna. Eller så

kan den ha uppkommit i någon av föräldrarnas **könsceller** och fanns i alla celler tidigt efter befruktningen, men korrigerades vid någon av de tidiga celldelningarna. Det är ofta svårt att bedöma eller uppskatta hur mosaicismen påverkar individen eftersom flera faktorer spelar in. Det gäller till exempel hur stor andel av cellerna som är avvikande och i vilka organ i kroppen de finns. Man kan ändå förvänta sig lindrigare symtom än hos personer med avvikelserna i alla sina celler.

## Mutation

Förändring av **DNA**:et.

## N

### Nedärvningsmönster

Se "**Nedärvningmönster**" som är ett skilt dokument på vår webbsida.

## O

### Obalanserad translokation

En obalanserad **translokation** innebär att delar av två kromosomer har brutits av och bytt plats med varandra vilket har lett till att det finns antingen för mycket eller för litet kromosommaterial (se också **balanserad translokation**).

## P

### Polygen

En egenskap som styrs av flera gener.

## R

### Recessiv nedärvning

Se "**Nedärvningmönster**" som är ett skilt dokument på vår webbsida.

## S

### Sekvens

En sekvens av **baspar** som utgör en del av **DNA**:t. Används ibland synonymt med DNA-fragment och kan exempelvis se ut så här: ATGTTAGCCTCAGTACT.

## Spermie

Den manliga könscellen.

## Syndrom

Ett syndrom innebär en grupp av symtom, typiska för en viss sjukdom.

## T

### Translokation

En balanserad translokation innebär att delar av två kromosomer har brutits av och bytt plats med varandra.

## Ä

### Äggcell

Den kvinnliga könscellen.

KÄLLOR:

<https://www.genteknik.se/genetik-och-genteknik/genetik/>

<https://www.finbio.net/sanasto>

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/kromosomavvikelser-en-oversikt/>

<https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/sv/>

<https://www.1177.se/barn--gravid/graviditet/om-graviditeten/befruktning/>