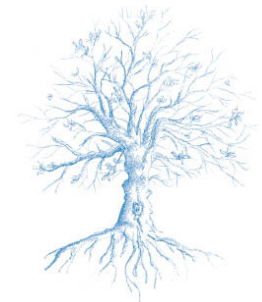


Gen-forandringer

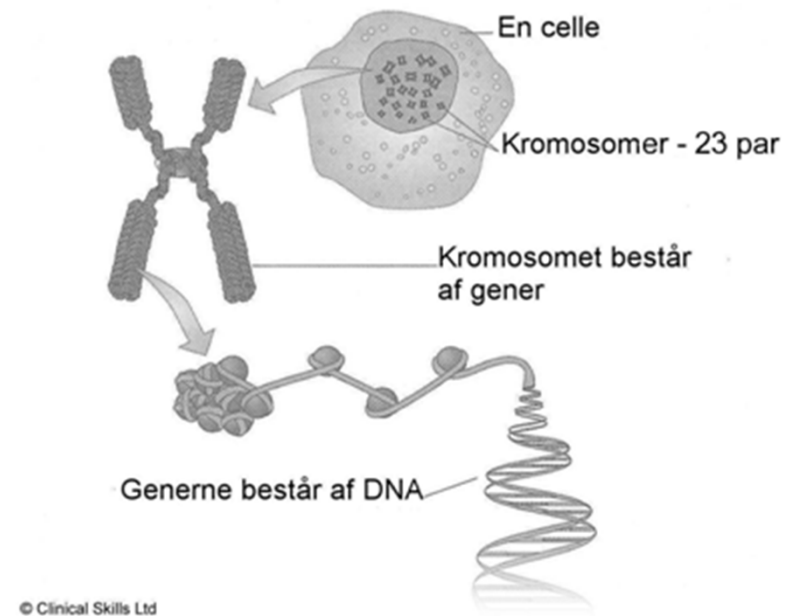
Hvad er det
Hvordan opstår de
Hvordan finder man dem

Christina Therkildsen
Molekylærbiolog, PhD og forsker



DNA – kroppens historie

- 46 kromosomer
 - 23 par (1 fra mor, 1 fra far)
- Tæt pakket i cellens kerne
- I hver celle findes hele vores arvemasse



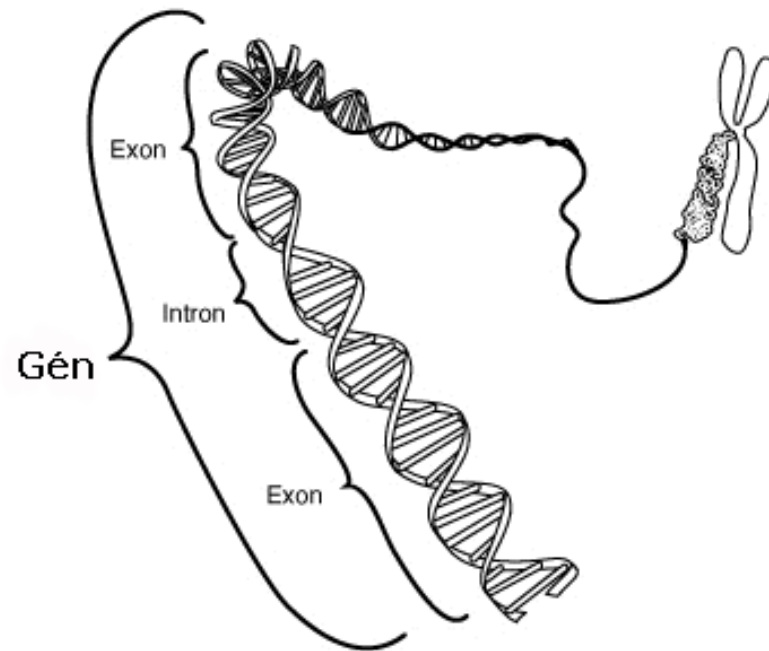
Nukleotider – kroppens bogstaver

- DNAet er opbygget af nukleotider/baser
- Der er 4 forskellige nukleotider
- Sidder sammen i par
 - C – G
 - A – T



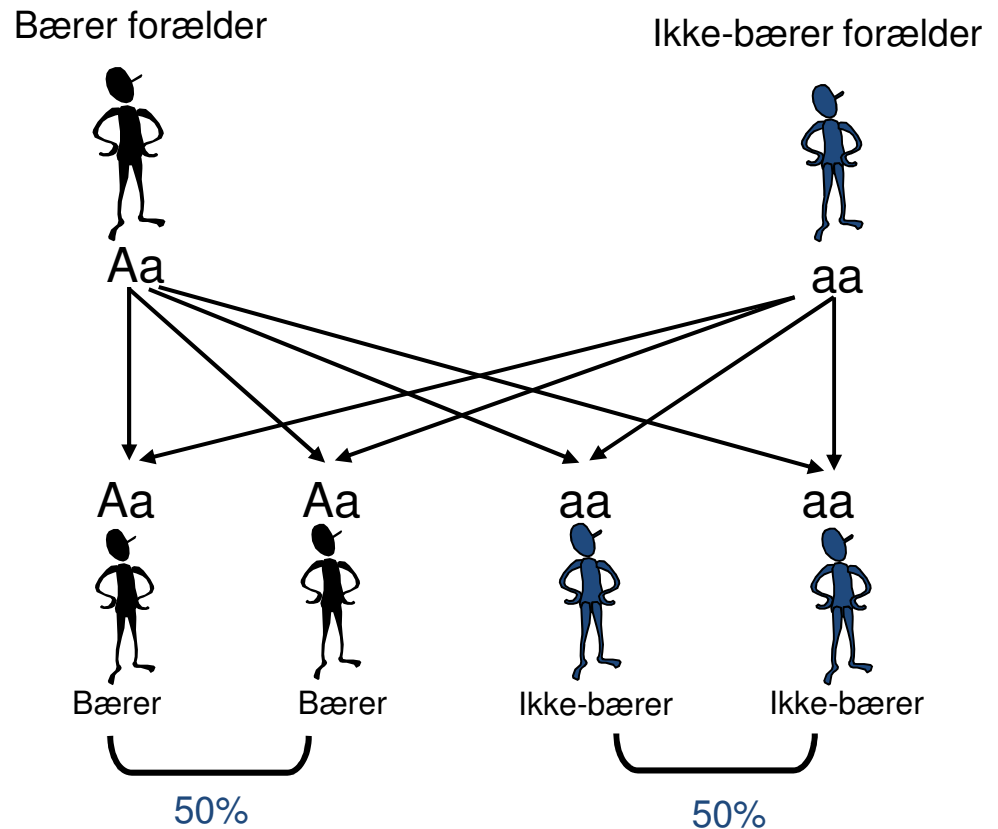
Gener – kroppens ord

- Et gen er en del af kromosomet
- Nogle dele er vigtigere end andre
 - Exons er vigtigere end introns
- Hvert gen står for et helt bestemt produkt (et ord) med en helt bestemt mening og funktion



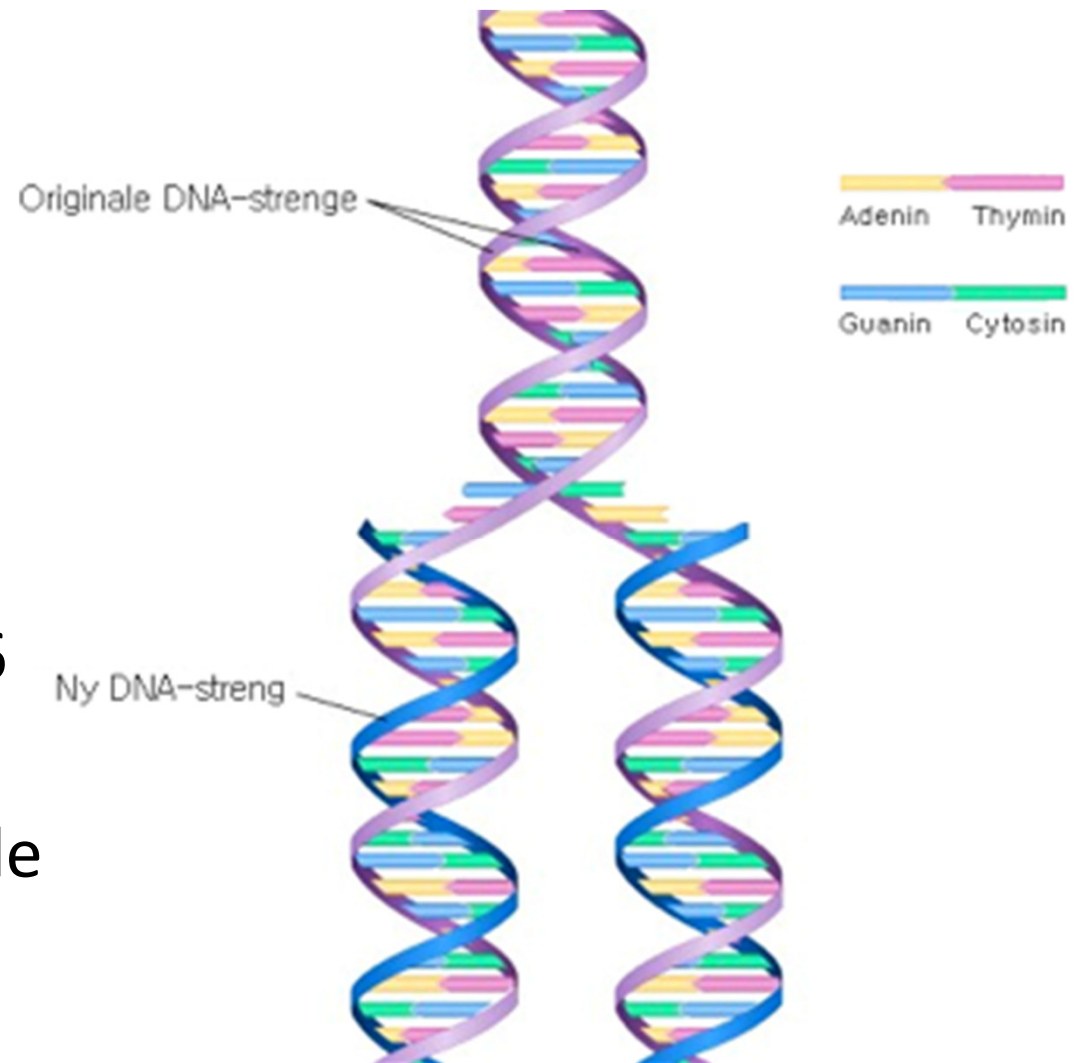
Arvegang

- Alle gener har en sikkerhedskopi
 - En kopi fra mor
 - En kopi fra far
- Hvis begge er normale, så slukkes den ene kopi
- Hvis en er defekt, så kan den anden overtage funktionen



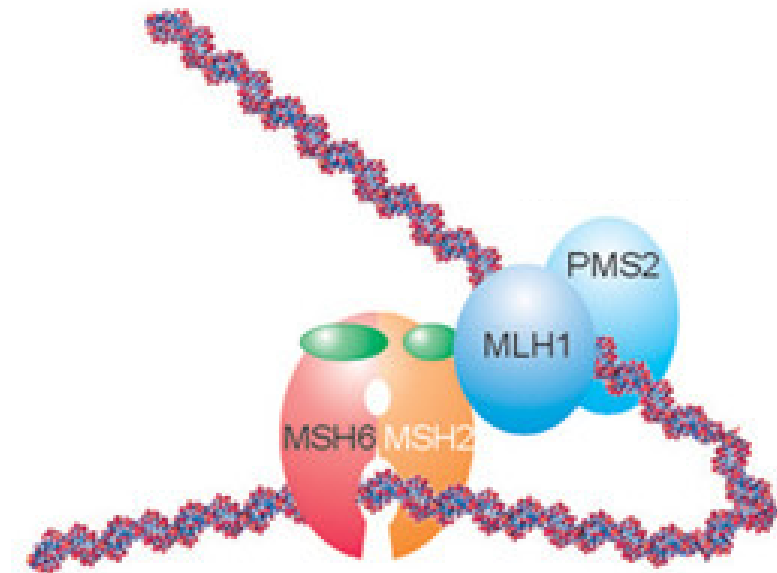
Celledeling

- Celledeling sker hele tiden
 - Sårheling
 - Hudceller
 - Slimhinden i fordøjelseskanalen
- Eksakt kopi af alle 46 kromosomer
- Der sker stavfejl hele tiden



MMR generne - Stavekontrollen

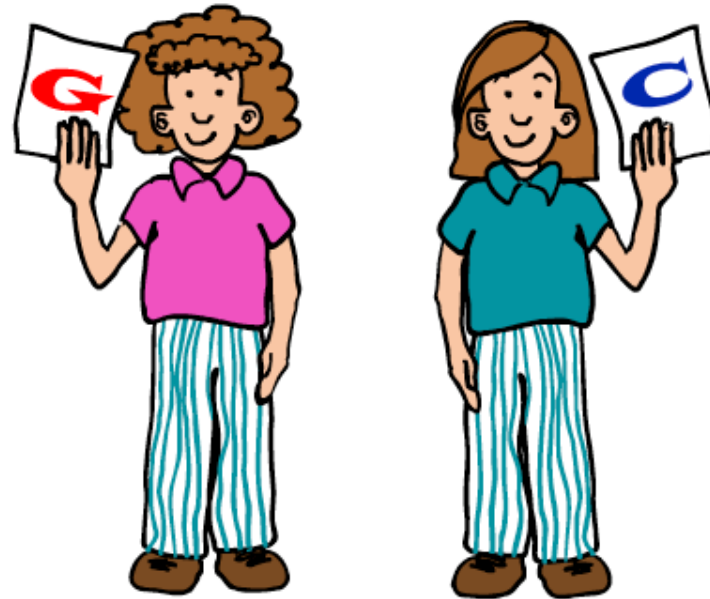
- 3000 gener kontrollerer for stavefejl
- MMR generne er stavekontrollen der retter små stavefejl
- Hver gang man kopierer DNAet, er der mulighed for nye stavefejl



Nogle stavfejl er bedre end andre

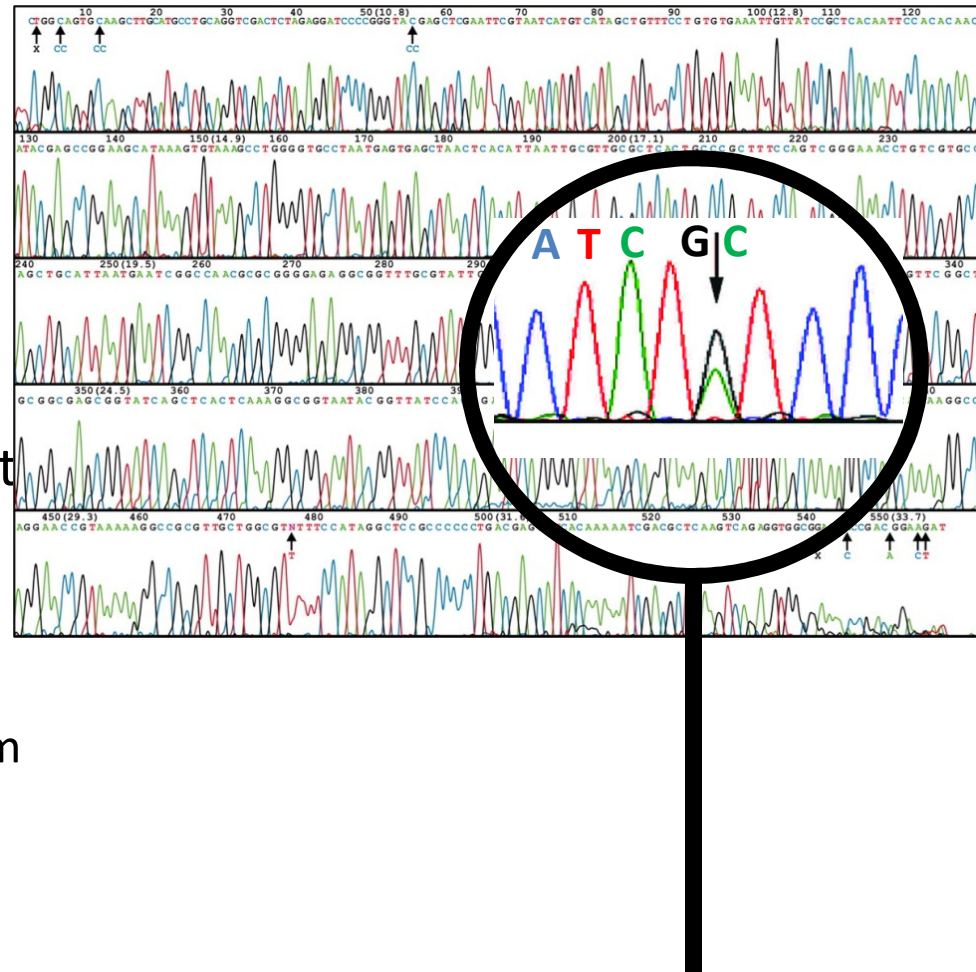
- Alle har stavfejl i deres genom. Det kaldes polymorfier
- Polymorfier er stadig forståelige (ikke skadelige)
- Andre stavfejl er ren volapyk. De kaldes for patogene (skadelige) mutationer

A A T **G** G T



Hvordan kan man finde mutationen

- Leder efter bittesmå fejl i en DNA sekvens der er meget varieret
- Et enkelt bogstav kan være byttet ud
- Mutationen skal findes i en cancerpatient
- Mutationen skal undersøges før man kan være sikker på at den er skadelig
 - Mutationen kan undersøges med computer-teknologi
 - Mutationen kan dyrkes i gærceller for at undersøge om den kan reparere DNA fejl



Ikke Lynch syndrom – hvad så...

- I Lynch syndrom har man muligheden for at kigge i de 4 forskellige MMR gener
- Men omkring 50% vil ikke have en MMR mutation
- Det er endnu uvist hvilke gener, man skal lede efter mutationer i
- Studier gennemfører i øjeblikket hele genomet (3 mia. basepar) hos disse familier

