

**FAMILIEOPSTELLINGEN  
ERFELIJKHEIDSLEER**

**JAN VELSEN**



Uitgever:  
Velsen & Partner B.V.  
Vliegeniersweg 65  
2171 PD Sassenheim

Alles uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand, elektronisch, mechanisch, door fotokopieën of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande toestemming van Velsen & Partner B.V.

Sassenheim, 2024  
Velsen & Partner B.V.  
<https://janvelsen.nl>

ISBN 9789465013169

## INHOUD

<b>VOORWOORD</b>	4
Geschiedenis	6
Erfelijkheidslleer	8
Genen	12
Diagrammen en notaties	14
Interacties tussen genen	16
Moleculaire genetica	18
DNA	18
Chromosomen	20
Karyogram	22
Doorgeven van DNA	24
Crossing-over en genkoppeling	26
Genexpressie	28
Transcriptie en translatie	28
Niet-coderend DNA	32
Werking van erfelijke aandoeningen	32
Nature en nurture	34
Genregulatie	34
Epigenetica	36
Genetica en epigenetica	38

Genetische verandering	39
Mutaties	39
Evolutie en soortvorming	41
Populatiegenetica	43
Evolutionaire genetiva	44
Evolutie en soortvorming	46
Onderzoek en technologie	48
Modelorganismen	48
DNA-analyse	49
Routinehandelingen	50
DNA-sequencing en genomen	54
Genetische manipulaties	58
Klinische genetiva	59
Mendel en klassieke genetiva	63
Ontdekking en ontcijfering van het DNA	66
<b>VERKLARENDE WOORDENLIJST (alfabetisch)</b>	67
<b>VERKLARENDE WOORDENLIJST (numeriek)</b>	69
<b>LITERATUUR</b>	99

## VOORWOORD

Erfelijkheidsleer is de biologische wetenschap die erfelijkheid beschrijft en verklaart. Het onderzoekt hoe eigenschappen worden doorgegeven van ouders op nakomelingen en hoe genen worden overgedragen van generatie op generatie.

Belangrijke concepten binnen de erfelijkheidsleer zijn onder meer:

1. **Genen:** Genen zijn de fundamentele eenheden van erfelijkheid en bevinden zich op chromosomen<sup>[1]</sup> in de celkern<sup>[2]</sup>. Ze dragen informatie die de eigenschappen van een organisme beïnvloedt.

2. **DNA:** Deoxyribonucleïnezuur is het molecuul waarin genetische informatie wordt gecodeerd. Het bestaat uit een dubbele helixstructuur<sup>[3]</sup> en bevat de genetische code<sup>[4]</sup> die de ontwikkeling en functie van een organisme bepaalt.

3. **Genotype en fenotype:** Het genotype van een organisme verwijst naar de genetische samenstelling ervan, terwijl het fenotype de waarneembare eigenschappen zijn die voortkomen uit de interactie tussen het genotype en de omgeving.

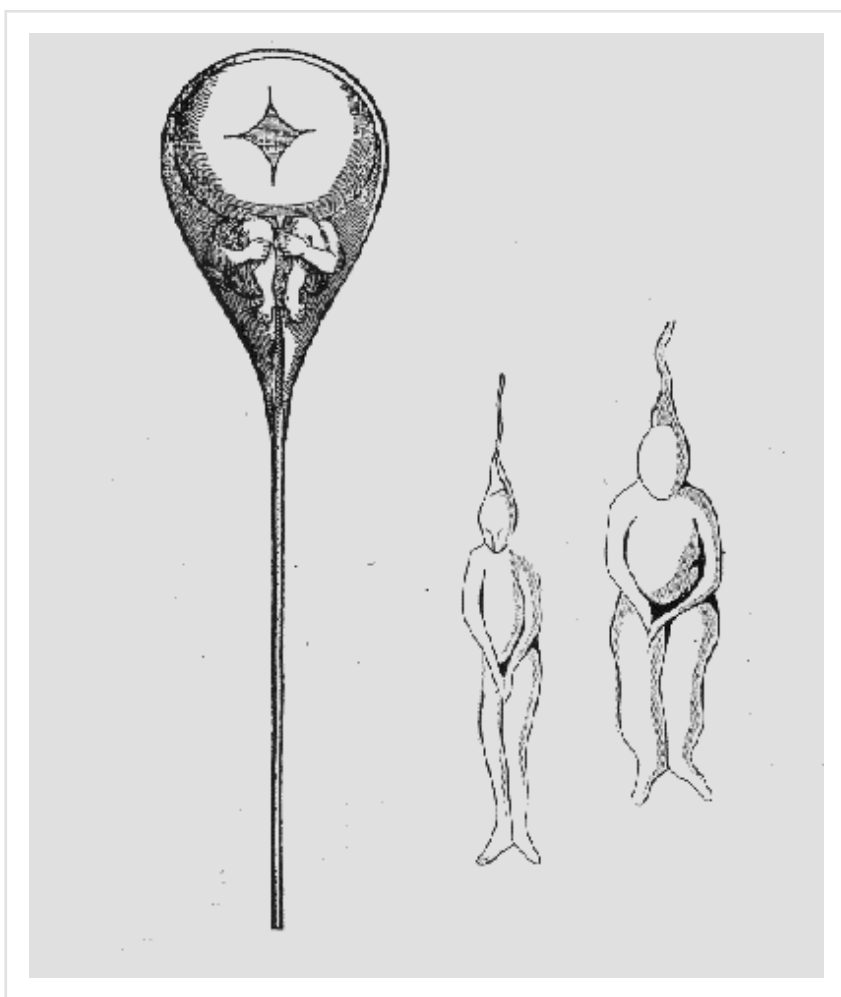
4. **Mendeliaanse erfelijkheid:** Gebaseerd op het werk van Gregor Mendel, omvat dit de studie van erfelijke eigenschappen die worden overgedragen volgens specifieke patronen van dominantie, recessiviteit<sup>[5]</sup> en segregatie<sup>[6]</sup>.

5. **Moleculaire genetica:** Dit omvat de studie van genen op moleculair niveau, inclusief genexpressie<sup>[7]</sup>, DNA-replicatie<sup>[8]</sup> en mutaties<sup>[9]</sup>.

6. **Populatiegenetica:** Dit vakgebied richt zich op het bestuderen van genetische variatie binnen populaties<sup>[10]</sup> en hoe genetische factoren evolueren in de loop van de tijd.

Erfelijkheidsleer is van groot belang in disciplines zoals familie-opstellingen, geneeskunde, landbouw, forensische wetenschappen en biotechnologie. Het begrip van genetica heeft geleid tot belangrijke ontwikkelingen op het gebied van genetische ziekten, gewasverbetering, DNA-analyse en meer.

[1] Zie de verklarende woordenlijst op pagina 70.



Tekening van homunculi in zaadcellen door de natuurkundige Nicolaas Hartsoeker (1656-1725).

## GESCHIEDENIS

De geschiedenis van de genetica als wetenschappelijk vakgebied is fascinerend en omvat belangrijke ontdekkingen en mijlpalen. Hieronder volgt een beknopt overzicht:

1. **Pre-Mendeliaanse periode (voor 1866):** In deze periode waren er al ideeën over erfelijkheid, maar het ontbrak aan een systematische wetenschappelijke benadering. Aristoteles en andere oude filosofen hadden al ideeën over de overerving van kenmerken, maar deze waren voornamelijk gebaseerd op observaties en speculatie.
2. **Mendeliaanse genetica (1866-1900):** Deze periode wordt gedomineerd door het werk van Gregor Mendel, een Augustijnse monnik die de grondlegger is van de moderne genetica. In 1866 publiceerde Mendel zijn baanbrekende werk "Versuche über Pflanzenhybriden" ("Experimenten met plantenhybriditeit"), waarin hij zijn wetten van erfelijkheid presenteerde op basis van experimenten met erwtenplanten. Hij ontdekte de wetten van segregatie en onafhankelijke assortering, waarmee hij de basis legde voor de moderne genetica.



**Gregor Johann Mendel** (1822-1884) was een Oostenrijkse augustijn met belangstelling voor biologie. Hij wordt vaak de vader van de genetica genoemd. Mendel bestudeerde in het klooster door middel van kweekproeven de overerving van eigenschappen van onder andere erwten en stelde een theorie op over hoe eigenschappen zich gedragen bij

overerving en kruising. Hij ging er hierbij van uit dat de eigenschappen van gameten<sup>[11]</sup> kunnen worden beschouwd als vaste eenheden, en dat de combinatie van twee van die eenheden zou bepalen wat voor eigenschap er tot uitdrukking zou komen. Hierbij kan het bijvoorbeeld voorkomen dat de ene eenheid dominant is over de andere, en dat die dominante eenheid dus tot expressie<sup>[12]</sup> zou komen. Bij de vorming van de

gameten krijgt iedere gameet willekeurig een van deze twee eigenschapseenheden toegewezen, en voor een andere soort eigenschap kan het een andere eenheid betreffen. Om dit te bestuderen kweekte Mendel vele jaren erwten op de binnenplaats van het klooster, waarbij hij nauwkeurig bijhield welke plant welke was, door te nummeren, en ook bijhield welke plant welke bestoof (hiertoe moest hij persoonlijk de stampers bestuiven met een penseel en de meeldraden wegnippen), en op die manier probeerde hij statistiek te bedrijven. Hij was door zijn abt minder belast met zielverzorgende taken, en kon zich hierdoor veel richten op zijn onderzoek. Wel was Mendel docent op een plaatselijke middelbare school.

3. **Opkomst van chromosoomtheorie<sup>[13]</sup> (1900-1910):** Na Mendels werk begonnen wetenschappers de relatie tussen genen en chromosomen te begrijpen. De ontdekking van chromosomen als dragers van erfelijke informatie door onderzoekers zoals Walter Sutton en Theodor Boveri leidde tot de chromosoomtheorie van erfelijkheid<sup>[14]</sup>.
4. **Ontdekking van DNA-structuur (1950-1953):** De ontdekking van de dubbele helixstructuur van DNA door James Watson en Francis Crick in 1953 was een keerpunt in de genetica. Dit leverde een moleculaire basis voor erfelijkheid en opende de weg voor het begrip van de mechanismen van genetische overdracht.
5. **Moleculaire genetica en recombinant-DNA-technologie (jaren 1970):** De ontwikkeling van technieken voor recombinant-DNA-technologie door onderzoekers zoals Paul Berg maakte het mogelijk om genen te isoleren, te manipuleren en te klonen<sup>[15]</sup>. Dit vormde de basis voor moderne biotechnologie en genetische manipulatie<sup>[16]</sup>.
6. **Postgenoomtijdperk (jaren 2000-heden):** Met de voltooiing van het Human Genome Project in 2003 en de snelle vooruitgang in DNA-sequencingstechnologieën<sup>[17]</sup> heeft de genetica een nieuw tijdperk bereikt. Het onderzoek richt zich nu op het begrijpen van complexe interacties tussen genen, omgeving en ziekte,



evenals op de ontwikkeling van genterapieën en gepersonaliseerde geneeskunde.

Bron: AI

## ERFELIJKHEIDSLEER

Erfelijkheidsleer of genetica is de biologische wetenschap die erfelijkheid beschrijft en verklaart. Het inzicht dat levende wezens eigenschappen van hun ouders erven, wordt al duizenden jaren gebruikt bij het kweken van gewassen en fokken van dieren. Gregor Mendel beschreef in 1866 als eerste enkele simpele vormen van overerving op basis van genen (door hem 'factoren' of 'elementen' genoemd). Zijn werk werd rond 1900 herontdekt, en sindsdien geldt hij als de vader van de moderne genetica.

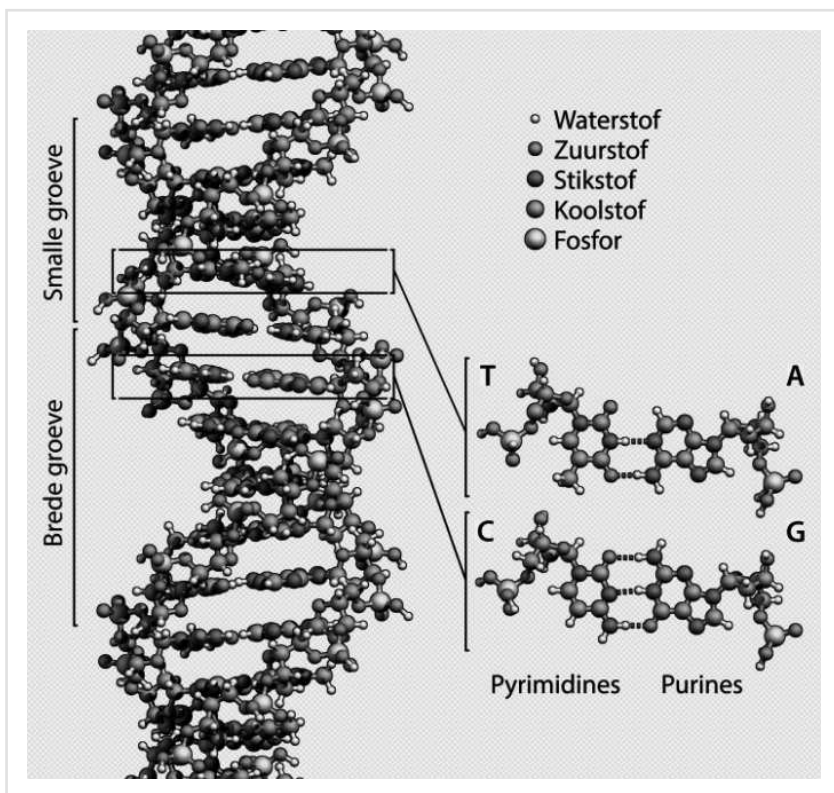
De vererving van eigenschappen gebeurt in de eerste plaats door middel van genen: eenheden van erfelijke informatie. Genen maken deel uit van het DNA: een lang molecuul dat voorkomt in alle levende cellen. De bouwstenen van DNA, nucleotiden<sup>[18]</sup> genaamd, zijn in een specifieke volgorde achter elkaar gelegen. Deze volgorde vormt een code waarin onder andere de erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. Een cel kan zijn DNA en daarmee zijn genen kopiëren om deze vervolgens bij de celdeling door te geven aan een dochtercel. Bij de voortplanting worden de genen op deze wijze, of via een speciale celdeling, doorgegeven aan de nakomeling.

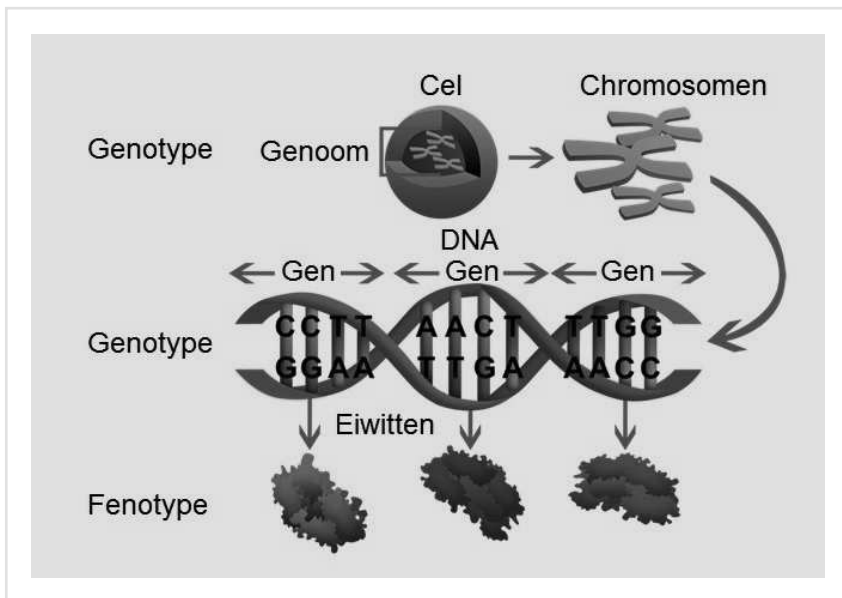
Het overerven van eigenschappen<sup>[19]</sup> en de moleculaire mechanismen die daaraan ten grondslag liggen, vormen de grondbeginselen van de genetica. Genetici bestuderen hoe de genen werken, welke variaties ze kennen en hoe ze zich verspreiden. De studie beweegt zich op verschillende organisatieniveaus: op het niveau van de cel (moleculaire genetica), op het niveau van het individuele organisme (klassieke genetica) en op het niveau van een populatie (populatiegenetica). Genetische processen bepalen in combinatie met de omgeving hoe een organisme zich ontwikkelt en uiteindelijk gedraagt.

Toepassingen van moderne genetische kennis zijn bijvoorbeeld genetische manipulatie in de biotechnologie, de behandeling van

erfelijke aandoeningen in de geneeskunde en de opsporing van personen in het forensisch onderzoek. Ook biedt de genetica inzicht in de verwantschap tussen individuele organismen, soorten, geslachten en hogere taxa.

Bron: Wikipedia.





DNA, het molecuul dat de basis vormt van erfelijkheid. DNA heeft de structuur van een dubbele helix. Fosfaat- en desoxyribosegroepen vormen de ruggengraat van deze structuur, waaraan nucleobasen vastzitten, die met de basen van de andere keten verbonden zijn als de treden van een wenteltrap.