

DNA-ordlista



16S: Egentligen 16S rRNA. Mitokondriell gen med förhållandevis liten variation som ofta används för att artbestämma DNA från däggdjur.

Alignment: Att placera DNA-sekvenser intill varandra. Detta gör att man kan urskilja var och hur mycket de skiljer sig från varandra, vilket är ett av de mest grundläggande sätten att analysera DNA.

Allel: Är ett annat ord för genvariant, där varje individ kan ha två varianter inom ett kromosompar. När det gäller blodgrupper hos människor finns tre alleler; A, B och 0. Dessa ärvs från föräldrarna och kan kombineras i sex olika par; AA(=A), BB(=B), AB(=AB), A0(=A), B0(=B) eller 00(=0).

Amplifiera: Att kopiera och på så sätt mångfaldiga en DNA-sekvens med hjälp av PCR.

Annealing: Kallas den fas under PCR då primern binder till DNA:t. Denna fas sker bäst inom ett visst temperaturintervall som varierar för olika primers.

Ancient DNA (aDNA): "Gammalt" DNA, bevarat i organiskt material som t.ex. ben, skinn, växtdelar och i sediment. Det äldsta DNA:t kommer idag från ett hästben som hittades i permafrosten i Alaska, där det legat begravt i uppskattningsvis 700,000 år.

Autosomalt DNA: DNA från cellkärnan (med undantag för könskromosomerna) som utgör den absoluta huvuddelen av arvsmassan. Det är uppdelat i kromosompar bestående av en kromosom från vardera föräldern.

Barcoding: Synonymt med ”DNA-streckkodning”. Metod för att identifiera från vilken art DNA:t i ett prov kommer. Kortfattat använder man en kort sekvens av mitokondrie-DNA, en s.k. ”barcode”, som varierar mellan arter eller taxonomiska grupper.

Baspar (base pair) (bp): Den genetiska kodens byggstenar, bestående av två baser (nukleotider) som tillsammans håller ihop DNA-spiralens två strängar. På detta sätt följer de på varandra utmed DNA:t och utgör därmed den genetiska koden. De består av de fyra baserna Adenin (A) bundet till Tymin (T), och Cytosin (C) bundet till Guanin (G).

Bp: Se baspar.

Bioinformatik: Samlingsnamn för de digitala metoder som används för att statistiskt och matematiskt analysera genetiska data.

BLAST (Basic Local Alignment Search Tool): Digital metod för att med en DNA-sekvens söka i databaser och matcha den mot de sekvenser som finns samlade där. Finns gratis att använda online från NCBI.

Blank: Benämning på ett negativt kontrollprov.

BOLD (Barcode Of Life Database) www.boldsystems.org: Databas som bygger på ett stort internationellt samarbete (CBOL) och innehåller ”barcodes” som tillhör organismer från världens alla hörn. Den är tillgänglig gratis online tillsammans med webbaserade verktyg för att söka och analysera data.

Buffert: Kemisk lösning med specifikt pH-värde. Används vanligen för att bevara, extrahera eller rena DNA.

COI (Cytochrome Oxidase I) även benämnd **COXI**: Mitokondriell gen som bidrar till cellandningen. En ca 600 baspar lång sekvens av genen används vanligen vid barcoding av djur.

Cytb (Cytochrome b): Mitokondriell gen som ofta används för att studera genetisk variation inom och mellan djur.

Diploid: Benämning på en dubbel uppsättning av kromosomer, d.v.s. där kromosomer från vardera föräldern som bildar par. De flesta organismer med cellkärna är diploida, men fler uppsättningar förekommer, t.ex. tre (triploid) eller fyra (tetraploid).

DNA (DeoxyriboNucleic Acid): Molekylen som bygger upp arvsmassan och som innehåller den genetiska koden.

-extrakt: Lösning med renat DNA från ett prov.

-helix: Del av DNA-molekylens struktur, vilken är formad som en dubbel-helix, med två tvinnade strängar sammanlänkade av basparen. Se illustration.

-polymeras: Det enzym som kopierar DNA inför celledelningen. Vid PCR används polymeras från värmehärdiga bakterier som kan aktiveras med hjälp av temperaturförändringar.

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

-sekvensering: Process för att läsa av DNA-sekvenser och på så sätt omvandla dem till digitala sekvenser. Kan ske med olika tekniker, bl.a. optiskt och magnetiskt.

-skada: Fragmentering eller kemisk förändring av DNA:t, vilket uppstår efter att en organism dör. Fortsätter att ske över tid, men är också beroende på omgivningen, t.ex. om materialet ligger nedfruset eller är utsatt för värme och solljus.

-streckkod: Se Barcoding.

Dominant anlag: Anlag som har sitt ursprung i dominant gener och som uttrycks hos en individ i både homozygot och heterozygot form. Utgör motsatsen till recessivt anlag.

Dubbelhelix: DNA-molekylens struktur. Se DNA-helix.

Environmental samplers: Uttryck som syftar på organismer som parasiterar eller livnär sig på andra och därigenom provtar en mängd olika arter i sin omgivning. Exempel är myggor (blod), iglar (blod) och bin (näktar).

EDTA: (Etylendiamintetraättiksyra) Svag syra som vanligen används vid bevarande och extraktion av DNA.

Eluera: Kallas det då man i det sista laborativa steget vid extraktion får ut det renade DNA:t, som samlas i ett provrör.

Epigenetisk: Benämning på molekylära faktorer som påverkar hur DNA avläses och uttrycks i cellerna och som även kan föras vidare mellan generationer.

Extraktion: Laborativa metoder för att utvinna och rena DNA från organiskt material eller miljöprover.

Fenotyp: En individs utseende och egenskaper. Bestäms till stor del av genetiska faktorer (genotyp), men även av miljöfaktorer.

Fragmentering: Sönderdelning av DNA, vilket inträffar naturligt då organsikt material bryts ner. Kan även göras i laboratoriet med hjälp av enzymer eller ultraljud för att få fram fragment av en viss storlek.

Fylogeni: Används ofta som beteckning för en grafisk beskrivning av släktskap eller likheter och är då synonymt med kladogram. När det gäller DNA handlar det således om genetisk släktskap. Kallas ibland bara för "träd" och visas oftast just i form av ett träd, där varje individ eller art är placerad på spetsen av grenarna.

Gamet: Annat ord för könscell, d.v.s. spermie eller ägg.

Gel-elektrofores: Laborativ metod som används efter PCR för att kontrollera att amplifieringen fungerat. Kortfattat binds färgämnen först till DNA:t. Det placeras sedan i en

gel som utsätts för ett elektriskt fält, vilket får DNA:t att förflytta sig. Efter detta steg kan DNA-fragmenten iaktas som band i gelen då man belyser den med ett speciellt ljus. Fragmentens längd kan också uppskattas utifrån hur långt banden rört sig i gelen.

Gen: Del av arvsmassan och enhet för arvsanlag, ofta definierad som en DNA-sekvens som kodar för protein, och därmed påverkar olika funktioner eller uttryck hos organismen.

GenBank: Databas fritt tillgänglig online som innehåller DNA-sekvenser och även hela genom.

Genetiska markörer: Se Markör.

Genom: Kallas hela arvsmassan. Syftar oftast på det autosomala DNA:t i cellkärnan, men kan i vissa fall syfta på allt mitokondrie-DNA, d.v.s mitokondriegenomet (**eng.** mitogenome).

Genotyp: Den genetiska uppsättningen hos en individ. Vanligen avses en eller fler bestämda gener. Termen används ofta inom biologin för de genetiska faktorer som påverkar en individs utseende och egenskaper (fenotyp).

Haploid: Benämning på en enkel uppsättning av kromosomer, som exempelvis förekommer i könscellerna. Används också för mitokondrie-DNA:t, eftersom det också består av en enkel uppsättning i form av en ringformad kromosom. Jämför med diploid.

Haplotyp: Egentligen en sammandragning av ”haploid genotyp”. Genetisk variant hos en individ som bestäms av en viss gen eller DNA-sekvens, ärvd från endast en förälder. Exempel är mitokondrie-DNA eller DNA från Y-kromosomen.

Haplogrupp: Grupp av närbesläktade haplotyper.

Heterozygot: Benämning på en individ där en viss DNA-sekvens skiljer sig åt inom ett kromosompar.

Homozygot: Benämning på en individ där en viss DNA-sekvens/allel är identisk inom ett kromosompar.

Hybrid: Korsning mellan två individer från genetiskt distinkta grupper. Oftast gäller det två olika arter, men kan ibland gälla underarter eller andra specifika populationer.

Inavel: Kallas det då närbesläktade individer parar sig och avkomman uppvisar en begränsad genetisk variation som har en negativ inverkan. Ofta handlar det om homozygoter där recessiva anlag kommer till uttryck.

Inhibering: Då något hejdar eller försvårar att DNA ska kunna utvinnas, renas eller amplifieras. Ofta handlar det om föroreningar eller kemiska tillstånd, t.ex. pH.

Invasiv art (eng. IAS= Invasive Alien Species): Art som ”invaderat” ett område där den tidigare inte förekommit och som därmed skapar en obalans i ekosystemet. Ofta innebär det att den konkurrerar ut eller hotar andra arter, som inte hunnit utveckla skydd eller respons mot den nya arten.

Klad: Kallas en grupp närbesläktade arter eller individer och används ibland synonymt med haplogrupp. I ett kladogram/fylogeni utgörs en klad av en grupp individer/arter som utgår från en och samma gren.

Kladogram: Se Fylogeni.

Kloroplast-DNA (cpDNA): DNA från växternas kloroplaster. Motsvarar djurens mitokondrier, fast är betydligt större.

Kodon (eng. codon): Sekvens av tre baser som tillsammans uttrycker en aminosyra. Aminosyrorna bygger i sin tur upp olika protein. Det finns även s.k. start- och stoppkodon som signalerar var avläsningen av DNA:t ska börja respektive sluta vid proteintillverkning.

Kontaminering: Kallas det då DNA från något annat än just den individ eller det prov man undersöker hamnar i ens prov. Det kan t.ex. ske om man blandar ihop prover eller om smutsiga verktyg eller behållare har använts.

Kontrollprov: Kallas prover som inkluderas vid analyser och som inte innehåller det material som ska undersökas. Det kan antingen vara tomma prover (negativ kontroll) eller prover från en redan identifierad art/individ (positiv kontroll).

Kontrollregionen (eng. control region): Kallas en del av mitokondrie-DNA:t som inte kodar för proteiner och som har förhållandevis stor variation mellan både arter och populationer.

Kromosom: Struktur av sammanpackat DNA som förekommer parvis och som tillsammans utgör genomet. Kromosomparen består av homologa kromosomer, ärvda från vardera föräldern. Antalet kromosomer varierar hos olika arter och organismer. Människor har exempelvis 46 kromosomer (uppdelade på 22 kromosompar samt ett par könskromosomer), medan hundar har 78 och myggor bara 6.

Kryptisk art: Kallas en art som är svåra att hitta, d.v.s. observera eller fånga ute i naturen. Gäller även arter vars utseende gör dem svåra att skilja från andra.

Könskromosomer: De kromosomer som bestämmer en individs kön. Hos de flesta däggdjur utgörs de av paren XX (hona) eller XY (hane).

Locus (Loci i plural): Latin för ”plats”. Används om en specifik plats i genomet, t.ex. var på en kromosom en viss gen befinner sig. Ett locus är således representerat av två alleler i ett kromosompar. Allt mitokondrie-DNA från en individ betraktas däremot som ett enda loci.

Lysera: Kallas det när celler löses upp så att man kan komma åt deras innehåll och därmed deras DNA. Används vanligen om den process där man med värme och enzymer löser upp organiskt material för att utvinna DNA.

Markör: Benämning på den DNA-sekvens man avser att studera vid en viss analys. Det kan handla om t.ex. mitokondrie-DNA, en viss gen, SNP eller mikrosatelliter.

Metabarcoding: Metod där man identifierar barcodes från en mängd olika arter på samma gång, från t.ex. miljö- eller spillningsprover.

Miljö-DNA (eng. environmental DNA (eDNA)): DNA som tas från miljön i form av prover från jord, vatten, sediment, spillning eller liknande och som därmed innehåller DNA från en mängd olika individer, organismer och arter.

Mitokondrie-DNA (mtDNA): Det DNA som finns i cellens mitokondrier och som ärvt intakt på moderslinjen. Det utgör en ytterst liten del av arvsmassan, men eftersom det finns i cellens alla mitokondrier förekommer det i fler uppsättningar per cell jämfört med genomet, som bara finns i en enda uppsättning i cellkärnan. Består av ca 16,000 baspar organiserat i en ringformad kromosom hos människor.

Mikrosatellit: DNA-sekvens som kännetecknas av upprepningar som förändras (muteras) relativt snabbt över fler generationer. Variationen i antalet upprepningar gör att man kan identifiera individer och släktskap. Det används även för att särskilja olika populationer och uppskatta genetisk variation inom dessa.

Molekylärbiologi: Läran om livet på molekylär nivå, vilket innefattar DNA, men också aminosyror, proteiner, isotoper och annat.

Molecularly Operational Taxonomic Unit (MOTU): Term som används om gruppering som genetiskt går att särskilja med hjälp av barcodes. Kan handla om arter, familjer, släkten o.s.v.

Multiplex: Kallas en laborativ process där fler primers eller prover behandlas på samma gång.

Mutation: Förändring av DNA i en levande organism. Kan ske på olika sätt, bl.a. genom att baspar läggs till, försvinner eller byts ut.

NCBI (National Center for Biotechnology Information): Amerikanskt center för bl.a. genetiska databaser och sökverktyg. Se BLAST och GenBank.

NGS (Next Generation Sequencing): Term som brukar användas om den relativt nya teknik som gjort det möjligt att ta fram DNA-sekvenser från hela genomet på en och samma gång. Tekniken möjliggör även att läsa av allt DNA i ett prov, oavsett om det kommer från flera olika organismer.

Nukleotid: Annat ord för bas. Se Baspar.

Polymeras: Se DNA-polymeras.

Polymorf: Annat ord för varierande. Kan användas om exempelvis en DNA-sekvens som varierar mycket mellan olika individer. Se också SNP.

PCR (Polymerase Chain Reaction): Laborativ metod som används för att kopiera DNA med hjälp av temperaturförändringar och speciella varianter av enzymet DNA-polymeras som tål hög värme. Under PCR lösgörs DNA-strängarna från varandra, primers binder till specifika platser och polymeraset börjar kopiera DNA:t. Det utvalda fragmentet kopieras sedan om och om igen, tills man får en stor mängd (miljontals) av samma DNA-sekvens. Metoden var banbrytande för all DNA-analys då den introducerades på 1980-talet och belönades med nobelpriset i kemi 1993.

Primer: Kallas de korta enkelsträngade DNA-sekvenser som används för att bestämma vilket DNA som ska amplifieras vid PCR. Primers framställs syntetiskt och kan designas för att passa till valfri DNA-sekvens. Denna sekvens kan vara specifik för en viss art eller population, eller vara en sekvens som passar en mängd arter, vilket är fallet vid sekvensering. De senare kallas även för universalprimers.

qPCR: Står för ”quantitative PCR”, d.v.s. en PCR som används för att exakt kunna uppskatta mängden av just det DNA man är ute efter i ett extrakt.

Reagens: Term som används för de ”ingredienser” som ska reagera tillsammans (buffertar, enzym, nukleotider o.dyl.) under de laborativa processerna.

Referensbibliotek: Benämning på en samling av DNA-sekvenser, t.ex. i form av en databas som är tillgänglig online, där man kan jämföra sina resultat med redan insamlade och identifierade DNA-sekvenser. Exempel är bl.a. GenBank, BOLD och SweBOL.

Replikat/Replikering: Upprepning av ett laborativt steg, vanligen PCR och sekvensering, för att kontrollera att man får samma resultat/DNA-sekvens. Används för att försäkra sig om att ens resultat inte är felaktigt eller slumpmässigt.

Recessivt anlag: Anlag som har sitt ursprung i recessiva gener och som uttrycks hos en individ endast i homozygot form, d.v.s. när recessiva varianter förekommer i dubbel uppsättning inom ett kromosompar. Utgör motsatsen till dominant anlag.

RNA (RiboNucleic Acid): Molekyl bestående av en enkel sträng DNA. Används i cellen som en sorts avskrift av gener då olika protein byggs upp. RNA utgör också arvsmassan hos en del virus, t.ex. HIV-viruset.

Sampling: Synonymt med provtagning.

SciLife Lab: Nationellt center som fungerar som en resurs för genetisk forskning i Sverige. Har idag två anläggningar (Stockholm och Uppsala) som utför sekvensering samt laborativa och bioinformatiska analyser.

Sekvensering: Se DNA-sekvensering.

SNP (Single Nucleotide Polymorphism): Benämns ofta "snipp" och syftar på punktmutationer hos enskilda baspar, vilket skapar en variation mellan individer och populationer. Används därför just ofta för genetisk identifiering ner till individnivå.

SweBOL (Swedish Barcode Of Life) www.swebol.org: Svenskt nationellt nätverk för initiativ och tillämpning av DNA-barcoding.

Taxa: Gruppering av organismer utifrån släktskap. Se nedan.

Taxonomisk nivå: Nivå av släktskap när det gäller organismer. Nivåerna brukar benämnas taxa och utgörs i stigande släktskapsgrad av domän, rike, stam, klass, familj, släkte, art och underart. Kan även sträcka sig upp till olika populationer av samma underart.

Universalprimer: Se Primer.