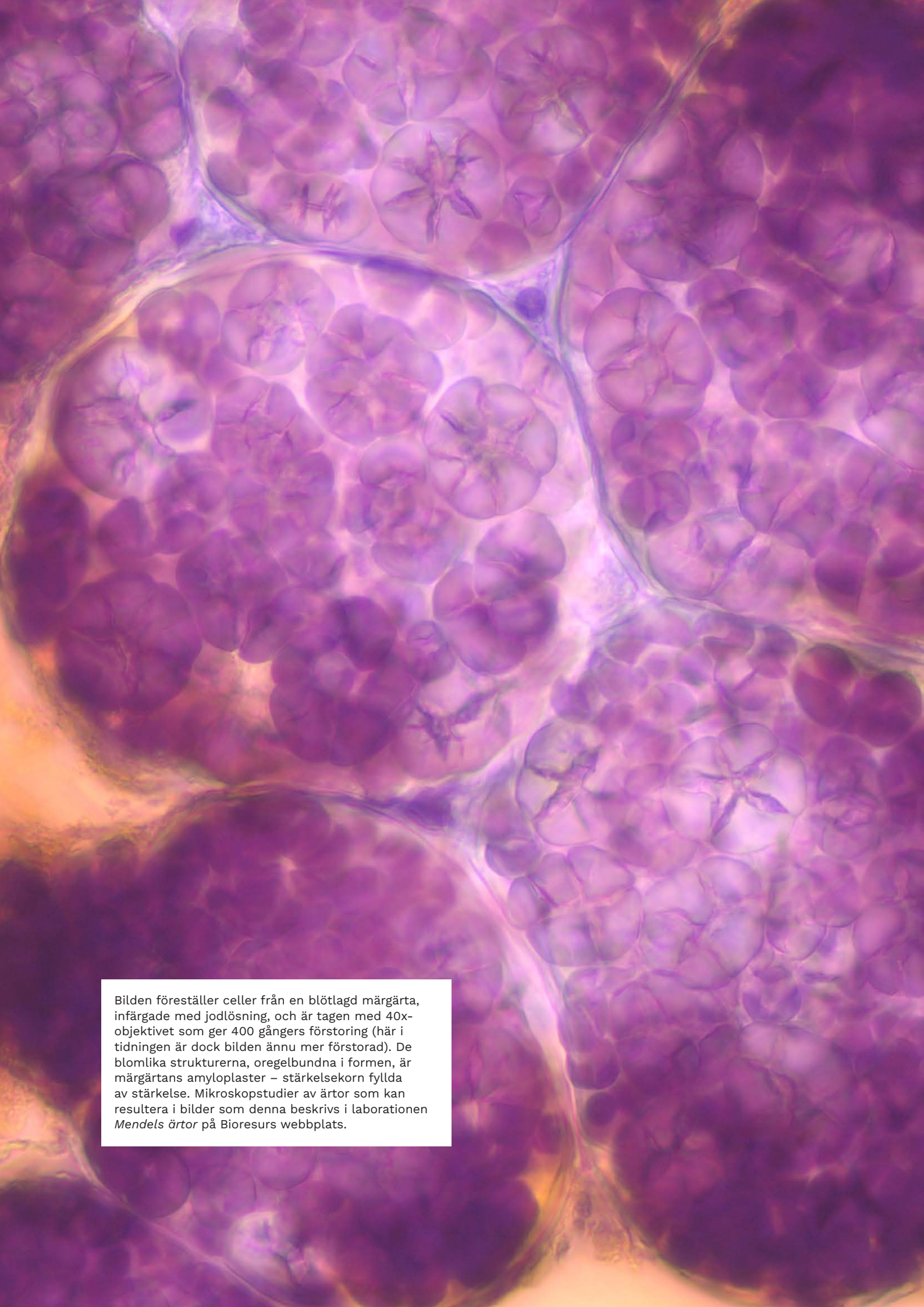




Bilden föreställer celler från en blötlagd mörghärtä, infärgade med jodlösning, och är tagen med 40x-objektivet som ger 400 gångers förstoring (här i tidningen är dock bilden ännu mer förstord). De blomlika strukturerna, oregelbundna i formen, är mörghärtans amyloplaster – stärkelsekorn fyllda av stärkelse. Mikroskopstudier av ärtor som kan resultera i bilder som denna beskrivs i laborationen *Mendels ärtor* på Bioresurs webbplats.

Missförstånd kring Mendel

Uttrycket ”enkel Mendelsk nedärvning” ger ära för ärftlighetslagar till någon som inte själv formulerade dem och ger en så förenklad bild av ärftlighet att man riskerar att övertolka betydelsen av gener. Historien har visat att det kan ge katastrofala följder.

Text: Ammie Berglund, Bioresurs

I boken *How we get Mendel wrong, and why it matters* skriver Kostas Kampourakis om hur fel det kan bli när naturvetare skriver vetenskapshistoria. Att Mendel stereotypt beskrivs som ”genetikens fader”, den ensamt arbetande munken som var den som upptäckte ärftlighetens lagar ”före sin tid” är helt enkelt en felaktig efterkonstruktion. Det är lätt att läsa in mer i det som tidigare forskare sagt och skrivit i ljuset av senare upptäckter. ”Återupptäckten” av Mendels arbete innebar varken mer eller mindre än att forskare som var verksamma under en senare tid där nya metoder och resultat öppnat för nya tolkningar av ärftlighet fick inspiration till sitt fortsatta arbete. Och som så ofta med oss människor är historien om Mendel och hur hans arbeten kom att tolkas kantad av både beundran och konflikter mellan oliktankande.

Den klassiska genetikens ”ärftlighetslagar” beskrivs ofta som att:

1. ärftliga egenskaper hos en individ bestäms av att vardera föräldern bidrar med en faktor som kan vara dominant eller recessiv (egenskapen döljs i kombination med den dominanta faktorn), och
2. olika ärftliga egenskaper nedärvs oberoende av varandra.

Men detta går inte att utläsa ur Mendels klassiska publikation publicerad 1866. Varför har de då kommit att kallas ”Mendelska lagar”? Det ska vi titta närmare på med stöd av Kampourakis bok. Först ska vi se vad Mendel faktiskt bidrog med.

Vad gjorde Mendel – egentligen?

Mendel beskrev själv att han arbetade med egenskaper. På ett mycket imponerande och systematiskt sätt korsade han ärtsorter (*Pisum sativum*) med olika karaktärer. Han fick fram hybrider som följdes i flera generationer genom självbefruktningsfruktningar. Mängder av empiriska data för olika egenskaper samlades in och analyserades med matematiska beräkningar. Att studera hybridisering var högst aktuellt i staden Brno (i nuvarande Tjeckien) vid den tid Mendel levde, både inom djuravel och växtförädling. Han var alltså inte ”före sin tid” utan snarare en av många som försökte lösa sin tids frågor.

I vissa fall fann Mendel att en hybrid av två sorter fick ett mellanting av föräldraplantornas egenskaper. I andra fall fick alla hybridplantor exempelvis samma blomfärg som den ena föräldra-

plantan, men den ”dolda” blomfärgen återkom i nästa generation när hybridplantorna självbefruktnades. Vid den här tiden debatterades om det var pollenkornet som innehöll ”det viktiga” medan fröämnet enbart gav näring, eller om pollenet bara stimulerade ett befintligt embryo i fröämnet. Utifrån sina resultat kunde Mendel argumentera för att både pollenkorn och fröämne bidrog med varsin version av en egenskap. Under utvecklingen av avkomman kunde denna egenskap vara dominant och därmed dölja den andra versionen av egenskapen (den recessiva). Begreppen dominant och recessiv användes alltså av Mendel för att beskriva egenskaper. I dagens biologiundervisning används begreppen lika ofta för att beskriva genvarianter, recessiva och dominanta alleler. Den användningen var det dock andra personer som införde, vilket vi snart kommer till.

Att följa nedärvningen av en egenskap kallas ofta för ”enkel Mendelsk nedärvning” (eller monohybrid klyvning). Ett vanligt exempel är gula och gröna ärtar där man med korsnings-schema visar att när två heterozygoter korsas ($Aa \times Aa$) ger det en förväntad utklyvning i pro-



portionerna 3:1 för gula respektive gröna ärtor. Förklaringen ges antingen med fokus på egenskap, som Mendel resonerade: "gult är dominant" och "grönt är recessivt". Men i regel förklarar man resultatet med fokus på de ärftliga partiklarna (vilket Mendel inte gjorde): "Stora A" är en dominant allel, "lilla a" är en recessiv allel. Att det blir fler gula än gröna ärtor beror på att det finns flera möjliga kombinationer av allelerna som ger en gul fenotyp (AA, Aa, aA) medan endast en kombination (aa) ger grön. När vi använder begrepp som allel, homozygot och heterozygot borde vi kalla det för Batesons genetik. Det var nämligen William Bateson som började använda dessa begrepp kring 1900 (fig 1). Han blev en stor förespråkare för "Mendelsk genetik" och en av hans samarbetspartners, Reginald Crundall Punnett, utvecklade det idag så bekanta korsningsschemat ("Punnett square").

Genetikens fader?

Under 1800-talet fanns flera parallella idéer om att "något" överfördes mellan generationer. Olika namn förekom (Charles Darwin kallade dem gemmuler), men vad detta "något" kunde vara klarnade först i slutet av 1800-talet när mikroskopen utvecklades. Att göra kromosompreparat på vitlöksrötter som vi gör i skolan idag (se laborationen *Kromosomjakt* på Bioresurs webbplats) var hetaste forskningsfronten i slutet på 1800-talet. Då myntades begrepp som kromatin för de trådar som färgades och mitos för processen när dessa delades upp i två dotterceller. Kopplingen mellan ärftliga faktorer och kromosomer debatterades under de första åren på 1900-talet. Bateson var skeptisk eftersom det inte tycktes finnas något mönster mellan antal och form på kromosomerna och variationen i egenskaper hos en organism. Ärftlighet och variation måste höra ihop enligt Bate-

son. I ett brev från 1905 skriver han till en vän att:

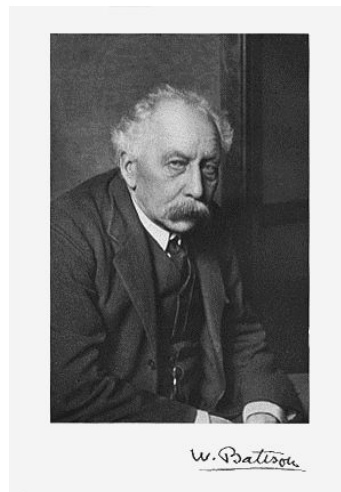
"a professorship relating to heredity and variation... no single word in common use quite give this meaning. Such a word is badly wanted and if it were desirable to coin one, "Genetics" might do"

Detta är den första dokumenterade användningen av "genetik". Kanske borde vi kalla Bateson för "genetikens fader" istället för Mendel?

Bateson blev en förespråkare för "Mendelsk nedärvning" som förklaringsmodell för inte bara ärftliga egenskaper hos växter och djur, utan även för åtgärder för att "förbättra samhället" (fig 2). Han var absolut inte ensam om att driva dessa idéer. Tidigare nämnde Punnett (korsningsschemamannen), är bara ett exempel på alla "gubbar" som argumenterade för att genetikens lagar borde styra politiska beslut. Dessa eugenetiker menade att människor med "önskvärda egenskaper" skulle få

But if the case obeys the Mendelian principles—as does that here quoted—then it can be declared *first* that the gametes of *Aa* will not be bearers of the character proper to *Aa*; but, generally speaking, each gamete will either bear the pure *A* character or the pure *a* character. There will in fact be a redistribution of the characters brought in by the gametes which united to form the zygote *Aa*, such that each gamete of *Aa* is pure, as the parental gametes were. *Secondly* this redistribution will occur in such a way that, of the gametes produced by such *Aa*'s, on an average there will be equal numbers of *A* gametes and of *a* gametes.

Consequently if *Aa*'s breed together, the new *A* gametes may meet each other in fertilisation, forming a zygote *AA*, namely, the pure *A* variety again; similarly two *a* gametes may meet and form *aa*, or the pure *a* variety again. But if an *A* gamete meets an *a* it will once more form *Aa*, with its special character. This *Aa* is the hybrid, or "mule" form, or as I have elsewhere called it, the *heterozygote*, as distinguished from *AA* or *aa* the *homozygotes*.



William Bateson

Foto: commons.wikimedia.org, Public domain

Figur 1. Utdrag ur William Batesons klassiska artikel *The problems of heredity and their solution* från år 1900. Till höger ett porträttfoto på honom. William Bateson (föddes 1861, dog 1926) var en engelsman som intresserade sig för variation inom och mellan arter inom både djur- och växtriket. Han hade ett stort intresse för frågor om ärftlighet och var den som införde termen *genetik* för studier av ärftlighetens lagar.

Källa (texten): www.esp.org/books/bateson/mendel/facsimile/contents/bateson-mendel-2-problems.pdf

fortplanta sig medan de med "icke önskvärda egenskaper" skulle förhindras att göra det. En förenklad bild av ärftlighet kommunicerades effektivt i samhället, både i Europa och USA. Även i skolan.

Förenkling – en risk?

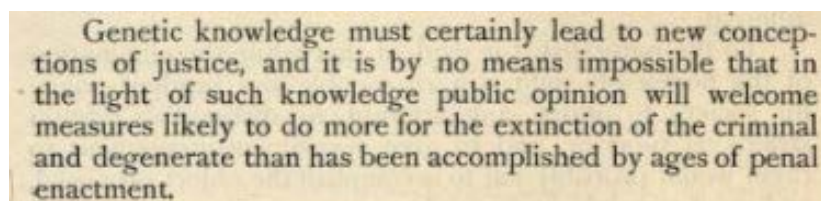
En viktig del av "marknadsföringen" av eugenetiken var användningen av de enkla Mendelska lagarna för att visa på hur den mänskliga "rasen" skulle kunna kontrolleras. Man undervisade med enkla exempel som pälsfärg hos marsvin och drog paralleller till att "på samma sätt" fungerar människans egenskaper som personlighet och intelligens (fig 3). Mendelsk (eller Batesons) genetik användes populärvetenskapligt för att övertyga om att det var rätt och enkelt att kontrollera reproduktionen för "allas bästa".

Flera genetiker ifrågasatte starkt eugenetiken, bland annat Thomas Hunt Morgan. Han utförde de klassiska experimenten med bananflugor som visade att gener gick att koppla till specifika platser på kromosomerna. I en text från 1909 varnade han för att förenklade förklaringar av ärftlighet ökade risken för att forskningsresultat, som ofta varierade, bara skulle förklaras utifrån de "Mendelska lagarna", istället för att användas för att öka förståelsen för ärftlighet. "Enkel mendelsk nedärvning" är snarare ett undantag än regeln för hur ärftlighet fungerar. Det vet vi idag, men trots det undervisas många elever i världen fortfarande som om det är det viktigaste att lära sig om genetik. Man måste ju börja någonstans, men det är viktigt att reflektera över vilka risker en förenklad bild av ärftlighet kan medföra.

Kampourakis menar att på samma sätt som de förenklade mo-

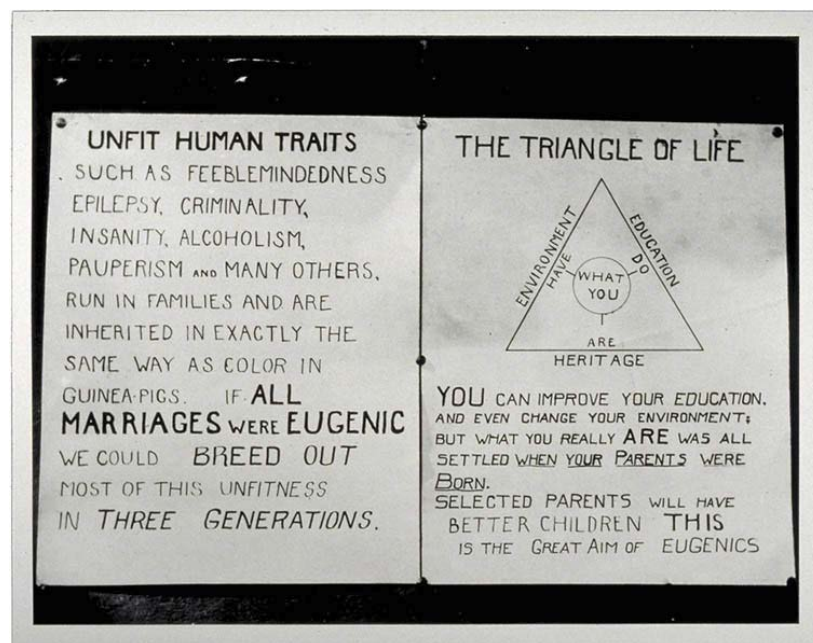
dellerna för hundra år sedan bidrog till att samhällen accepterade rasbiologiska resonemang och tvångsteriliserade människor så kan en alltför förenklad genetikundervisning idag bidra till att elever övertolkar betydelsen av gener. Studier har visat att elever som undervisats om ärftlighet med exemplet sickle-cellanemi påverkas av om man gör kopplingar till hur vanlig sjukdomen är hos olika människogrupper, eller om man inte gör det. I det första fallet fick eleverna i högre grad uppfattningen att människogrupper är homogena och en större övertro på genernas betydelse för

mänskliga egenskaper (så kallad genetisk essentialism). När ärftligheten för samma sjukdom togs upp utan koppling till olika människogrupper ökade inte elevernas genetiska essentialism. Tvärtom kunde forskarna visa att om man undervisade utifrån att det är stor variation inom grupper och mindre variation mellan människogrupper, så minskade förekomsten av genetisk essentialism hos eleverna. Exemplet sickle-cellanemi tas ofta upp i kontexten ökad fitness för dem som är heterozygota för den muterade allelen i områden med hög frekvens av malariaparasiter



Figur 2. Ur Batesons bok *Mendel's principles of heredity* (1909), sidan 306.

Källa: archive.org/details/mendelsprinciple00bate/page/10/mode/2up



Figur 3. Exempel på hur man kommunicerade att mänskliga egenskaper var lika enkla att förutsäga som pälsfärgen på marsvin. Idag vet vi med stor säkerhet att de egenskaper som omnämns (till exempel epilepsi och alkoholism) är mycket komplexa och påverkas av såväl flera ärftliga faktorer, miljöfaktorer samt samspelen mellan dessa.

"Unfit Human Traits" och "Triangle of Life", cirka 1929. Fitter Families Collection, 2000.1285. Bilden publiceras med tillstånd från American Philosophical Society,

och det finns många andra intressanta mönster av genetisk variation, både inom och mellan populationer av människor runt om i världen. Förhoppningsvis kan lärares kännedom om fenomenet genetisk essentialism i sammanhanget leda till kloka didaktiska val.

Hur ska vi undervisa?

Kampourakis menar att undervisning om ärftlighet ska fokusera på proteiner och hur celler fungerar, inte på "Mendelsk genetik". Att prata om att "en gen ger en egenskap" ger en felaktig bild av hur ärftlighet fungerar. I exemplet med släta och skrynkliga ärtor kan man istället för att säga att det finns alleler "för" släta eller skrynkliga resonera om varför de blir släta eller skrynkliga. Enzymet starch-branching enzyme (SBE1) bygger stärkelse med glukos som byggmaterial (mer specifikt stärkelse av typen amylopektin). Om genen för SBE1 förändras, muteras, så att enzymet slutar fungera,

bildas mindre stärkelse (av typen amylopektin). Kvar i ärtan finns då mer glukos jämfört med när SBE1-enzymerna fungerar. När man torkar dessa ärtor blir de mer skrynkliga än när ärtorna är fyllda med stärkelse (se figur 4 och bilden på sidan 14).

Varför har Mendelsk genetik och korsningsscheman hållit sig fast i undervisningstraditionen? Kampourakis pekar på två skäl:

1. Att man gärna berättar en historia om en verklig person, även om historien är falsk.
2. Att enkla nedärvningsmönster och korsningsscheman ger möjlighet till problemlösningssuppgifter som elever verkar uppskatta och som är relativt enkla att konstruera och rätta.

Det behöver inte vara fel att nämna Mendel eller att visa hur ett korsningsschema fungerar. Men om det bara blir det som eleverna lär sig om ärftlighet är det inte bra. Så om du har brist på tid – prioritera att koppla ihop ärftlighet och egenskaper med proteiner och gener, inte med Mendel!

För att förstå komplexiteten i de egenskaper en individ får kan det vara bra att knyta ihop

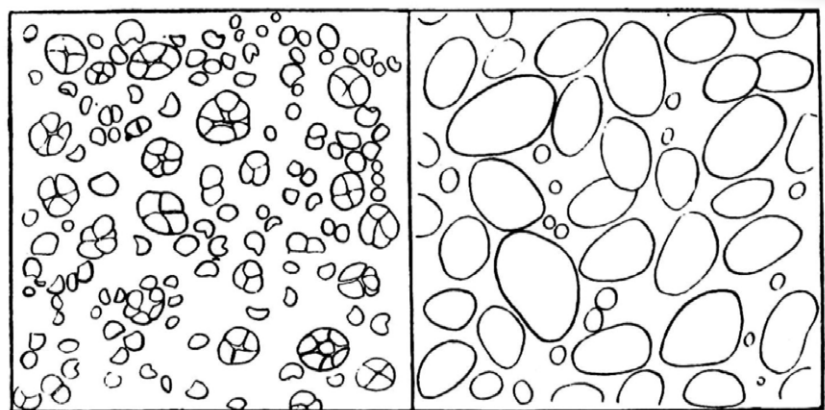
ärftlighet med utvecklingen från befruktning till vuxen organism. Man behöver förstå att två viktiga saker händer längs vägen: tillväxt (celldelningar) och specialisering (differentiering). Kampourakis ger förslag på analogier för att ge en bild av komplexiteten. Exempelvis kan man prata om att egenskaper utvecklas stegvis med en "origami-metafor": För att vika en pappersfågel behövs en stegvis instruktion, en färdig bild av fågeln hjälper inte. Gener är som delarna i en instruktion, de ger en plan för utveckling, inte en färdig egenskap.

Kampourakis avslutar sin bok med att lyfta fram betydelsen av att Mendel bidrog med ett experimentellt system för att studera överföringen av egenskapspar genom flera generationer och att det är för detta vi borde hylla hans namn, inte av de skäl som brukar anges.



Vem lyfter Mendel och varför?

På Bioresurs webbplats finns en text som beskriver lite mer i detalj några händelser under åren 1899–1900 som enligt vetenskapshistoriker kan bidra till förklaringar till varför Bateson blev en så stark förespråkare för att Mendels namn skulle skrivas fram som genetikens fader. Till texten finns frågor som tar upp några aspekter av naturvetenskapens karaktär (*nature of science*). Allt från hur viktiga systematiska metoder för att samla empiriska data är, till hur avundsjuka och konkurrens kan leda till att vetenskaplig kunskap beskrivs på ett visst sätt.



Figur 4. Handritade skisser av mikroskopstudier av stärkelsekorn (amyloplaster) från skrynkliga (till vänster) och släta (till höger) ärtor med samma förstoring (25x), från början av 1900-talet. Jämför gärna med fotografiet på sidan 14. Bilden är publicerad med licens (John Wiley and Sons and Copyright Clearance Center, License number 6040770208758). Referens till originalpublikation: GREGORY, R.P. (1903), The seed characters of *Pisum Sativum*. *New Phytologist*, 2: 226–228. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8137.1903.tb07339>.