

# Tartalomjegyzék

<b>1. Bevezetés</b> .....	<b>7</b>
1.1. A genetikai információ molekuláris alapja .....	10
1.2. A genetikai analízis megközelítésmódjai.....	12
1.2.1. Előrehaladó genetikai analízis.....	12
1.2.2. Fordított genetikai analízis .....	13
1.3. A genetikában alkalmazott módszerek .....	14
1.4. Genetikai modellszervezetek .....	15
1.5. A gének és a környezet, geno- és fenotípus .....	16
1.5.1. A fejlődési zaj.....	18
<b>2. Egygénis öröklődés</b> .....	<b>19</b>
2.1. Mendel első törvénye: egyenlő szegregáció.....	20
2.2. Gének és kromoszómák.....	25
2.3. Az egygénis öröklődési mintázatok kromoszómális háttere .....	28
2.3.1. Mitózis.....	29
2.3.2. Meiózis .....	30
2.4. Nemi kromoszómákhoz kötött egygénis öröklődés .....	32
2.4.1. Kromoszómális ivar-meghatározási rendszerek .....	32
2.4.2. Az ivari kromoszómák szerepe emberben a nem meghatározásban.....	33
2.4.3. Az X kromoszóma inaktiváció.....	34
2.4.4. A cikk-cakk öröklésment .....	36
2.4.5. A kromoszómaelméletet bizonyító kísérlet .....	38
<b>3. Gének független öröklődése. Mendel második törvénye</b> .....	<b>40</b>
3.1. Mendel II. törvénye: a független öröklődés törvénye .....	42
3.2. A független öröklődés törvényének alkalmazásai .....	47
3.2.1. A független öröklődés törvényének alkalmazásai: geno- és fenotípusok keletkezésének becslése keresztezésekben .....	47
3.2.2. A független öröklődés törvényének alkalmazásai: tiszta vonalak (pure lines) létrehozása .....	48
3.2.3. Hibrid vigor.....	50
3.3. A független öröklődés kromoszómális háttere .....	51
3.4. Autoszómális és nemi kromoszómához kötött gének független hasadása .....	53
<b>4. Kapcsoltság. Homológ rekombináció. Kapcsoltsági térképek</b> .....	<b>55</b>
4.1. Kapcsoltság és intrakromoszómális rekombináció kimutatása genetikai eszközökkel .....	56
4.2. Az intrakromoszómális rekombináció citológiai kimutatása.....	59
4.3. A homológ rekombináció mechanizmusa .....	60

4.4. Kapcsoltsági térképezés (Linkage mapping).....	63
4.4.1. Kétpontos térképezés.....	64
4.4.2. Hárompontos térképezés.....	66
4.4.3. A kapcsoltsági és a fizikai térképek összeegyeztetése.....	68
<b>5. A mendeli genetika kiterjesztése .....</b>	<b>72</b>
5.1. A dominanciaviszonyok különböző változatai.....	73
5.1.1. Inkomplett dominancia.....	73
5.1.2. Kodominancia.....	74
5.1.3. A dominanciaviszonyok magyarázata.....	74
5.2. Többszörös allélizmus.....	75
5.2.1. Az allélizmus megállapítása vagy elvetése. A komplementáció.....	76
5.3. Letális allélok.....	78
5.4. Penetrancia és expresszivitás.....	80
5.5. Több gén hatása ugyanarra a jellegre.....	81
5.5.1. Két gén hatása ugyanarra a jellegre független útvonalon.....	81
5.5.2. Komplementer öröklésmenet.....	82
5.5.3. Duplikált gének öröklésmenete.....	83
5.5.4. Recesszív episztázis.....	84
5.5.5. Domináns episztázis.....	85
5.5.6. Egy biokémiai útvonal genetikai analízise.....	86
5.5.7. Egy genetikai útvonal episztázis analízise.....	91
5.6. Extranukleáris öröklődés.....	98
<b>6. A DNS szerkezete és replikációja .....</b>	<b>101</b>
6.1. A DNS mint genetikai anyag.....	102
6.1.1. A transzformáció felfedezése.....	102
6.1.2. A Hershey–Chase kísérlet.....	102
6.2. A DNS szerkezete.....	103
6.2.1. Mit tudtak a DNS-ről a Watson–Crick modell előtt?.....	103
6.2.2. A DNS szerkezetének Watson–Crick modellje.....	104
6.3. A DNS szintézise.....	107
6.3.1. A DNS replikáció jóslata.....	107
6.3.2. A szemikonzervatív replikáció bizonyítása.....	107
6.3.3. Replikációs villa.....	108
6.3.4. A DNS-polimerázok.....	109
6.3.5. A replikációs kezdőpont (origó).....	111
6.3.6. Szemidiszkontinuus replikáció.....	112
6.3.7. A replikáció további enzimeit.....	112
6.3.8. A két új szál szintézisét egyetlen pol III dimer végzi.....	115
6.3.9. A replikáció pontossága. Proof-reading repair.....	115
6.3.10. Vírus genomok gördülő gyűrű replikációja.....	116
6.3.11. Telomerek. Telomeráz.....	116
<b>7. A génkifejeződés molekuláris alapjai.....</b>	<b>120</b>
7.1. RNS intermedier léte utaló korai kísérletek.....	120
7.2. Az RNS-molekulák sajátosságai.....	121
7.3. RNS-típusok.....	121

7.4. RNS-szintézis.....	122
7.4.1. A transzkripció lépései.....	123
7.4.2. Transzkripció iniciáció prokariótákban.....	124
7.4.3. Transzkripció elongáció prokariótákban.....	126
7.4.4. Transzkripció termináció prokariótákban.....	127
7.4.5. Transzkripció eukariótákban – áttekintés.....	128
7.4.6. Transzkripció iniciáció eukariótákban.....	129
7.4.7. Transzkripció elongáció, termináció és pre-mRNS-érés eukariótákban.....	131
7.4.8. Az eukarióta tRNS-ek érése.....	137
7.4.9. Az eukarióta rRNS-ek érése.....	138
7.5. A gének és a fehérjék kolinearitása.....	139
7.6. A genetikai kód.....	141
7.7. A genetikai információáramlás utolsó állomása: transláció.....	143
7.7.1. rRNS-ek és tRNS-ek a translációban.....	143
7.7.2. mRNS-ek a translációban.....	147
7.7.3. A transláció mechanizmusa.....	148
<b>8. Mutációk.....</b>	<b>152</b>
8.1. A mutációk csoportosítása.....	152
8.1.1. Pont- és kromoszóma-mutációk.....	152
8.1.2. Forward és reverz mutációk.....	152
8.1.3. Szomatikus és csíravonal mutációk.....	153
8.1.4. A mutációk fenotípus szerinti csoportosítása.....	154
8.1.5. Funkcióvesztéses és funkcionyeréses mutációk.....	155
8.2. A mutációk kialakulása.....	155
8.2.1. Mutációs ráta és mutációs gyakoriság.....	155
8.2.2. A Luria–Delbrück-féle fluktuációs teszt.....	156
8.2.3. Spontán mutációk.....	159
8.2.4. Indukált mutációk.....	161
8.3. Pontmutációk.....	163
8.3.1. A pontmutációk típusai.....	163
8.3.2. A pontmutációk hatása a géntermékre.....	163
8.4. A DNS hibáit javító (repair) mechanizmusok.....	166
8.5. Mutagén hatást (genotoxicitást) mérő rendszerek.....	167
<b>9. A génkifejeződés szabályozása prokariótákban.....</b>	<b>170</b>
9.1. A transzkripció iniciációjának szabályozása regulátor fehérjék által.....	170
9.2. A transzkripció iniciációjának szabályozása speciális szigma ( $\sigma$ ) faktorok által ..	171
9.3. A transzkripció terminációjának szabályozása.....	172
9.4. Operonok és regulonok.....	172
9.5. A <i>lac</i> operon szabályozása.....	173
9.5.1. Negatív szabályozás és indukció a <i>lac</i> operonban.....	173
9.5.2. Pozitív szabályozás a <i>lac</i> operonban.....	175
9.5.3. A <i>lac</i> operon működésének felderítése.....	178
9.5.4. A <i>lac</i> operonon szerzett tudás hasznosítása napjainkban. A <i>lacZ</i> mint riporter gén.....	181
9.6. Az <i>ara</i> operon szabályozása.....	181
9.7. A <i>trp</i> operon szabályozása.....	182

<b>10. A génkifejeződés szabályozása eukariótákban .....</b>	<b>185</b>
10.1. A génkifejeződés szabályozásának szintjei.....	186
10.2. Transzkripcionális szabályozás .....	187
10.2.1. <i>Cisz</i> regulátor elemek: a promóter.....	187
10.2.2. Távolból ható <i>cisz</i> regulátor elemek: enhancerek, silencerek.....	188
10.2.3. <i>Transz</i> regulátor elemek: a transzkripció faktorok.....	189
10.3. Epigenetikai szabályozás .....	195
10.3.1. A dinamikus kromatin .....	195
10.3.2. DNS-metiláció .....	198
10.3.3. Szülői imprinting .....	199
10.3.4. Az emlősök X kromoszóma inaktivációja .....	200
10.3.5. Pozíciófüggő variegáció.....	201
10.4. Általánosan és nagy mennyiségben előforduló RNS és fehérje molekulák termelődésének szabályozása .....	202
10.5. Poszttranszkripcionális szabályozás.....	203
10.5.1. Differenciális mRNS-érés.....	203
10.6. Az mRNS degradációjának szabályozása .....	204
10.7. A gének kifejeződésének szabályozása kis RNS-ek által .....	204
10.8. Transzlációs és poszttranszlációs szabályozás .....	207
<b>11. Felhasznált és ajánlott irodalom.....</b>	<b>208</b>
<b>12. Ábrák jegyzéke és forrása .....</b>	<b>211</b>