

Tóth Sára, Hegyesi Hargita

BEVEZETÉS A HUMÁNGENETIKÁBA



Tóth Sára
Hegyesi Hargita

BEVEZETÉS A HUMÁNGENETIKÁBA

Írta: dr. Tóth Sára egyetemi docens, Semmelweis Egyetem,
Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet
dr. Hegyesi Hargita egyetemi adjunktus, Semmelweis Egyetem,
Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet

Az e-könyv alapja
TÓTH SÁRA, HEGYESI HARGITA: BEVEZETÉS A HUMÁNGENETIKÁBA,
2007-es évben kiadott, első kiadás (ISBN 978 963 9656 40 2)

© dr. Tóth Sára, dr. Hegyesi Hargita, 2007

ISBN 978 963 331 049 6

A könyv és adathordozó (legyen az e-könyv, CD vagy egyéb digitális megjelenés) szerzői jogi oltalom és kizárólagos kiadói felhasználási jog alatt áll. Az e-könyv kódrendszer – DRM, avagy digitális másolásvédelem – feltörése bűncselekmény! Bármely részének vagy egészének mindennemű többszörözése kizárólag a szerző és a kiadó előzetes írásbeli engedélye alapján jogszerű.



Felelős kiadó: Táncos László igazgató
Tördelőszerkesztő, ábrák: Ángyán Gergő
Borító: Táncos László
SKD: 094-e

Tartalom

Előszó	7
Klasszikus genetiká	9
Mendel-szabályok	9
Az emberi jellegek genetikája	13
Mendeli vagy monogénes öröklődés	14
Autoszomális domináns (AD) öröklődés	15
Kodominancia	18
Inkomplett dominancia vagy intermedier öröklődés	18
Autoszomális recesszív (AR) öröklődés	19
X kromoszómához kötött öröklődés	22
X-hez kötött domináns (XD) öröklődés	23
X-hez kötött recesszív (XR) öröklődés	24
Y kromoszómához kötött (holandrikus) öröklődés	26
Nem által befolyásolt öröklődés	26
Nemre korlátozódó öröklődés	27
Heterogenitás (heterogénia)	27
Fenokópia	28
Monogénes öröklődés és környezet	28
Ökogenetika	28
A humán genom szerveződése	31
Nukleáris genom	31
Tandem ismétlődő szakaszok	37
Szétszórt ismétlődő szekvenciák	37
Mitochondriális genom	38
A DNS vizsgálati módszerei és alkalmazásuk	40
A restrikciós enzimek	40
Génkönyvtárak	41
A klónozás	43
Southern blot technika	45
Restrikciós fragmentum hossz polimorfizmus (RFLP)	46
VNTR	47
Miniszatellita szekvenciák és a DNS ujjlenyomat (DNA fingerprintig)	49
Northern blot technika	51
cDNS array	51
In situ hibridizáció (ISH)	52
A DNS chip	53
A polimeráz láncreakció (Polymerase Chain Reaction, PCR)	54
RT – PCR	56
Genomiális imprinting	57

Kromoszómaszerkezet és funkció	59
Az eukarióta kromoszóma speciális szakaszai	62
Speciális kromoszómák	63
Óriáskromoszóma	63
Lámpakefe kromoszóma	64
Kromoszómák csoportosítása	66
Mutációk	67
Génmutációk	68
DNS reparáció avagy hibajavítás (repair)	76
Ismert mutációra visszavezethető öröklődő betegségek	81
RNS interferencia (RNAi)	85
Kromoszómamutációk	87
Szerkezeti kromoszómamutációk – strukturális kromoszóma aberrációk	88
Deléciók	88
Duplikációk	90
Transzlokációk	90
Reciprok transzlokációk	91
Inverziók	94
Gyűrű (ring) kromoszóma	95
Izokromoszóma	95
Dicentrikus kromoszóma	97
Acentrikus fragment	98
Számbeli kromoszómamutációk – numerikus aberrációk	98
Euploid kromoszómamutációk	98
Aneuploid kromoszóma aberrációk	99
A leggyakoribb számbeli kromoszóma rendellenességek	101
Autoszomális numerikus kromoszóma aberrációk	102
21-es triszómia	102
13-as triszómia	103
18-as triszómia	104
Nemi kromoszómák számbeli kromoszóma rendellenességei	104
Turner-szindróma	104
Klinefelter-szindróma	105
Triplo X-szindróma	106
Dupla y-szindróma, „szuper férfi”	106
Uniparentális diszómia (UPD)	107
Mixoploid mutációk	108
Mozaicizmus	108
Kimérizmus	109
Az X és az Y kromoszóma evolúciója	111
Az X kromoszóma jellemzői	111
X inaktiváció	112
Az Y kromoszóma	113
Nemmeghatározás	115
Környezeti tényezők általi nem meghatározás	115
Genetikai nem meghatározása	116

Allelikus nem meghatározása	116
Kromoszomális nem meghatározása	116
A hím nem kialakulása emlősökben	117
A női nem kialakulása emlősökben	120
Sejtalkotókat érintő genetikai elváltozások.	123
Mitochondriális betegségek	123
Peroxiszomális betegségek	124
Lizoszomális betegségek	124
A citoszkeletont érintő betegségek	124
Nem-mendeli öröklődés	127
Multifaktoriális öröklődés – komplex jellegek genetikája.	127
Ikervizsgálatok	127
Család korrelációs vizsgálatok	128
Heritabilitás = öröklékenység.	129
Kontinuus jellegek	130
Diszkontinuus jellegek.	131
Fejlődési rendellenességek	132
Krónikus felnőttkori betegségek	133
Mitochondriális öröklődés	133
Oligogénes öröklődés	134
Szomatikus öröklődés	134
Onkogenetika.	135
Repair enzimek génjei	135
Protoonkogének	136
Tumorszuppresszor gének	137
Funkciókiesés génhiba miatt	137
Epigenetikai módosítás.	138
Epigenetikai hibák	138
Az örökletes daganatok molekuláris genetikai diagnosztikája	138
Az örökletes betegségek megelőzése és kezelése	139
Prenatális vizsgálatok	140
Kezelés	141
Populációgenetika	143
Teratológia	147
Magzatkárosító anyagok	147
Fertőző betegségek okozta magzati ártalmak	148
Rubeola	148
Cytomegalovírus-fertőzés	149
Toxoplasmosis	149
Parvovírus	149
Anyai kobalamin- és folsavhiány hatása magzatra	149
Fenilketonúria (PKU)	150

Anyai diabetes mellitus	150
Radioaktív sugárzás	150
Farmakogenetika	151
Dohányzás és génpolimorfizmus	152
A béta-2-adrenerg receptor variációi	152
5-lipoxigenáz gén variációk	153
Genetika és hypertonia	153
Genetika és diabetes	153
Etikai és farmakoökonómiai megfontolások	153
Genomika, génmódosítás	155
Gének azonosítása	155
Az emberi test expressziós térképe	157
Génterápia	158
A géntranszfer eszközei	159
Liposzóma	159
Vírusvektorok	159
Mesterséges minikromoszóma	159
Génmanipulált élőlények	161
A génmódosítással előállított szervezetek esetében használt definíciók	161
Őssejtek létrehozása in vitro	161
Embriónális őssejtek (ES = embryonic stem sejtek) jellemzői	162
Génkiütött knock-out (KO) őssejtek létrehozása	163
Pontmutatókat hordozó őssejtek létrehozása	163
Új géneket hordozó knock-in (KI) őssejtek létrehozása	165
Helyspecifikus rekombináció létrehozása őssejteken Cre/LoxP rendszerrel	165
Transzgénikus emlősállatok létrehozása	166
Antiszenz oligonukleotidok, struktúra és funkció	169
Utószó helyett	171
A jegyzetben említett fontosabb betegségek/kórképek listája	173
Fogalomtár	175
A jegyzet készítéséhez felhasznált forrásmunkák	185
Genetikai tárgyú web-helyek	185
Tárgymutató	187

Előszó

Talán nincs még egy tudományág, melynek kezdete oly pontosan megadható, mint a genetikáé. 1865, amikor Gregor Mendel ágostonrendi szerzetes kísérleti eredményeit publikálta, az év, amikor a tudományos genetika visszavezethető. S talán nincs még egy tudomány, amely az elmúlt 15–20 évben olyan drámai gyorsasággal fejlődött volna, mint a genetika, az örökléstan.

Különösen aktuálissá vált e tudományág az elmúlt évek nagy tudományos szenzációi – átörései – Dolly, a klónozott bárány világrajötte és a Humán Genom Projekt sikere óta. Egyre inkább nyilvánvaló, hogy a génszabás, a génmanipuláció óriási hatással van, s méginkább lesz az emberiség jövőjére. Mindannak az ismerete, ami az emberrel, így az emberi öröklődéssel is kapcsolatos, különösen fontos az orvosok számára, hiszen számos betegség kórismézéséhez, kezeléséhez már ma is nélkülözhetetlenek legalább alapvető genetikai ismeretek. Jegyzetünk fő célja a genetika iránti érdeklődés felkeltése, a genetikai szemlélet kialakítása mellett olyan elméleti alapok megteremtése, amelyre a hallgatók későbbi klinikai genetikai tanulmányaik során biztosan építhetnek.

Jegyzetünket már megírásakor sem szántuk „ércnél maradandóbbnak” a jövőben a hallgatók visszajelzéseire, a klinikum igényeire s e tudomány gyors fejlődésére építve természetesen tovább bővítjük, és módosítjuk majd a leírtakat.

S ezúton szeretnénk köszönetet mondani azoknak a kollégáinknak, akik értékes véleményükkel, bírálataikkal hozzájárultak a jegyzet elkészültéhez, jobbátételéhez.

A szerzők





TER
OX
ly

A Semmelweis Kiadó új szolgáltatásai:

- **könyveit, jegyzeteit kinyomtathatja digitális műhelyünkben!**

Rendelésfelvétel:

LEGENDUS
Könyvesbolt

Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET Aula
Tel., fax: 210-4408

EOK
Könyvesbolt

Budapest IX., Tűzoltó utca 37-47.
Tel.: 459-1500/60000

- **nyomdai szolgáltatások!**

Tájékoztatjuk Tisztelt Olvasóinkat, hogy a Semmelweis Kiadó hivatalosan átvette a házinyomda eddig végzett tevékenységeit.

Ezeket a továbbiakban digitális műhelyünk szolgáltatja!

A részletekről érdeklődjön az alábbi elérhetőségeken:

POSZTER
BOX
Digitális műhely

Konferencia-, művészeti, dekorációs poszterek nyomtatása, tervezése papírra, vászonra hozott téma alapján vagy a kínálatból
Prezentációkészítés
Fénymásolás
Digitális nyomtatás

A Semmelweis Egyetem központjában!
1089 Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET, 1. emelet,
a büfével szemben
Tel.: 459-1500/56218, 06 20 374-0160
E-mail: bralaj@net.sote.hu

A jegyzet készítéséhez felhasznált forrásmunkák

1. Passarge: Color Atlas of Genetics, New York, Thieme, 1995
2. Connor - Ferguson-Smith: Essential Medical Genetics, 5. kiadás, Oxford, Blackwell Science, 1997
3. Griffiths - Wessler - Lewontin – Gelbart - Suzuki - Miller: Introduction to Genetic Analysis. 8. kiadás, New York, W.H. Freeman, 2005
4. Griffiths – Gelbart – Miller – Lewontin: Modern Genetic Analysis. New York, W.H. Freeman, 1999
5. Stratchan - Read: Human Molecular Genetics 3. Oxford, Bios Scientific, 2004
6. Kopper - Marcsek - Kovalszky: Molekuláris medicina. Budapest, Medicina, 1997
7. Read: Medical Genetics. Philadelphia, J.B. Lippincott, 1989
8. Levitan: Textbook of Human Genetics. 3. kiadás, Oxford, Oxford University Press, 1988
9. Rothwell: Understanding Genetics. New York, Wiley-Liss, 1993
10. Rédey: Genetika. Budapest, Mezőgazdasági Kiadó, 1987
11. Watson: A rekombináns DNS. Budapest, Mezőgazdasági Kiadó, 1986
12. Raskó - Downes: Genes in medicine. London, Chapman Hall, 1995
13. Cooper: The Cell. Washington, ASM Press, 1997
14. Mange – Mange: Basic Human Genetics. Sunderland, Massachusetts, 1999
15. Jobling – Hurler – Tyler – Smith: Human Evolutionary Genetics. New York, Garland Publishing, 2004
16. Pecorino: Molecular Biology of Cancer. Oxford, Oxford University Press, 2005

Genetikai tárgyú web-helyek

1. www.mendelweb.org
2. www.dnafb.org/dnatfb/
3. www.dnalc.org
4. www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM
5. www.hgmp.mrc.ac.uk
6. www.orni.gov/hgmis
7. www.dnai.org
8. www.Genome.usc.edu
9. www.ncbi.nlm.nih.gov/genom/giude
10. www.ensembl.org
11. www.ncbi.nlm.nih.gov/books

Tárgymutató

A

acentrikus fragment 98
 achondroplasia 82
 addíciók 71
 additív variancia 129
 addukt 68
 adekvát receptorok 119
 adenzin-deamináz (ADA) hiány 141
 adrenogenitális szindróma 22, 121
 akrocentrikus kromoszómák 92
 aktív immunválasz 159
 akut limfoid leukémia 91
 alapító elv 144
 alfa-antitripszin 167
 alfa-fetoprotein (AFP) 141
 21-alfa-hidroxiláz enzim mutációja 121
 alkiláló vegyületek 68
 alkohol 148
 allél 9, 81
 allél heterogenitás 27
 allelikus nem meghatározás 116
 allélsor 13
 allélspecifikus PCR 55
 alternatív promóter 35
 alternatív splicing 35
 Alu szekvencia 37
 amelogenesis imperfecta 23
 Ames-teszt 80
 amniocentézis 140
 amplifikációs folyamatok 160
 anafázis késés 99
 androgén inszenzitivitás 27, 119
 androgén inszenzitivitási szindrómák 119
 aneuploid kromoszóma aberrációk 99
 aneuploid mozaikok 108
 Angelman-szindróma 58, 108
 anticipáció 16, 76
 anti-Müller hormon (AMH) 118
 antiszensz oligonukleotidok 169
 anyai diabetes mellitus 150
 anyai folsavhiány 149
 anyai kobalaminhiány 149
 anyai PKU szindróma 150
 apai életkor függés 15
 átfedő gének 35
 ATM (ataxia teleangiectasia mutated) 137
 autoszómák 66

autoszómális domináns (AD) öröklődés 15
 autoszómális numerikus kromoszóma-
 aberrációk 102
 autoszómális recesszív (AR) öröklődés 19
 AZY gén 113

B

back vagy reverz mutáció 70
 bakteriofág 43
 Balbiani-gyűrű 64
 Barr-test 112
 bázis excíziós repair 77
 bázisanalógok 68
 Becker-féle izomdisztrófia 125
 beltényésztés 144
 béta-2-adrenerg receptor variációi 152
 béta-globin 21
 blasztociszta 162
 Bloom-szindróma 80
 brachydactylia 19
 BRCA1 137
 Burkitt-limfóma 91

C, CS

cDNS array 51
 cDNS könyvtár 42
 centimorgan 11
 centrikus fúzió 92
 centroméra 33, 62, 87
 CFTR 83
 chorionbiopszia 140
 cisz-hatás 35
 cisztás fibrózis 20, 21, 83
 citogenetika 59
 citokin terápia 159
 citoskeletont érintő betegségek 124
 citosztatikumok 147
 CpG szigetek 36
 Cre rekombinááz 165
 Cre/LoxP rendszer 165
 cri du chat 88
 cytomegalovírus-fertőzés 149
 család korrelációs vizsgálatok 127, 128
 csendes (silent vagy szenz) mutáció 70
 csillapíthatatlan láz 29
 csíravonal (germinális) mutációk 67
 csonkolt gének 34

D

DAX gén 119
 deléciók 88
 diabetes mellitus 150, 153
 dicentrikus kromoszóma 97
 dicer 85
 dinamikus mutációk 75
 diploid 59
 direkt repair 76
 diszkontinuus jellegek 131
 diszkordancia 128
 disztrofin 125
 DNS chip 53
 DNS markerek 155
 DNS mikroinjektációs technika 166
 DNS reparáció 76
 DNS templát 54
 DNS ujjlenyomat 49
 dohányzás 152
 dominancia variancia 129
 domináns 10
 domináns episztázis 12
 domináns-negatív hatás 72
 Down-kór 101, 102
 dózis érzékeny gének 72
 dóziskompensáció 112
 drift 144
 Duchenne-féle izomdisztrófia 124
 dupla Y-szindróma 106
 duplikáció 90

E

Edwards-szindróma 104
 egyenlőtlen crossing over 71
 egyenlőtlen testvérkromatida kicserélődés 71
 egyetlen nukleotidot érintő polimorfizmus 70
 egypéldányos (single-copy) DNS 34
 első meiotikus non-diszjunkció 100
 embriócsomó 162
 embrionális eredetű őssejtvonalak 162
 embrionális őssejtek 162
 endocitózis 159
 endonukleázok 40
 epigenetikai hibák 138
 epigenetikai módosítás 138
 epigenetikai tényező 36
 episztázis 12
 error-prone repair 78
 eukarióták kromoszómái 59
 eukromatin 59
 euploid kromoszómamutációk 98
 excíziós (kivágásos) repair 76, 77
 exonukleáz 78
 expresszió 35
 expressziós térkép 157

extragénikus RFLP 46

F

fakultatív heterozigóták 23
 familiáris hiperkoleszterinémia 81
 farkastorok 132
 farmakogenetika 151
 farmakogenetikai vizsgálatok 152
 fejlődési rendellenességek 132
 feldolgozott (processzált) pszeudogének 34
 fenilketonúria (PKU) 82, 150
 fenotípus 9
 férfi nemi kromatin 114
 férfihormonok 147
 fertőző betegségek okozta magzati ártalmak 148
 fizikai térképezés 156
 fluorescens in situ hibridizáció (FISH) 52
 folsav hiánya 133, 149
 fotoreaktiváció 76
 fragilis X-szindróma 84
 frame-shift 69
 funkcionális klónozás 155
 funkcionális mozaicizmus 112
 funkciónyeréses (gain of function) mutáció 71
 funkcióvesztéses (loss of function) mutáció 72

G, GY

génaddíció 71
 génamplifikáció 64
 géncsaládok 34
 gendeléció 71
 gendenzitás 32
 genduplikálódás 12
 gének 9, 34
 gének/allélok 11
 génfragmentumok 34
 generációs idő 13
 genetikai eredetű kórképek megelőzése 139
 genetikai instabilitás 136
 genetikai nem meghatározás 115, 116
 genetikai sodródás 144
 genetikai tanácsadás 139
 genetikai térképezés 11, 155
 genetikai variancia 129
 genetikailag kapcsolt 10
 génexpresszió 56
 géninverzió 71
 genitális nem 121
 géniütött knock-out (KO) őssejtek létrehozása 163
 génkonverzió 114
 génkölsönhatások (géninterakciók) 11
 génkönyvtárak 41

- génmanipulált élőlények 161
 génmódosítás 155
 génmutációk 68
 genom 31
 genomális imprinting 27, 36, 57
 genomális könyvtár 42
 genotípus 9
 génpolimorfizmus 152
 génterápia 141, 158
 géntranszfer eszközei 159
 génváltozat 81
 glükóz-6-foszfát-dehidrogenáz 29
 GMO – Genetically Modified Organism 161
 gonadális mozaicizmus 108
 gonadális nem 121
 gondoskodó (care-taker) gének 136
 Gower-féle tünet 124
 G-sáv 60
 gyűrű (ring) kromoszóma 95
- H**
 haploid 59
 haploinsufficiencia 72
 Hardy–Weinberg-összefüggés 143
 hasznos mutáció 81
 helyspecifikus géniütés 167
 helyspecifikus rekombináció létrehozása 165
 hemizigóták 23, 66
 hemofília 24, 85
 hemoglobint érintő mutációk 20
 here kialakulását gátló hatás 119
 heritabilitás 128, 129
 heterogamétás nem 22
 heterogénia 27
 heterogenitás 27
 heterokromatin 37, 59
 heteromorf kromoszóma 66
 heteroplazmia 123
 heterozigóta 10
 heterozigóták szelekciós előnye 20
 heterozigótaság elvesztése (LOH) 67
 hexóaminidáz A 21
 hibajavítás (repair) 76
 hiperoxaluria 26
 hipervariábilis lókus 50
 hipofoszfátémia 24
 hipohidrotikus ektodermális diszplázia 26
 holandrikus öröklődés 26
 homogamétás nem 22
 homológ kromoszóma 66
 homológ rekombináció 167
 homoplazmia 123
 homoszexualitás 121
 homozigóta 10
 hosszú távú génextpresszió szabályozás 36
 housekeeping (háztartásbeli gének) 36
 hőstabil DNS polimeráz enzim 54
 Human Genome Organization (HUGO) 155
 Human Genome Project (HGP) 155
 huntingtin 72
 Huntington-chorea 16, 81
 hurkok 59
 Hutchinson–Guilford-progeria 82
 H-Y gén 113
 hypertonia 153
- I**
 I sejt betegség 124
 ICSI 171
 ideális populáció 143
 ikervizsgálatok 127
 imprintált gén 57
 imprinting 89
 in frame mutáció 70
 in situ hibridizáció (ISH) 52
 incontinentia pigmenti 24
 indukált mutáció 68
 infertilitás 97
 inkomplett dominancia 13
 inkomplett penetrancia 16
 interaktív variancia 129
 interallelikus komplementáció 27
 interkaláló vegyületek 68
 intermedier öröklődés 13
 intersticiális deléció 89
 intragénikus RFLP 46
 intrakromoszómális rekombináció 10
 intron nélküli gének 35
 invazív technikák 140
 inverzió 94
 inzerció 92
 inzerció transzlokáció 92
 ismert mutációra visszavezethető öröklődő betegségek 81
 ismétlődési szám növekedés (expanzió) 73
 ivari kromatinrög 112
 IX. faktor 167
 izokromoszóma 95
- J**
 jelleg öröklékenysége 128
- K**
 kábítószerek 147
 Kallman-szindróma 119
 kancsal (skewed) X kromoszóma inaktiváció 113
 kandidáns gén 156
 kandidáns gén klónozás 155
 káros mutáció 81

- Kennedy-szindróma 27
 későn manifesztálódó betegségek/jellegek 16
 kiegyensúlyozatlan kromozómakészlet 97
 kiegyensúlyozatlan utód 96
 kiegyensúlyozott transzlokáció 91
 kimériszmus 108, 109
 kioltó (quencher) 56
 Klinefelter-szindróma 105
 klinikai heterogenitás 27
 klón 67
 klónozás 43, 155
 knock-in őssejtek létrehozása 165
 knock-out állatok 167
 Knudson hipotézise 67
 kobalaminhány 149
 kódoló szekvenciák 36
 kodominancia 18
 kollagén gén 35
 komparatív genomiális hibridizáció (CGH) 53
 komplementáció 11, 27
 komplex heterozigóták 20
 komplex jellegek genetikája 71, 127
 konduktorok 22
 kongenitális adrenális hiperplázia 121
 konkordancia 127
 kontinuos jellegek 130
 konvencionális pszeudogének 34
 kopaszág 26
 kozmid 43
 könnyű szál 38
 környezet variancia 129
 környezeti tényezők általi nemmeghatározás 115
 kötelező crossing over 111
 közepesen repetitív DNS 38
 kromatida 64
 kromocentrum 64
 kromoszóma polimorfizmusok 60
 kromoszómális nem 121
 kromoszómális nem meghatározás 116
 kromoszómamutációk 87
 kromoszómaszerkezet 59
 krónikus felnőttkori betegségek 133
 krónikus mieloid leukémia 91
- L**
 lamin A 82
 lámpakefe kromoszóma 64
 LDL receptor mutáció 81
 Leber-féle optikus neuropátia 134
 letális gének/allélok 11
 LINE (long interspersed nuclear element) 37
 linkage 10
 liposzóma 159
 5-lipoxigenáz gén variációk 153
- lítiumsók 148
 lizoszomális betegségek 124
 lókus 10
 lókus heterogenitás 27
- M**
 macskanyávgás-szindróma 88
 magzati ártalmak 148
 magzatkárosító anyagok 147
 malária 21
 malignus hipertermia 29
 Marfan-szindróma 82, 156
 második meiotikus non-diszjunkció 101
 másodlagos befűződés 33
 meiotikus non-diszjunkció 99, 100
 Mendel által vizsgált tulajdonságpárok 9
 Mendel I. törvénye 10
 Mendel II. törvénye 10
 Mendel III. törvénye 10
 mendeli vagy monogénes öröklődés 14
 mennyiségi jellegek 130
 mesterséges élesztőkromoszóma 43
 mesterséges kromoszómák 62
 mesterséges minikromoszóma 159
 mikrokimériszmus 109
 mikroribonukleoproteid 85
 mikroszatellita DNS 37
 mikroszatellita instabilitás 136
 minikromoszóma 159
 miniszatellita 37
 miniszatellita szekvenciák 49
 mintázatok 40
 MIS (Mullerian inhibiting substance) 118
 mismatch repair 78
 misszenz mutáció 70
 mitokondriális betegségek 123
 mitokondriális genom 31, 38
 mitokondriális öröklődés 133
 mitoriboszómák 40
 mitotikus rekombináció 71
 mixoploid mutációk 108
 MN vércsoport rendszer 18
 molekuláris klónozás 43
 monoszómia 99, 104
 mozaicizmus 108
 MSY terület (male specific region of Y) 114
 multiallél-specifikus PCR 55
 multifaktoriális öröklődés 127
 multifaktoriális öröklődésű jellegek 129
 multiplex allelizmus 13, 20, 125
 mutációs ráta 145
 mutagén tesztek 80
 mutagenitási vizsgálatok 80

N

negatív szelekció 143
nehéz szál 38
nem által befolyásolt öröklődés 26
nem invazív technikák 140
nem kódoló pszeudogének 34
nemi differenciálódás zavarai 121
nemi kromoszómák számbeli kromoszó-
ma-rendellenességei 104
nemmeghatározás 115
nem-mendeli öröklődés 14, 127
nemre korlátozódó öröklődés 27
neurofibromatózis (NF) gén 35
neutrális mutáció 81
nonszenz mutáció 70
Northern blot technika 51
női hormonok 147
női nem kialakulása 120
nukleáris családmódel 13
nukleáris genom 31
nukleinsav szondázás 43
nukleotid excíziós repair 77
nulliszómia 99
numerikus aberrációk 98

O

obligát heterozigóták 22
oligogénes öröklődés 134
oligonukleotid próba 43
onkogén 135
onkogenetika 135
óriáskromoszóma 63
osteogenesis imperfecta 16, 82

Ö

öngyilkos (szuicid) terápia 159
öröklékenység 129
örökletes daganatok molekuláris genetikai di-
agnosztikája 138
öröklött betegségek kezelése 141
össjtek létrehozása in vitro 161
ösztrogén 120

P

p53 135, 137
palindrom 40
PAR régiók 112
PAR1 23
paracentrikus inverzió 94
parvovírus-fertőzés 149
Patau-szindróma 103
penetrancia 16
penicillamin 148
pericentrikus inverzió 94
peroxisomális betegségek 124

Philadelphia kromoszóma 91
plazmid 43
pleiotrop tulajdonság 11
poliadeniláció 35
polialanin betegségek 73
poligénes/multifaktoriális kórképek 71
poliglutamin betegségek 73
polimeráz láncreakció (PCR) 43, 54
polimorfizmus 46
poliploid mozaikok 108
politén kromoszómák 63
polydactylia 16
pontmutáció kimutatása PCR-RFLP-vel 55
pontmutatókat hordozó összejtek létrehozása
163
populációgenetika 143
porfiria 28
poszttranszkripcionális géncsendesítés 85
poszttranszkripciós szabályozás 35
poszttranszlációs hasítás 36
pozíció effektus 36
pozicionális klónozás 155
pozitív szelekció 143
Prader-Willi-szindróma 58, 108
premutációs állapot 73
prenatális vizsgálatok 139, 140
primed in situ labelling (PRINS) 52
primerek 54
prionbetegség 72
prokarióták 59
prokarióták kromoszómája 59
promoter 162
pronukleusz 166
proof-reading – korrektor, azaz betűhiba 78
protoonkogének 135, 136
pszeudoautoszomális régió 1 (PAR1) 111
pszichés nem 121
puff 64

R

ragadós vég 40
Ras család 135
recesszív episztázis 12
recesszív tulajdonság 10
reciprok transzlokációk 91
redundancia 64
rekombinációs hibajavítás 78
rekombinációs repair 78
rekombináns DNS 41
repair enzimek génjei 135
repeat mutációk 72
replikáció utáni (posztreplikációs) javító me-
chanizmus 78
replikációs origó 62
reprodukción alkalmasság 145



restrikciós enzimek 40
 restrikciós fragmentum hossz polimorfizmus (RFLP) 46
 retinoblasztoma gén 137
 retinoidok 148
 retrotranszpozíció 37
 RNS gének 34
 RNS interferencia 85
 RNS interferencia komplex (RISC) 85
 Robertson-féle transzlokáció 92
 RT-PCR 56
 rubeola 148

S, SZ

sarlósejtes anémia 21, 83
 sávtechnikák 60
 scaffold attachment region (SAR) 59
 sejtalkotókat érintő genetikai elváltozások 123
 Sertoli-sejt 118
 shotgun klónozás 156
 SINE (short interspersed nuclear element) 37
 single nucleotide polymorphism (SNP) 46
 siRNS 85
 sister chromatid exchange (SCE) technika 80
 SOS repair 78
 Southern blot technika 45
 SOX9 120
 spacer DNS 38
 speciális kromoszómák 63
 splicing mutáció 76
 spontán mutáció 68
 SRY (sex region of Y) gén 113
 SRY gén 117
 sterilitás 97
 stRNS (short temporal RNA = rövid időszaki RNS) 87
 strukturális kromoszómaaberrációk 88
 süketek/süketnémák 27
 számbeli kromoszómamutációk 98
 számbeli kromoszóma-rendellenességek 101
 szatellita DNS 37
 szekvencia 40
 szerkezeti kromoszómamutációk 88
 szétszórt ismétlődő szekvenciák 37
 szex kromoszómák 66
 szex reverzió 118
 szomatikus mutáció 67
 szomatikus öröklődés 134
 szőrös fül 26
 szövetspecifikus átírás 36
 súlyos kombinált immunhiány (SCID) 141
 szubtelomérikus régiók 33

szubvitális gének/allélok 11
 szuperférfi 106
 szuppresszió 12
 szuppresszor tRNS 70
 szűkebb értelmű heritabilitás 129

T

tágabb értelemben vett öröklékenység 129
 talasszémiák 84
 tandem ismétlődő szakaszok 37
 Taqman-próbák 56
 Tay-Sachs-betegség 21
 teloméra 62, 87
 teratocarcinómák 57
 teratológia 147
 teratomák 57
 térképegység 11
 terminális deléció 88
 tesztelő keresztezés 10
 tesztikuláris feminizáció 119
 testisz determináló faktor (TDF) 118
 tesztoszteron receptor mutáció 119
 tompa vég 40
 topoizomeráz II enzim 59
 toxoplasmosis 149
 transzfektálás 162
 transzgénikus 161
 transzgénikus egér 118
 transzgénikus emlőszállatok létrehozása 166
 transz-hatás 35
 transzkripció faktorok 35
 transzkripció szabályozás 35
 transzlokációk 90
 transzvesztitizmus 121
 trinukleotid ismétlődések 51
 trinukleotid repeat (CGG)_n mutáció 84
 triplo X-szindróma 106
 triszómia 99, 104
 13-as triszómia 103
 21-es triszómia 102
 tumorgének 135
 tumorsuppresszor gének 137
 tumorsuppresszorok 135
 Turner-szindróma 104
 two hit theory 67

U

uniparentális diszómia 57, 107
 uniparentális heterodiszómia 108
 uniparentális izodiszómia 108
 UTR mutáció 76
 UV sugárzás indukálta mutáció 68

Ü

üszök terhesség 57

V

változó expresszivitás 16
variable number tandem repeats (VNTR) 47
variancia 129
vektorok 41
véletlenszerű genetikai sodródás 144
véletlenszerű párválasztás 143
velőcső-záródási rendellenességek 132
vérrokonok közötti házasság 144
VIII. faktor 167
vírusvektorok 159
visszakeresztetés 13
vörös-zöld szintévesztés 24

W

Waardenburg-szindróma 82

X

X inaktiváció 112
X kromoszóma 111
X kromoszóma evolúciója 111

X kromoszóma inaktivációja 36
X kromoszómához kötött öröklődés 22
xeroderma pigmentosum 77
Xg vércsoport antigén 23
X-hez kötött domináns (XD) öröklődés 23
X-hez kötött hím letalitás 24
X-hez kötött recesszív (XR) öröklődés 24
XIST gén 112

Y

Y kromoszóma 113
Y kromoszóma evolúciója 111
Y kromoszómához kötött (holandrikus) öröklődés 26
Y-test 114

Z

Zellweger-szindróma 124
ZFY 113
zomatikus mutációk 109