



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

Fogalomtár

Addíció: olyan pontmutáció, amelynek során a DNS-be egy vagy néhány nukleotidpár épül be, illetve a kromoszómaszám olyan megváltozása, amikor a recipiens sejt kromoszómakészletébe egy idegen fajból vagy nemzetségből kromoszóma vagy kromoszómák épülnek be (kromoszóma addíció)

Additív génhatás: egy tulajdonság kialakításában közreműködő gének hatásának összegződése, amelyek egymás kifejeződését nem befolyásolják, és minden egyes allél meghatározott mennyiséggel járul hozzá a fenotípushoz

Aguti: szürkésbarna szőrzetszín; bizonyos emlősök, pl. egerek, patkányok, nyulak szőrszálainak töve világos, hegye pedig sötét, ezért összehatásuk szürkés

Akrocentrikus: olyan kromoszóma, amelyik centromérája a kromoszóma egyik végéhez van közel

Albino: pigmentmentes (fehér) fenotípus, melyet általában a pigmentszintézisben résztvevő enzimben bekövetkezett mutáció okoz

Allél: egy gén vagy DNS szakasz alternatív formája, génváltozat

Alu szekvencia: a főemlősök genomjában található sokszorosan ismétlődő szekvencia

Amnion: belső magzatburok, az extraembrionális membránok egyike

Amniocentézis: magzatvízvétel; prenatalis vizsgálómódszer

Amplifikáció: egy adott gén- vagy DNSszakasz kópiaszámának sokszorozódása differenciált (természetes v. mesterséges) replikációval

Aneuploidia: egy vagy néhány kromoszóma többlete vagy hiánya az euploid kromoszómaszerelvényből

Anticipáció: egy tünet egyre súlyosabb formában való és egyre korábbi megjelenése az egymást követő generációk során

Antiszenz RNS: RNS, mely a DNS kódoló (szenz) szálával komplementer szálról íródott át

Antiszenz szál: a DNS-nek az a szála, amiről az RNS átíródik

Autoszóma: A nem ivari kromoszómák összefoglaló megnevezése

Barr test: interfázisban festhető női szexkromatin (inaktív X kromoszóma), amelynek segítségével meghatározható a genetikai nem

CCAAT-box: a gén 5' végénél elhelyezkedő promóter szekvencia (CCAAT), mely 75 bp távolságra van a transzkripció startpontjától, felfelé (upstream). Szerepe van a transzkripció finom szabályozásában

BAC = bacterial artificial chromosome: mesterséges baktérium kromoszóma, amelybe akár 300 kb hosszú genomális DNS is beilleszthető (pl. emberi is). A baktérium elszaporításával az emberi szekvencia további vizsgálatok vagy kísérletek céljából megsokszorozható

Bivalens: a meiózis I. profázisában párba állt homológ kromoszómák

bp: bázispár

cdNS = komplementer DNS: az érett mRNS-ről, mint templárról reverz transzkriptáz által in vivo vagy kísérletesen in vitro visszaírt, ezért intronmentes, komplementer DNS

Centrális dogma: az élő szervezetekre jellemző DNS → RNS → fehérje irányú információáramlás elfogadott meghatározása

Centrikus fúzió: a Robertson-féle transzlokáció másik neve; valójában a töréspontok nem a centroméra területén, hanem ahhoz közel helyezkednek el

Centroméra: elsődleges befűződés a kromoszómán, amely elválasztja a hosszú és rövid kromoszómakart egymástól; az osztódások során a húzófonalak megtapadási helye
cM= centiMorgan: géntérképezési egység; 1 cM két olyan lókusztávolság, melyek rekombinációs gyakorisága 1%.

Chorion: külső magzatburok; egyike az extraembrionális membránoknak

„Cisz”-hatás: a gén aktivitás olyan szabályozása, amikor a szabályozó elem és a szabályozott gén ugyanannak a DNS molekulának, vagy ugyanannak a kromoszómának a része

Crossing over: A meiózis I. profázisában a nem-testvér-kromatidák közötti reciprok kicserélődés folyamata, ami a kapcsolt gének rekombinációját eredményezheti

CpG dinukleotid: egy DNS szakaszon belüli 5' CG 3' szekvencia; a génexpresszió szabályozásában fontos DNS metiláció célpontja

CpG szigetek: általában a gének 5' végén található 1 kb-nál rövidebb nem metilált szakaszok

Cre-loxP rendszer: a gén kiütés (**knock-out**) leggyakrabban alkalmazott módszere, amelynek során célzott géndeléciót hoznak létre egy bakteriofág eredetű gén (Cre) felhasználásával, amelynek termék enzime az ún. loxP helyek közötti rekombinációt indukálja

Deléció: **1.** egy nukleotid vagy DNS szegmentum (géndeléció) vagy **2.** egy kromoszóma darab elvesztése (kromoszóma deléció)

Denaturáció: a DNS két szálának hő vagy bázikus hatásra történő szétválása

Dicentrikus: olyan rendellenes szerkezetű kromoszóma, amelynek két centromérája van

Diploid: az emberi testi sejtek normális kromoszóma készlete, minden típusú kromoszómából két kópia található sejtenként

Diszjunkció: kromoszómák szétválása a meiózis I., illetve kromatidák szétválása a meiózis II. vagy a mitózis során

Diszkontinuus jelleg: nem folyamatos eloszlású multifaktoriális jelleg

Diszkordáns: ha egy ikerpárnak csak egyik tagjában jelenik meg a jelleg

Disztális: a kromoszóma centromerától távolabbi része(i)

DNáz: Enzim, mely hidrolizálja (nukleotidokra darabolja szét) a DNS-t

DNS metiláció: A DNS citozin bázisának 5-ös számú szénatomján lévő hidrogén atom helyettesítése metil csoporttal (CH₃)

DNS klónozás: Izolált DNS szakaszok/gének **vektorba** építése, majd sejtbe juttatása, ahol a gén a sejtek szaporodása során a DNS-sel együtt nagy példányszámban replikálódik

DNS ujjenyomat: olyan a kriminalisztikában és az igazságügyi orvostanban általánosan használt Southern blot-on alapuló módszer, amely személyek azonosítását teszi lehetővé erősen polimorf – hipervariábilis – miniszatellita szekvenciákat alkalmazó próbák segítségével

Downstream: **1.** a DNS és az RNS molekula 3' irányát jelöli **2.** fehérjében a C-terminális irány **3.** az az irány, melyben mind a nukleinsavak, mind a fehérjék szintetizálódnak (5' → 3')

Domináns: bármilyen heterozigóta állapotban is kifejeződő jelleg

Dóziskompenzáció: az a jelenség, amely a különböző számban jelen lévő gének termékeinek mennyiségét egyenlíti ki. Emlősökben X kromoszómális gének termékének egyenlő mennyiségét biztosítja az XX, illetve XY nemi kromoszómájú sejtekben/egyekben

Dózisszenzitivitás: a génnek az a tulajdonsága, amikor a kópiaszám változása abnormalis fenotípust eredményez

- Dinamikus mutáció:** instabil, expandáló repeat mutáció, amikor a repeatszám a szülő-ről az utódra átadódva változik
- Elektroforézis:** DNS fragmentumok vagy fehérjék gélben (agaróz vagy poliakrilamid) történő méret szerinti szétválasztása.
- Endomitózis:** a DNS, illetve a kromoszóma szerelvény teljes replikációja, amelyet nem követ sejtosztódás, így poliploid sejteket eredményez
- Endonukleáz:** a DNS-t belső, nem terminális pozíciókban hasító enzim
- Etidium-bromid:** a DNS két lánc közé beékelődő, UV fényben fluoreszkáló vegyület
- Exonukleáz:** olyan enzim, amely a nukleinsavakat a molekulavégek felől kezdve emészt
- Epigenetikai:** olyan a sejtről utódsejtjeire átadódó változás, amely nem a DNS szekvenciában következik be, tehát nem mutáció, hanem legtöbbször DNS és/vagy hiszton metiláció eredménye
- Episztázis:** különböző lókuszek génjeinek/alléljainak kölcsönhatása
- ES= embryonic stem sejt (embrionális őssejt):** blasztociszta stádiumú embrióból származó, differenciálatlan, pluripotens sejt, a génmanipuláció, a transzgenikus élőlények létrehozásának eszköze
- EST= expressed sequence tag:** egy cDNS klónból származó rövid DNS szakasz, amit gyakran a PCR reakció primerjeinek tervezésére használnak fel, mivel ezáltal a genomális DNS megfelelő szakasza lesz felszaporítható
- Eukromatin:** a heterokromatin ellentéte, a genom letékeredett, laza szerkezetű transzkripcionálisan aktív DNS-t tartalmazó része
- Euploidia:** az aneuploidia ellentéte, egy vagy több teljes kromoszómaszerelvény jelenléte hiányzó vagy feleslegben lévő kromoszóma(k) nélkül
- Expresszivitás:** egy genetikailag meghatározott jelleg fenotípusos megnyilvánulásának mértéke, eltérő súlyosságú megjelenése
- Extranukleáris öröklődés:** a sejtmagon kívüli genetikai elemek, pl. citoplazma organellumok DNS-e által meghatározott, anyai ágon történő öröklés
- Fenokópia:** egy genetikai jelleg, betegség fenotípusának környezeti hatás által létrehozott utánpótlása
- Fenotípus:** egy sejt vagy szervezet megfigyelhető (mérhető/látható) tulajdonságai
- FISH = fluorescence in situ hybridization:** fluoreszcens próbával végzett **in situ** hibridizáció
- Fizikai térkép:** olyan géntérkép, ahol a gének/markerek egymástól való távolságát bázispárokban, nem pedig rekombinációs gyakoriságukban fejezik ki
- Frame-shift = kereteleltolásos mutáció:** egy vagy több, de soha nem 3 egész számú többszörösének megfelelő mennyiségű bázis beépülése (inszerciója) vagy elvesztése (delécioja), amely a leolvasási keret, vagyis a tripletek határait változtatja meg; a láncvég irányába új aminosavsorrendhez vagy stop kodonhoz vezet
- Funkcionális genomika:** a gének funkciójának meghatározása.
- Genetikai térkép:** olyan géntérkép, amely vagy egy jelleg/fenotípus vagy egy polimorf marker több generáción keresztül történő öröklődésének nyomon követésére épül; a jelleget meghatározó lókuszek relatív helye a kromoszómán azon alapszik, milyen gyakran rekombinálódnak a meiózis során. **1 cM** (centiMorgan) az a két lókuszt közti távolság, amikor a rekombináció várható gyakorisága 1%.
- Genetikailag módosított organizmus (GMO):** olyan szervezet, mely genomjában a géntranszfer valamelyik technikájával bejuttatott idegen gént hordoz, az ezekből készített élelmiszer a „genetikailag módosított termék” megjelöléssel forgalmazható
- Genom:** egy sejtorganellum, sejt vagy organizmus teljes örökítőanyag mennyisége

Genom projektek: különböző fajok genomja teljes bázissorrendjének, valamint a gének helyének meghatározására alakult nemzetközi együttműködések (pl. HPG humán genom projekt)

Genomika: a DNS szekvenálástól a génfunkció feltárásáig tartó megismerési folyamat

Genomkönyvtár: (DNS-klóntár) a DNS endonukleázos hasításával kapott és felszaporított (klónozott) fragmentumainak gyűjteménye

Genotípus: egy egyedre általában, vagy egy meghatározott lókusztára jellemző genetikai összetétel

Gén: a DNS molekula egyik láncon (értelmes szál) elhelyezkedő nukleotid szekvencia, amely folyamatosan vagy több részletben m/r/t/sRNS-t kódol, illetve annak működését szabályozza; a transzkripció szempontjából szerkezeti és működési egység.

Génamplifikáció: egyes gének megsokszorozódása több száz vagy ezer példányban

Génkonverzió: olyan nem reciprok gén/DNS szekvencia kicserélődés, amikor egy a DNS egyik szálán, vagy egy DNS palidróma egyik karján lévő szekvencia a másik szálon/másik karon lévővel válik azonossá

Génterápia: a genetikai hiba kijavítása a gén hibátlan formáját tartalmazó DNS-el történő transzformációval

Gén targeting: egy gén célzott (target = cél) megváltoztatásával

Haploid: olyan sejt (emberben az ivarsejtek), amelyre egyszeres kromoszómaszerelvény jellemző, azaz minden típusú kromoszómából csak egyet tartalmaz

Haploinsufficiencia: az a jelenség, amikor egy gén egyetlen alléja önmagában nem elég a normális fenotípus létrehozásához

Haplotípus: kapcsolatosan öröklődő, tehát egy DNS molekulán/kromoszómán egymáshoz relatíve közel elhelyezkedő polimorf allélek sora

Helyspecifikus rekombináció: a rekombináció azon fajtája, mely csak specifikus bázissorrendű, egymással homológ DNS szakaszok között jöhet létre. Legfontosabb elemei a fordítottan ismétlődő szekvenciák, és azokat ragadós véggel vágó restriktions endonukleázok, melyek működése adja a specifitást

Hemizigóta: ha egy gén vagy DNS szekvencia egy példányban fordul elő egy diploid sejtben; a férfiak hemizigóták a szex kromoszómális génekre nézve; egy autoszómát érintő deléció is hemizigótasághoz vezet

Heterogenitás: ugyanannak a fenotípusnak többféle genotípus általi meghatározottsága

Heterokromatin: az eukromatin ellentéte; transzkripcionálisan teljesen vagy részlegesen inaktív, kondenzált kromoszómaszakasz

Heteroplazmia: egyetlen sejtben belül különböző mitokondriális DNS változatok előfordulása

Heterozigóta: egy lókuszon két különböző allélt hordozó sejt/egyed

Heterozigóta előny: egy mutációt heterozigóta formában hordozó egyed reprodukciós előnye mindkét típusú homozigótával szemben

Hibridizáció: különböző eredetű, egyszálú nukleinsav darabok összekapcsolódása a komplementaritás alapján

Hibridizációs próba: ismert, jelölt, egyszálú DNS, RNS molekula; a nukleinsav mintában a próba a vele komplementer szállal hibridizál, mely így kimutatható és izolálható.

Homológ kromoszómák: egy diploid szervezetben az egyes kromoszómák apai illetve anyai változatai

Homoplazmia: egyetlen sejtben belül azonos mitokondriális DNS változat előfordulása

Homozigóta: egy lókuszon két azonos allélt hordozó sejt/egyed

- Hordozó:** = **carrier** recesszív heterozigóta genotípusú vagy kiegyensúlyozott szerkezeti kromoszóma rendellenességgel bíró személy
- In situ hibridizáció:** olyan molekuláris hibridizációs technika, ahol **1.** vagy egy kromoszóma preparátumon belül a denaturált DNS-hez, vagy **2.** egy szöveti metszet sejtjeinek RNS-éhez vagy **3.** egy egész embrió sejtjeinek RNS-éhez hibridizálnak jelölt egyszálú komplementer DNS vagy RNS próbát
- Inszerció:** **1.** egy nukleotid vagy szekvencia beékelődése a DNS-be; **2.** egy kromoszóma darab beékelődése egy másik, általában nem homológ kromoszómába
- Imprinting:** a génexpresszió szülői (apai vagy anyai) eredettől függő meghatározottsága
- Ismétlődő (repetitív) szekvenciák:** eukariótákban példányszámuk 1-től 10^6 nagyságrendig terjedhet, a genom 20-80%-át tehetik ki
- Izokromoszóma:** abnormális szimmetriájú, két azonos kart (két rövidet vagy két hosszút) tartalmazó kromoszóma
- Kapcsoltság:** gének vagy DNS szekvenciák együtt öröklődése a kromoszómán való egymáshoz közeli elhelyezkedésük miatt
- Kariogram:** egy sejtre jellemző kromoszómaszerelvény
- Kariotípus:** egy fajra jellemző kromoszómaszerelvény
- kb:** kilobázis, 1000 bázispár
- Két-találat-hipotézis (two-hit theory):** az az elmélet, amely szerint az örökletes rák kialakulásához ugyanabban a sejtben egymás után bekövetkező két mutáció vezet
- Kiazma:** a meiotikus crossing over fizikai megnyilvánulása, mikroszkóposan látható formája
- Kiméra:** több különböző eredetű sejtvonalat tartalmazó élőlény; újabban az idegen eredetű DNS szekvenciát tartalmazó sejt/élőlény neve
- Kivágva javító mechanizmus (excision repair):** a hibás – nem komplementer – DNS szakaszt felismeri, megjelöli, kivágja, majd a kivágott bázisok helyére a megfelelőket (komplementer) építi be
- Klón:** **1.** egy DNS klón az azonos DNS molekulák populációja; **2.** tágabb értelemben egyetlen egy prokarióta (baktérium) vagy eukarióta sejt leszármazottjainak populációja, azaz identikus sejtek csoportja; **3.** még újabban egyetlen testi sejtől létrehozott egyed
- Klónozás:** a fentiek létrehozására irányuló folyamat/eljárás
- Knock-down:** génexpresszió gátlás a DNS transzkriptumához kötődő specifikus antiszenz RNS vagy siRNS révén
- Knock-in mutáció:** célzott mutáció, egy gén/allél aktivitását/hatását a bejuttatott másik gén/allél aktivitásával/hatásával helyettesíti
- Knock-out mutáció:** egy gén sejtben belüli célzott inaktivációja
- Knudson-hipotézis:** két-találat-hipotézis
- Kodomináns:** A lókuszt mindkét domináns, de egymástól eltérő allélja kifejeződik a heterozigótában (pl. emberben ilyen az AB vércsoport)
- Kodon:** az mRNS bázishármasa, ami egy aminosavat határoz meg
- Komplex heterozigóta:** olyan személy, akinek egy adott gén lókusztán két eltérő mutáns allélja van
- Komplementer:** olyan két nukleinsav szál (egyszálú DNS – egyszálú DNS, egyszálú DNS – RNS vagy RNS – RNS), amely bázispárosodásra képes, s stabil kétszálú szerkezetet tud létrehozni
- Konkordáns:** ha egy ikerpár mindkét tagjában megjelenik a jelleg
- Konstitutív („háztartásbéli” = house-keeping) gén:** olyan gén, melynek termékére a sejtnak állandóan szüksége van, ezért folyamatosan expresszálódik

Konstitutív promóter: olyan szabályozó régió, mely a gén folyamatos expresszióját (átíródását) biztosítja; ennek következtében a gén fehérje terméke egy szervezet minden sejtjében megtalálható, és mennyisége a sejtben megközelítőleg állandó

Kontinuus jelleg: folyamatos (Gauss) eloszlású multifaktoriális, általában mennyiségi jelleg

Leader (vezető) szekvencia: a gén RNS-re még átíródó, de fehérjekódot nem tartalmazó része, amely általában az RNS 5' végén található, és 10-100 bp hosszúságú

Letális gén: a gén működése a sejt vagy egyed pusztulását idézi elő

Ligáz: a polinukleotid láncok végeit összekötő enzim

LTR (Long Terminal Repeat): mobilis genetikai elemek 5' és 3' végein található hosszú, fordítottan ismétlődő, a genomba való beépülést, illetve áthelyeződést lehetővé tevő szekvencia

LINE: = long interspersed nuclear elements: a humán genom ~20%-át kitevő ismétlődő DNS szekvenciák

LOH= loss of heterozygosity: a heterozigótaság elvesztése, amikor egy heterozigóta tumor vagy testi sejtből újabb mutáció eredményeként homo- vagy hemizigóta lesz

Lókus: a gén vagy DNS szakasz helye a kromoszómán, kromoszomális pozíció

Marker: a molekuláris genetikában egy DNS-szakasz, melynek helyét és a hozzárendelhető biológiai funkciót ismerjük, kimutatható s nyomon követhető a sejtben

Manifesztálódás: megnyilvánulás, amikor egy gén/ allél fenotípust vagy tünetet eredményez

Matrilineáris öröklődés: gyakorlatilag a mitokondriális öröklődés ilyen, amikor az anya mindkét nemű utódjának továbbadja a gént, de csak a lányai örökölik tovább

Mb = megabázis: 1 000 000 bázispár, azaz 1000 kb

Metiláció: a DNS kémiai módosulása, leggyakrabban a citozinok 5-ös helyzetű szénatomja metilálódhat; fontos szerepe van a génregulációban, az önfelismerésben, az ontogenezisben

Microarray: DNS chip; különböző DNS vagy oligonukleotid szekvenciák speciális, mikroméretű elrendezése, amit hibridizációs vizsgálatokra használnak fel

Mikronukleusz: a sejtre jellemző sejtmag átmérőjének 1/20–1/10-vel bíró, kromoszóma vagy kromatida törésből származó darab(ka)t tartalmazó törpe sejtmag

MikroRNS: a génexpresszió és valószínűleg a kromatin szerkezet szabályozásában szerepet játszó, a genomban kódolt 22 nukleotid hosszú RNS

Mikroszatellita: olyan, általában polimorf, rövid (<0,1 kb) ismétlődő szekvencia, amelynek alapegységei 1–4 bp hosszúak pl (CA)₁₅; **STS**-nek is nevezik

Miniszatellita: olyan, erősen polimorf, közepes hosszúságú (0,1 kb – 20 kb) ismétlődő szekvencia, amelynek alapegységei 1- 4 bp hosszúak

Mismatch: nem komplementer bázisok párosodása DNS-ben

Mismatch repair: olyan DNS hibajavító mechanizmus, amely a hibásan párbaálló nukleotid eltávolításával lehetővé teszi a Watson-Crick szabálynak megfelelő bázispárosodást

Misszenz mutáció: a DNS bázissorrendjének aminosavcserét eredményező változása

Mitotikus crossing over: a testi sejtekben bekövetkező rekombináció

Mixoploid: két különböző kromoszómaszámú sejtvonalat tartalmazó sejt/élőlény

Monoszómia: egy meghatározott kromoszóma egyetlen kópiában való előfordulása a testi sejt(ek)ben

Motívum: egy bizonyos bázisszekvencia (pl. ATTGCCATC).

Mozaik: olyan egyed, akiben egynél több, ugyanabból a zigótából származó, de genetikailag különböző (pl. pont- vagy kromoszóma mutáció miatt) sejtvonal van

mtDNS: mitokondriális DNS

Multifaktoriális: olyan jelleg, amit genetikai és környezeti tényezők/hatások kombinációja határoz meg

Mutagén: mutációt kiváltó hatás/anyag

Multiplex allélia: Egy génlókusznak kettőnél több allélja ismeretes

Néma szál: A DNS nem kódoló fonala, melyről nincs átírás. Ha mégis átíródik, antiszensz RNS-t kapunk.

Nondiszjunkció: = szét-nem-válás, az a rendellenes folyamat, amely a homológ kromoszómák (meiózis I.) vagy a testvérkromatidák (mitózis vagy meiózis II.) anafázisban történő együtt maradását eredményezi

Nonszensz mutáció: olyan mutáció, amely stop kodon kialakulásához vezet, amelynek következtében a fehérje szintézise ennél a tripletnél leáll

Northern blot: Gélelektroforézissel méret szerint szétválasztott RNS molekulákat tartalmazó membrán, amelyhez jelölt, a keresett RNS-re specifikus próbát hibridizálnak

NOR= nukleoláris organizátor régió: a humán akrocentrikus kromoszómák rövidkarján található riboszomális géneket tartalmazó terület, amely az osztódás végén a sejtmagvacskát hozza létre

Null allél: olyan allél, amelynek nincs terméke

Nyitott leolvasási keret (open reading frame = ORF): DNS molekulának az a kódoló része, mely a start kodonnal kezdődik és stop kodonnal végződik (azonos a korábbi cisztron fogalommal)

Oligogénes: olyan jelleg, amit néhány gén együttesen határoz meg

Palindróma: olyan DNS szekvencia, amely mindkét irányból (5' → 3' és 3' → 5') olvasva ugyanaz pl. ATCGAT; DNS-fehérje kölcsönhatások gyakran alapulnak palindrom szekvenciák felismerésén pl. a restrikciós enzimeké is

Paracentrikus inverzió: olyan kromoszóma inverzió, amely nem érinti a centromérát

PCR= polymerase chain reaction: polimeráz láncreakció, egy specifikus DNS szekvencia exponenciális megsokszorozása hőstabil DNS polimeráz és specifikus oligonukleotid primerek felhasználásával

Penetrancia: az a %-os gyakoriság, amivel egy genotípus egy meghatározott fenotípus-hoz vezet

Pericentrikus inverzió: a kromoszóma centromérikus területét is magába foglaló inverzió

Plazmid: kisméretű, kör alakú, önállóan replikálódni képes DNS molekula, nélkülözhető genetikai elem, amely főként baktériumokban fordul elő

Pleiotrópia: egyetlen gén sokféle jelleget határoz meg

Pluripotens: korai egyedfejlődésre jellemző olyan sejt, amely a placenta kivételével a fejlődő embrió testének összes sejtípusát képes létrehozni

Pontmutáció: **1.** szűkebb értelemben – egy szekvencián belül, egyetlen nukleotidot érintő mutáció; **2.** tágabb értelemben – egyetlen gént érintő mutáció

Poligénes jelleg: több, különböző lókuszon elhelyezkedő, önmagában kihatású gén együttműködése által meghatározott tulajdonság

Polimorfizmus: **1.** szűkebb értelemben – kettő vagy több genetikai változat (allél, fenotípus, kromoszóma alakváltozat, szekvencia variáns) meghatározott gyakoriságú elfordulása a populációban; **2.** tágabb értelemben vagy bármilyen szekvencia változat >1%-nál nagyobb populációs gyakorisággal **3.** vagy bármilyen ártalmatlan, nem betegségkókozó szekvencia változat

Poliploid: többszörös kromoszómaszerelvényt, azaz a genom többszörösét tartalmazó sejt/élőlényt



Politén kromoszóma = óriás kromoszóma): amplifikáció miatt több ezer kromatidából álló kromoszóma (pl. a *Drosophila* lárva nyálmirigysejtjeinek magjában)

Primer: olyan 15-25 bázist tartalmazó oligonukleotid, amely egy vele komplementer célszekvenciához kapcsolódva lehetővé teszi, hogy a DNS polimeráz létrehozza a komplementer DNS szálát; megfelelő primerek nélkül nincs PCR, RT-PCR reakció

Próba: olyan jelölt, egyszálú, ismert szekvenciájú DNS vagy RNS fragmentum, ami lehetővé teszi a vele komplementer szekvenciák hibridizáción alapuló kimutatását

Promóter: olyan rövid szekvencia motívumok kombinációja, amik lehetővé teszik az RNS polimeráz kapcsolódását, és a génátírás elindítását

Proteom: a genom analógiájára létrehozott kifejezés; egy sejt/organizmus teljes fehérje (protein) készlete

Pseudoautosomális régió: = PAR a nemi kromoszómák (X és Y) végein található homológ rész, a férfi meiózis során bekövetkező rekombináció („kötelező crossing over”) helye

Pseudogén: olyan pl. promótervesztés vagy egyéb mutáció miatt nem funkcionáló DNS szakasz, amely erős szekvencia homológiát mutat egy vele nem allelikus, működő génnel

Ragados vég: restrikciós enzimmel való emésztés eredményeként a DNS egyik szála hosszabb a másiknál, azaz van túlnyúló egyszálú rész, ami könnyen hibridizálhat egy ugyanannyi nukleotidot tartalmazó, de komplementer egyszálú résszel bíró másik DNS-sel, ami azonos restrikciós enzimmel való hasításból származik

Recesszív: csak homozigóta formában kifejeződő jelleg

Rekombiáns DNS: olyan mesterségesen létrehozott hibrid DNS, ami kovalensen összekapcsolt, különböző eredetű DNS szekvenciákból áll

Restrikciós endonukleáz: olyan bakteriális eredetű enzim, ami 4-8 bázis hosszúságú specifikus szekvenciáknál hasítja a kétszálú DNS-t; kulcsszerepük van a sejtek védelmében az idegen eredetű nukleinsavval szemben, valamint a géntechnológiában

Restrikciós fragmentumok: egy nagyobb DNS molekula restrikciós enzim(ek)kel történő hasítását követően keletkező különböző hosszúságú DNS szakaszok; számuk és hosszúságuk attól függ, hogy a hasított molekulán hány olyan szekvencia van, melyet az enzim el tud hasítani

RFLP = restriction fragment length polymorphism: restrikciós endonukleáz enzimmel történt emésztés eredményeként megjelenő eltérő hosszúságú DNS darabok; vagy a restrikciós hasítóhelyek polimorfizmusa, azaz SNP-k, vagy a hasítóhelyek VNTR miatti eltérő távolsága következtében alakul ki

Retrovírus: reverz transzkripcióra képes RNS-vírus

Reverz tanszkriptáz: reverz transzkripcióra képes, a géntechnológiában a cDNS előállítására használt enzim

Reverz transzkripció: az a folyamat, amelynek során az RNS-ről azzal komplementer DNS molekula keletkezik

RT-PCR: reverz transzkripcióval létrehozott cDNS-t felszaporító PCR

RNS interferencia = RNAi: az siRNS meghatározott gének csendesítésére (knock-down) való felhasználása

Robertson-féle transzlokáció: olyan szerkezeti kromoszóma rendellenesség, amikor két akrocentrikus kromoszómából egy meta- vagy szubmetacentrikus kromoszóma lesz; = **centrikus fúzió**

SCE = sister chromatid exchange: testvér kromatida kicserélődés, testvér kromatidák közötti rekombináció. Mivel a testvér kromatidák egymás identikus másolatai, ezért az SCE-nek nincs következménye, de az átlagosnál több SCE a DNS károsodás jele

- SINE = short interspersed nuclear elements:** a mérsékeltten illetve erősen ismétlődő DNS szekvenciák családja, ide tartozik az Alu szekvencia
- siRNS = small interfering RNS:** olyan 22-23 nukleotid hosszú dupla szálú RNS, ami képes a vele komplementer mRNS funkcióját gátolni
- SNP = single nucleotide polymorphism:** egyetlen nukleotidot érintő polimorfizmus
- Southern blot:** gélelektroforézissel szétválasztott DNS fragmentumokat tartalmazó nylon vagy nitrocellulóz membrán, amihez jelölt, specifikus próbát hibridizálnak
- SRY = sex region of Y:** a hím nem kialakulásáért felelős Y kromoszomális gén
- STR = short tandem repeat; mikroszatellita**
- STS = sequence tagged site:** bármilyen rövid (<500 bp) egyedi, a genomban csak egyszer előforduló, DNS szekvencia
- Szensz szál:** az a DNS szál, aminek szekvenciája komplementer a templát száléval, és bázissorrendje megegyezik a keletkező RNS bázissorrendjével (kivéve, hogy itt T van az RNS- ben lévő U helyett)
- Suppresszor mutáció:** Olan mutáció, amely visszaállítja az elsőként bekövetkezett mutáció miatt elvesztett/elromlott funkciót, vad fenotípust.
- Suppresszor tRNS:** olyan az antikodonban mutáns tRNS, ami megváltozott kodon felismérésének köszönhetően a nonszensz vagy misszensz mutációt is lefordítja
- Tandem duplikáció:** ugyanannak a DNS bázissorrendnek egymást követő (tandem) megismétlődése (pl. A-T-G-C – A-T-G-C)
- Taq polimeráz:** Thermus aquaticus baktériumból származó hőstabil DNS polimeráz enzim
- TATA-box:** a gén 5' végénél elhelyezkedő AT-ben gazdag szabályozó szekvencia; eukariótákban általános génregulációs elem
- Teloméra:** a kromoszómák speciális szekvenciát tartalmazó vége, feladata a kromoszómavégék védelme
- Templát szál:** antiszensz szál, a DNS transzkripció során az a szál, amely párba áll a keletkező RNS átírással (transzkriptummal), vagyis amiről az RNS átíródik
- Testvér kromatida:** egyetlen kromoszómá két kromatidája, amik a centroméránál kapcsolódnak össze
- Tetrád:** a meiózis I. profázisában párba állt, 2-2 testvér kromatidát tartalmazó homológ kromoszómák
- Tompa vég:** a restriktív enzimmel való emésztés nyomán a DNS mindkét szála egyenlő hosszú, nincs túlnyúló egyszálú szakasza
- Totipotens:** szó szerint mindenre képes; olyan sejt – gyakorlatilag a zigóta és a blasztociszta stádiumig az embrió minden sejtje – ami a fejlődő embrió és a placenta-minden sejtj típusának létrehozására képes
- Transzdukción:** vírus (pl. bakteriofág) mediált (közvetített) génátvitel
- Transzfección:** eukarióta sejt DNS felvétele
- Transzformáción:** 1. prokarióta sejt DNS felvétele, s így örökletes információjának megváltoztatása a donor sejtől átvitt DNS-el; 2. eukarióta sejt növekedési jellemzőinek megváltozása; tumorsejté alakulás
- Transzgen:** állati vagy növényi sejtbe bevitt idegen gén, ami vagy beépül az egyik kromoszómába, s ekkor stabilan expresszálandó, vagy nem tud beépülni, s ekkor csak időlegesen fejeződik ki a sejtben
- Transzgenikus:** olyan élőlény/sejt, amelynek genomjába idegen DNS szekvenciát építettek be
- „Transz”-hatás:** egy célgén transzkripciójának a gén helyétől független szabályozása; rendszerint diffúzióra képes szabályozó fehérjék révén valósul meg

Transzkriptom: egy sejt teljes mRNS állománya

Transzlokáció: nem homológ kromoszómák közötti kromoszómadarab csere

Transzpozíció: egy DNS szekvenciának a genom egyik helyéről a másikra való áthelyezése; a folyamathoz szükség van az elem két végén fordítva ismétlődő szekvenciákra (LTR) – melyek homológok a genom hasonló szekvenciáival, valamint transzpozáz enzimre

Transzpozon: „ugráló gén”, mozgékony genetikai elem

Transzverzió: olyan báziscsere, amikor egy purin bázis pirimidinre cserélődik vagy fordítva; a pontmutáció egy típusa

Tranzíció: egy purin bázisnak egy másik purin bázisra, vagy egy pirimidin bázisnak egy másik pirimidinre való cseréje; a pontmutáció egy típusa

Tranziens: a molekuláris genetikában időlegesen kifejeződő/expresszálódó mesterségesen bevitt gént/DNS-t jelent

Triszómia: amikor egy sejtben egy bizonyos kromoszómából 3 példány van jelen pl. a 21. kromoszóma triszómiája

Triploid: háromszoros kromoszómaszerelvényt tartalmazó sejt/élőlény

UEC= uneven crossing over: egyenlőtlen crossing over, a homológ kromoszómák nem-testvér-kromatidái közötti nem alléleket, hanem eltérő lókuszokat érintő kicserélődés

UESCE= Uneven sister chromatid exchange: egyenlőtlen testvér kromatida kicserélődés; a testvér kromatidák eltérő lókuszai közötti, tehát nem alléleket érintő rekombináció

Uniparentális diszómia: amikor egy meghatározott kromoszóma mindkét kópiája az egyik szülőből származik

Univalens: a meiózisban pár nélküli álló kromoszóma

UTR: untranslated region= le-nem-fordítódó szakasz; vagy az mRNS 5' végén a start kodon előtti, vagy a 3' végén a stop kodon utáni szakasz

Vektor: egy idegen gén vagy DNS szakasz sejtbe való bejuttatásának eszköze (lehet pl. vírus, plazmid, kozmid, mesterséges kromoszóma stb.)

VNTR= variable number of tandem repeat: változó számú, egymás után elhelyezkedő, ismétlődő rövid szekvencia (általában **miniszatellita** DNS); erősen polimorf, azaz az egyes emberekben eltérő számú ismétlődés lehet, a DNS ujjenyomat alapja

Western blot: gélelektroforézissel méret szerint szétválasztott fehérjéket tartalmazó membrán, amin specifikus ellenanyagok segítségével azonosíthatók a fehérjék

X inaktiváció: nőnemű emlősök két X kromoszómája közül az egyik inaktiválása; epigenetikus jelenség