

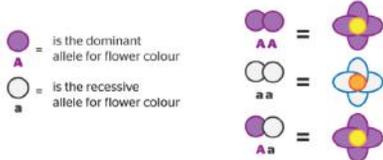


Mendeli genetika

Gregor Mendel

MINŐSÉGI JELLEGEK

- > **haploid**: n , egy génotípust tartalmaz
- > **diploid**: $2n$, kétszeres génotíp
- > **homozigóta**: egy adott allél **szűres** (AA/aa)
- > **heterozigóta**: egy adott allél **kétoldós** (Aa)



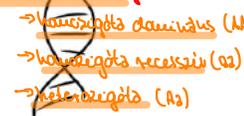
> fenotípus

- látható megfigyelhető forma
- megfigyelhető tulajdonság



> genotípus

- a sejteket **eladós** genotípusi szerkezet
- a DNS-**szekvencia** **szekvenciája**
- **homozigóta domináns** (AA)
- **homozigóta recesszív** (aa)
- **heterozigóta** (Aa)



> emberi genom

- **3. század** DNS **szekvenciát**
- **21.000** gén
- **felismerhető** tartalom **csak** $1,5\%$
- **0,5** **száz** **hasonló** **információ**: 10%
- **két** **emlős** **eltérése**: $0,1\%$



> genotípus

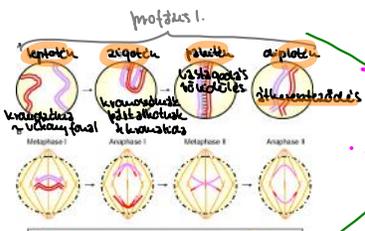
egyen tulajdonságok öröklése, génszűres szerkezet, működése

> genotípus

- gének **eloszlása**, **szűres**, **működése**
- a **gének** **szűres** **működése** **szűres** **szűres**
- **genotípus** **összetétel**

> meiosis: szűres osztozás

- **szűres** **oszlás**
- **k** **haploid** **oszlás** **diploid** **szűres**
- **az** **oszlás** **szűres** **szűres**

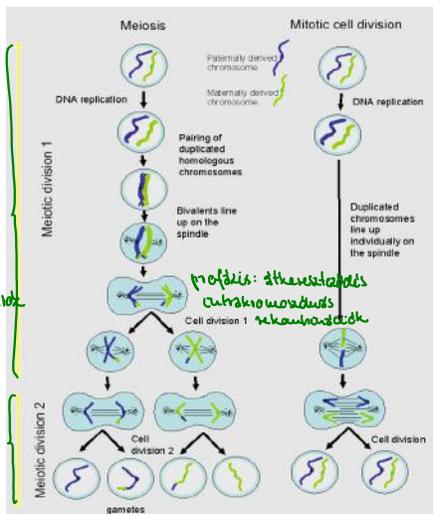


> oszlás

- **szűres**
- a **homológ** **homológ** **szűres**

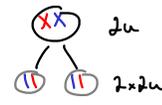
> oszlás

- a **szűres** **szűres**
- **szűres** **szűres**



> meiosis: szűres osztozás

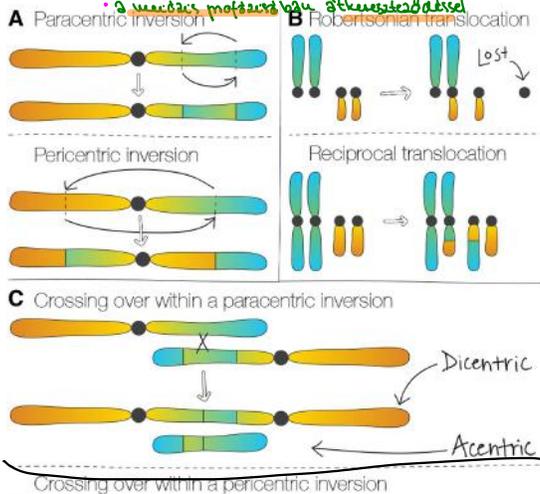
- **szűres** **szűres**
- **két** **szűres** **szűres**
- **szűres**
- a **két** **szűres** **szűres** **szűres** **szűres** **szűres**
- **szűres** **szűres** **szűres** **szűres**



> rekombináció: olyan haploid genotípusok jönnek létre, ami különben a szűres genotípusokból

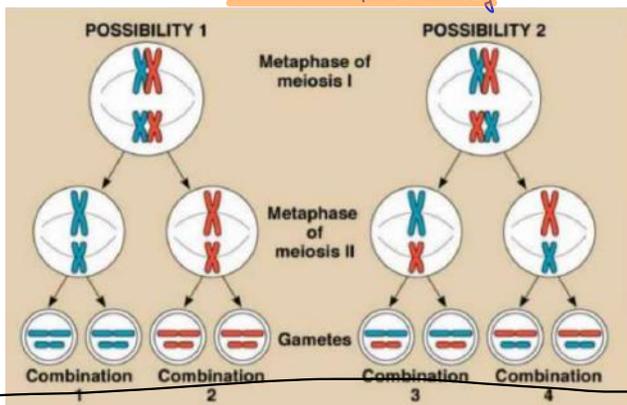
o INTRAKROMOSOMÁLIS: a kromoszómán belül

• a **szűres** **szűres** **szűres**



o INTERKROMOSOMÁLIS: a homológ kromoszómák véletlenes szűres

- **szűres** **szűres** **szűres**
- **szűres** **szűres** **szűres**



Large deletions/duplications

- **szűres** **szűres** **szűres** **szűres**
- **szűres** **szűres** **szűres** **szűres**
- **szűres** → **szűres** **szűres**
- **szűres** → **szűres** **szűres**

Nemhez kötött öröklődés

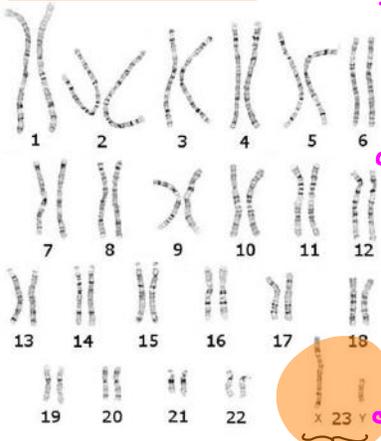
> üvörögkötés: az úvri kromoszómák szerint (genozómák) ↔ testi kromoszómák (autozómák)

- külső környezet szerint
- szociális viszonyok szerint
- egyik hímek: aktívabb cselekvés köztársaság meg
- csúszós fémek hímek ♀ → ♂ lenn ha nősténnyel fizikai kontaktusba kerül

> fontos:

- XX/XY-rendszer
 - embereknél 25. kromoszóm
 - X nagyob, Y kisebb
- XX/XO-rendszer
 - egy úvri kromoszóma, egy nemzáródó hímek
- Z/ZW-rendszer
 - XX/XY fordítottja
 - madarak, lepkek
- haplod-diploid rendszer
 - méhek, hangyák

Embri nemű kromoszóma



- 50%-os valószínűség a nemek kialakításra
- ↳ minden petesejt X
- ↳ spermiumok: 50% X + 50% Y

X kromoszóma csaktivitása

- nőkben az úvri kromoszóma homológ XX
- dóziskompenzáció miatt az autoszómális sejtekben az egyik csaktiválódik
- csellenneni (→ anyai/apai)
- ban-tart csaktiválódott kromoszóma kromatinszerkezet, a sejtmaglyárához tapad
- ↳ X kromoszóma van 2 vejejtélmény-kezdett órák alatt
- egyik területen aktív, egyik területen csaktív
- Y kromoszóma: csak hímek, a nem meghatározásért felelős gént tartalmaz (36 db)

• hordozó terese menten képesek próhódni és rehabilitálódni

NEMHEZ KÖTÖTT GENOMTIÁCIÓK



> XO-Turner-szindróma

- 45 kromoszóma
- nemű sex-kromatin
- alacsony nő
- szell / pedegek fejletlen
- ♂ csellidő
- trapez alaki bénodó
- terjedő szégyen leundt haja

> YO-letglis

> XXV-Klinefelter-szindróma

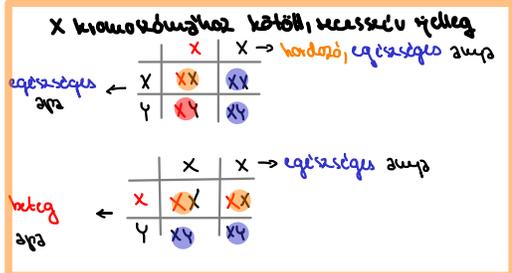
- 47 kromoszóma
- van sex-kromatin
- magas, teljes férfi
- szellemileg csiszmaradott
- fejletlen harc, húvcs sórt
- szindoláris, szell uócs

> XXX-Triplo-X-szindróma

- 48 kromoszóma
- 2 sex-kromatin
- szellemileg csiszmaradott
- nemű fejletlen csiszmaradott

Nem által befolyásolt yelleg

- egyik autoszómális gének az egyik nemben jószan kifejeződnek
- kapaság
- 2 allék az egyik nemben domináns, a másik nemben recesszív



Nemhez kötött yelleg

- a talaj csellidő a nemű kromoszóma teljesíthető meg
- cross-cross szabály: az apa a lányokra, az anya a fiúkat csellidő az X kromoszóma lövő teljesíthetőségét

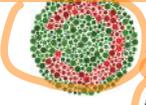
X-hez kötött: több férfi érintett, ment nő

- csellidő nők: homozigóta recesszív (apya + fia érintett, lánynak hordozó)
- csellidő férfiak: hemizigóta
- 2 felelős egy generáció átugorhat

Y-hez kötött: csak férfiak érintettek

- apa + fiú csellidő
- nemű generáció ban megjelenik

• yóvcs-zöld színezés



• hemofília



• fogínyvérzés



• farkasvakság



• látáscsészmaradás

• kromoszóma



KOCKÁZATI TÉNYEZŐK

> terhesség előtt megjelölő

- csellidő szep/apra
- rokon csellidő
- genetikai betegség a csellidő ban
- szellemileg csellidő

> terhesség alatt felismerő

- lövcs útt lelet
- magzati csellidő eltérés
- szep csellidő
- csellidő csellidő
- csellidő csellidő



> genetikai csellidő: a genetikai csellidő csellidő csellidő

- csellidő csellidő csellidő

> magzati csellidő: a magzati csellidő csellidő

- csellidő
- ↳ nem csellidő (útt, szep, csellidő,ish)
- ↳ csellidő (magzati,ish,ish,ish,ish,ish,ish,ish)



• fél társas

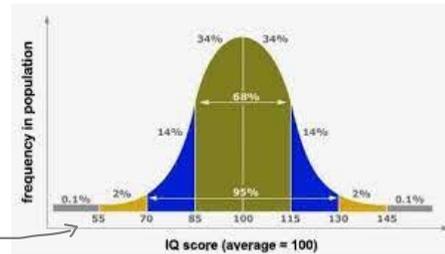


• szellemileg

Mennyiségi jellegek

> mennyiségi jellegek kialakulása

- egy állapotról fejlődés érte
- diszkontinuus jelleg, ugrás fokozat
- mértékegységgel nem jellemelhető
- a környezet kevésbé befolyásolja



testi tulajdonság



társasági tulajdonság



biológiai



intellektuális

> mennyiségi jellegek kialakulása

- poligén
- fontos változó genetikai szerkezet, kontinuus jelleg
- mértékegységgel jellemelhető
- elválasztás: korreláció
- a fenotípus megváltozást a környezeti tényezők befolyásolják
- additív genetikai kölcsönhatások
- modifikáció a környezet hatása történik, nem örökítő fenotípus-változás

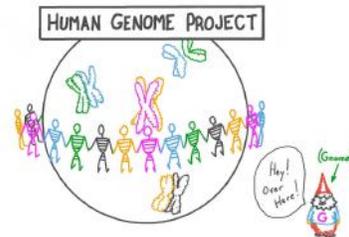
Human Genom Program

- > a humán genom szekvenálójának megállapítása
- > 21.000 gén leírása

- egy gén különböző fényképezés kódolhat
- egyedek közi különbség: → környezeti különbségek
→ genetikai különbségek

> néha betegségek: egy gén hibája, mutáció öröklődés

> gyakori betegségek: poligén öröklődés
→ több gén additív hatása
→ betegségre közvetlen hatás gének



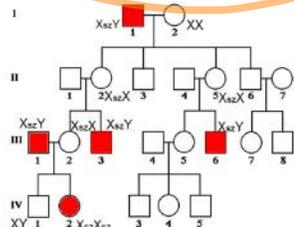
> hasonló öröklődési mechanizmusok

- eltérő előfordulás, hozzá
- néhány genotípus határozza meg a tulajdonság kialakulását
- mekkora szerepe van a genetikai hatásoknak
- mekkora szerepe van a környezeti hatásoknak

> családfelelő

- az együtt relatív kapcsolatban álló személyek fenotípus-viselkedés
- probléma mekkora hatása van a környezeti hatásoknak?

Hogyan öröklődik az alábbi betegség?



XY egészséges férfi
XX egészséges nő

X₂Y színtézisű férfi
X₁X₂ hordozó nő
X₂X₂ színtézisű nő

> életrajzi

- kétpetéjű csenek: 50%-ban azonos genetikai összetétel
- egypetéjű csenek: 100%-ban azonos genetikai összetétel
- eltérő környezeti hatások → öröklődés / környezeti?
- ha van a genotípus határozza meg az adott tulajdonságot
 - egypetéjű csenek azonos eltérő környezeti hatások és
 - kétpetéjű csenek eltérő azonos környezeti hatások és
- ha eltérő van a környezeti határozza meg az adott tulajdonságot
 - hasonló öröklődés a kétpetéjű csenek között

Ikervizsgálatok

tulajdonság	Konkordancia %	
	Egypetéjűeknél	Kétpetéjűeknél
AB0 vércsoport	100	65
cukorbetegség	85	36
dohányzás	75	42
kávé ivás	80	80
skizofrénia	53	16
aszma	47	24
rákbetegség	12	15
kővérség	36	6
reumás ízületi gyulladás	32	6
epilepszia	59	19
azonos IQ	86	60

A pirossal szedett tulajdonságok genetikai meghatározottsága erősebb, mint a környezeti.

forrás: www.genetika.bta.u-szeged.hu/GenBS/Pedigro.pdf

