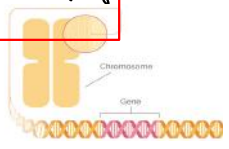


ALAPFOGALMAK

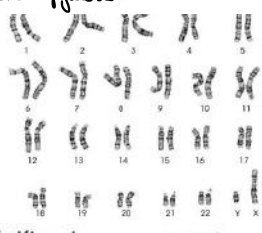
gén: a DNS-molekula szakasza, amely valamely örökítő jelleg kialakítását irányozza

- > az örökítés egysége
 - klasszikus genetika: egy **lokuszusztól** kódol
 - molekuláris genetika: egy **polipeptidláncot** kódol
- > **utrások:** a DNS túlsúlyos része aforizációt hordoz
- > **intronok:** a DNS része átíródik
- > **exonok:** a DNS csak kis részét hordoz aforizációt



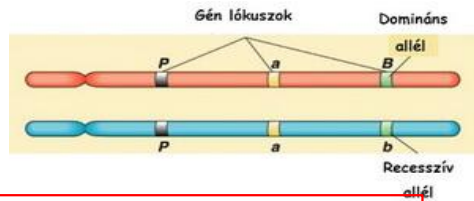
genom: a haploid sejtek teljes genetikai állomány

- > a genom mérete sokkal nagyobb, mint a róla átvett mRNA-é
- > emberben: 24.000 gén a teljes genom 1%-a
- > a gének kezdő-utolsó láncoktól vannak elválasztva
- > a többi rész az átírást irányítja

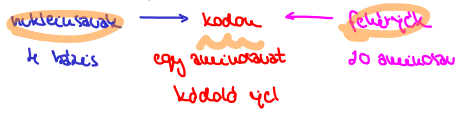


allél: a kromoszóma egy adott szakasza elhelyezhető gén variációja

- > **homológ kromoszóma:** anyai+apai változat, a gén két allélja
- > **homozigóta allél:** a két allél azonos (AA/Aa)
- > **heterozigóta allél:** a két allél különböző (Aa)
- > **val típusú allél:** a leggyakoribb allél
- > **recesszív allél:** ritkább változatú allél



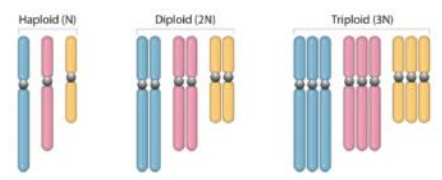
genetikus kód: szabályrendszer, ami szerint a nukleotidsorozat szereplő sávok lefordítható a fehérjékben szereplő sávokra



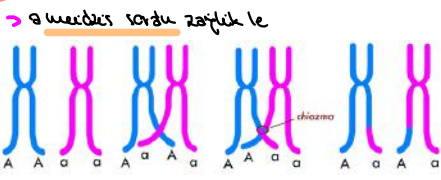
- > **triplet:** nukleotid-háromasok, egy-egy aminosavat kódolnak
- > **degenerál:** egy aminosavat több triplet kódol meg (4-6); start-stop jel
- > **univerzális:** a genetikai kód a szervezetek fejlődési szintjéről függetlenül egységes
- > **átfedős-és kódegyértelműsítés:** egy nukleotid sem lehet egyszer két kodonnak

kromoszóma szerkelet: a fajta jellemző kromoszóma sorozata

- > **haploid (2n):** egy genomot tartalmaznak -> ivarsejt, spóra
- > **diploid (2n):** két azonos genomot tartalmaznak -> testi sejtek
- > **poliploid (2n):** többszörös genomot tartalmaznak -> természetből kórokozók



rekombináció: a meiózisz utolsó szakaszában kialakuló kromoszóma új kombinációk, egy új génkombinációt hoznak létre



		Második pozíció					
		U	C	A	G		
U	UUU	Phe	UCU	UAU	UGU	Cys	C
	UUC		UCC	UAC	UGC		U
	UUA	Leu	UCA	UAA	UGA	Stop	A
	UUG		UCG	UAG	UGG	Trp	G
C	CUU	Leu	CCU	CAU	CGU	U	U
	CUC		CCC	CAC	CGC		C
	CUA	Pro	CCA	CAA	CGA	Arg	A
	CUG		CCG	CAG	CGG		G
A	AUU	Ile	ACU	AAU	AGU	U	U
	AUC		ACC	AAC	AGC		C
	AUA	Met/Start	ACA	AAA	AGA	Arg	A
	AUG		ACG	AAG	AGG		G
G	GUU	Val	GCU	GAU	GGU	U	U
	GUC		GCC	GAC	GGC		C
	GUA	Ala	GCA	GAA	GGA	Gly	A
	GUG		GCG	GAG	GGG		G

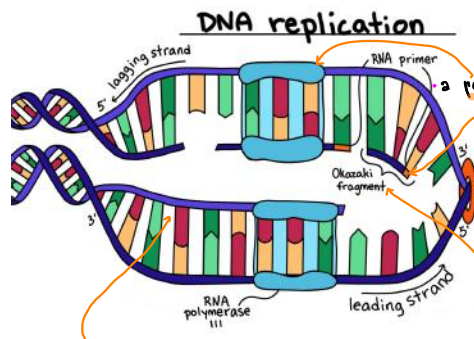


SEJTEN BELÜLI INFORMÁCIÓÁRNYÁS

Replikáció

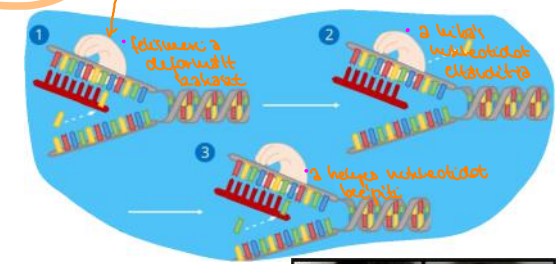
DNS → DNS / DNS-szintézis

- > **Szemkonzervatív ytelleg:** az eredő DNS-töredék kiegészül új szálakkal
- az új szál DNS-molekula egyik láncja a szülői DNS-ből származik
- a másik lánc új anyagból szintetizálódik
- = **félleg megmaradó**



- > **replikációs origó:** a DNS-rész kezdő pontja
- a polimeráz segítségével megindul az DNS-primer szintézise
- **helicase:** kóroszand felkötve a láncok kapcsolatát és felszakítja a bázisok közötti H-kötéseket → a DNS-részek elválása egymástól
- csak az egyik szál szintézise folyamatos
- a másik szál szintézise szakosos (Okazaki fragmentumok)
- ↳ ezeket később a **ligáz** enzim kapcsolja össze (foszforodiészter kötés katalizátora)

> **híjnyújtás** DNS polimeráz I.



- > **híjnyújtás** xeroderma pigmentosum
 - kopórány-, UV-érzékeny bőr
 - szemében sárosodás
 - bőrrák
 - max 30 életév



- > **UV-sugárzás hatása**
 - a pürimidinbázisok egymással korlátosan kapcsolódnak

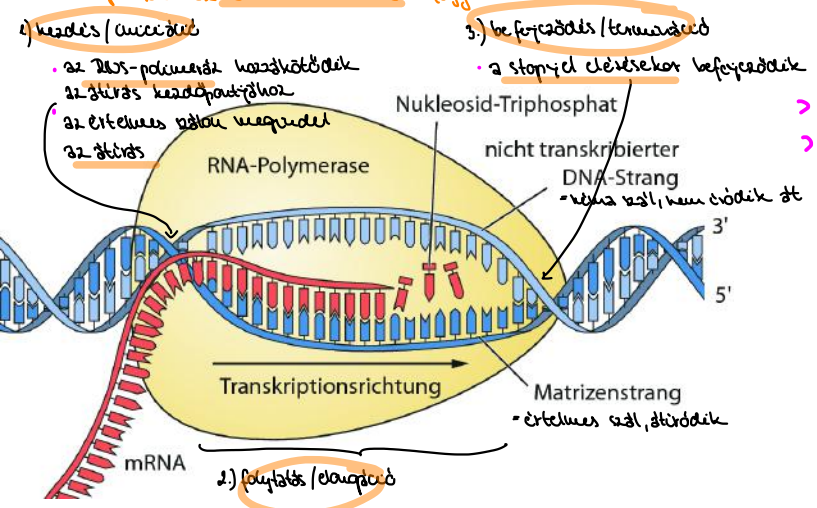


- nem oldhatóak a hirtől vízbe
- a replikációt megakadályoz

Transzkripció

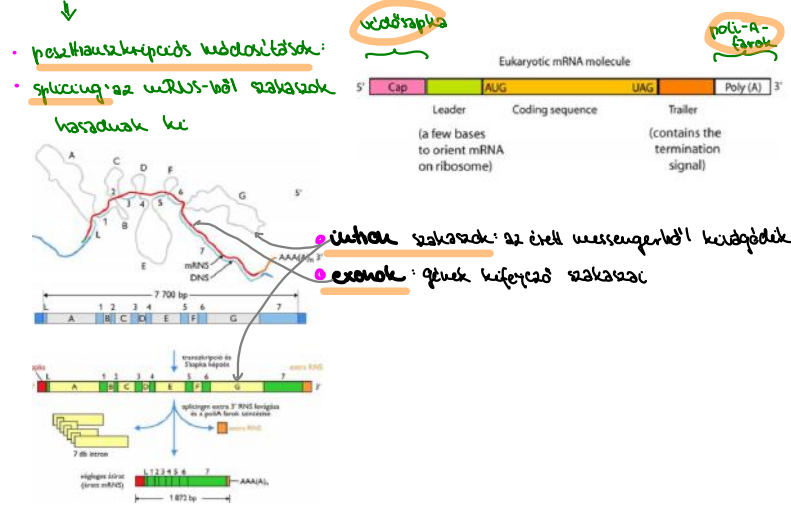
> DNS → RNS

- > a fehérjenszintézis első lépése → **DNS-transzkripció → RNS-transzkripció → fehérje → tulajdonság**
- bármely életforma fehérjékben keresve látható meg
- specifikus fehérjék → különböző funkciók
- a specifikus az **amnoszomsoroktól** függ



- 1.) **kezdés / iniciáció**
 - az DNS-polimeráz hozzákötődik az **átírás kezdőpontjához**
 - az értelmes szöveg megindul az **átírás**
- 2.) **felgyűlés / elmozdítás**
 - az DNS-polimeráz továbbá az értelmes szöveget
 - a kódonkódolókat foszforodiészter kötéssel kapcsolja egybe
 - az értelmes szöveg adott gének **messzeig állandó**
- 3.) **befejezés / termináció**
 - a stoppyel életsekor befejeződik

- > **prokarióták:** a transzkripció és transzláció szimultán
- > **eukarióták:** a transzkripció és transzláció között az RNS "megpihen"



- **intron szakaszok:** az érlel messengerből kidőződik
- **exonok:** gének kifejező szakaszai

Transzláció

- > **20S → fehérje**
- > **fehérjeszintézis**, a citoplazmában
- > **genetikai kód alapján**

1) Inicáció: a polipeptidlánc kezdetese

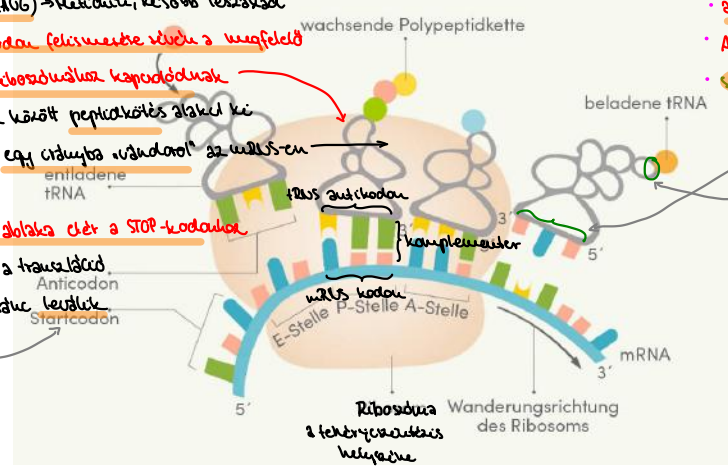
- az **első kapcsolódik a riboszómahoz**, megkezdődik a **szintézis**
- **start-kodon (AUG) → metionin**, kétféle leszakad

2) Előretöltés: a kodon felismerése révén a megfelelő

- **tRNA-ék a riboszómahoz kapcsolódnak**
- **aminoacidsok között peptidkötés alakul ki**
- a riboszóma egy **újranyitva vándorol** az mRNA-en

3) Termináció

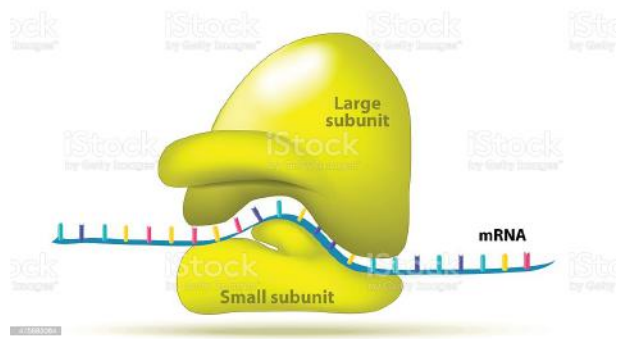
- a riboszóma **elér a STOP-kodont**
- **befejlődik a transzláció**
- a polipeptidlánc **leeshet**



> tRNA feladata:

- **aminoacidsok és kodonok egymáshoz való megfigyelésére**
- **ATP segítségével aktiválódik**
- **terhelés: 95-90 nukleotid**
- **specifikus 3D-s szerkezet**
- 1) **első kodon felismerését szolgáló rész**
- 2) az **aminoacid megkötésére szolgáló vég** (CAA-szubszerencia, 3'-vég)
- 3) **riboszóma kapcsolódási helye**

RIBOSOME

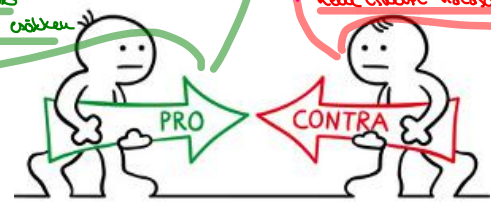


= Genetically Modified Organisms

- > **dupán élő szervezet, amelyek genetikai anyagja a modern géntechnológia alkalmazásával új genetikai kombinációkkal rendelkezik**

- **növekedési a környezet növényvédőszer-terhelését**
- **penészgomb/vegyenkötségek megakadályozása**
- **hosszú távú egészségügyi kockázatok**
- **teljes opponáló szerepek**
- **antibiotikum-rezisztencia növekedése**

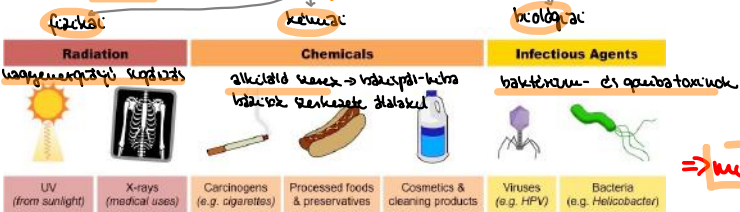
- **transzgenetikus megváltoztatás**
- **antibiotikumrezisztencia-géni megváltoztatás**
- **új allergének megjelenése**
- **hosszú távú kockázatok**



MUTÁCIÓ

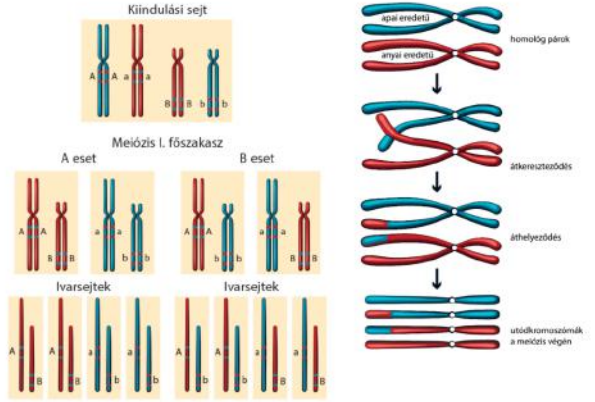
> **mutáció**: a genetikai változókonyg forrása

- az öröklődő anyag egyetlen nemzedéken belüli, újraírás, öröklődő megváltozása
- **genetikus mutáció**: csak az a mutáció öröklődik, ami az ivarsejteket érinti
- **somatikus mutáció**: testi sejtekben, nem öröklődő, mezeletes ydolg a vad típusra képest változás
- **letális mutáció**: a szaporodóképesség kialakítása előtt ledítja a fejlődést
- **evolúciós szerep**: genetikai diverzitás alapja
- **okok**:
 - **spontán**: pontos oka ismeretlen
 - **induktív**: mutagének váltják ki
 - **mutagen**: hatású anyag, amely mutációt képes kiváltani



> az új anyag szaporodás a genetikai változókonygot leztorítja

- homológ kromoszómák véletlenül szétválása
- ivarsejtek véletlenül felkötése
- utrakromoszómák mezeletlen kettözódése



⇒ **mutagen és rákkeltő hatás gyakran jár együtt**

- > **mutáció gyakoriság**
- 1000 ivarsejt képződésekor 1 mutáció
 - főként a diploid szervezetekben gyakoribb
 - emberben átl. 10⁻⁸ vagyostendű

genetikus

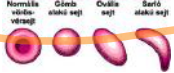
- **Ultraviolett sugárzás**
- **vírusok** károsító hatása (kórokozó/kezdő)
- **levegőtartalom** károsító hatása (szén-dioxid)

kromoszómamutáció

- ↳ **strukturális**:
 - a kromoszóma szerkezetének megváltozása
 - **deleció**: egy darab hiánya
 - **duplikáció**: egy darab megkettöződése
 - **inverzió**: egy darab megfordítása
 - **translokáció**: két nem homológ kromoszóma közötti rész áttelepedése

sárlészetes változókonyg

- **poliploiditás** a 4-n kromoszóma



fenilketonúria

- **fenilalanin** káros hatása
- **patimutáció**
- **újszülöttség** ⇒ **fenilalanin-szegény diéta**
- **szaporodás**



genetikus

- **örökletes** genetikai
- **autoszómás** recesszív öröklés
- **patimutáció**
- **U-érintkezésgyógyítás** nem



számbeli

- **haploid**
- **euploid**: a haploid kromoszómaszám egészszámszoros többszöröse
 - triploid, tetraploid (→ diploid, tetraploid károsító)
- **aneuploid**: néhány kromoszómával többlet
- **poliploid**: az alap kromoszómaszám többlet
- **genomikus**
- **pl. többlet**

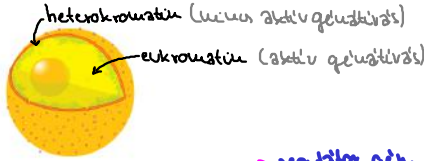
Down-kór

- 21-es triszómia
- **magdol** nem
- **haldol** nem
- **magdol** nem
- ~50 IQ
- **szívbeteg**
- **szív** betegségek
- **hátrányos** változások



A GÉN MŰKÖDÉS SZABÁLYZÁSA

- > a testi sejtek genetikai információ tartalmára azonos
- > működik megállítást hatólik
- > nem minden sejt minden gén
 - a sejt típusa határozza meg
 - minden sejt az egész DNS-t tartalmazza,
 - de csak egy szakaszból történik átírás
 - "bekapcsol" és "kikapcsol" gének



- > hormonok
 - apoláris hormonok a citoplazmában lévő receptorhoz kötődnek
 - a szteroidos DNS-ek megváltoztatják az aktív gént
 - felhívják a transzkripció beindítását

Lac-operon

- > a gének expressió szabályozása
- > operon DNS-szakasz, egy gént és az azt szabályozó rendszert tartalmazza
 - strukturális: a funkcionális felhívást kódolja
 - promotor: a géntartó kezdete
 - operator: ki-bekapcsolás
 - regulátor: operon működését irányítja (sokszor mások van)

- > laktóz-operon (E. coli bakt.)
- laktózbontás képessége
- alapvetően glükózt használ
- a laktózbontó enzimek termelődése a környezeti függ
- energia spórolás



Rák

- > genetikai betegség, megelémlést meghatározott génekben bekövetkező mutációk okoznak
- > proto-onkogének

- > a sejt elosztja a szöveti ábrázolást, kontrollon osztódásra kezd

Benign Tumor

> jóindulatú (benignus)

- kontrollálatlan növekedés, de nem jár be a környező szövetekbe
- hányag, bőrtípus
- lassú növekedés
- elválasztható
- legfeljebb helyi károsítás
- nem életveszélyes

Cells are not cancerous and won't spread.

Malignant Tumor

> rosszindulatú (malignus)

- nem hányag gyors növekedés
- infiltratív
- karcinóm (hámsejt)
- sarcoma (kötő szövet)

Cells are cancerous and can spread to other tissues and organs.

metasztázis (áttét)

- a rákos sejtek más szervekhez is eljutnak
- karcinóm: hámsejt
- sarcoma: kötőszövet

melleszűrés

Sokszorban nővelési vizetés

hővelési fájdalom
kellően nagy
hővelési fűrés
fájdalmas vizetés

prostataszűrés

gyakori égési vizetés
nehézben vizetés

gyenge/megszakadó vizetés
fájdalmas vizetés
vér a vizetben

hemerák

bandyos, fővel, fájdalmasan csúsz

heme meggyógyítás
táps fájdalom a lágybélben
körtelen felgyógyulás
a hemerákban

bárák

szagcsökkentés

a szagcsökkentés
éjszakai kelés
vér

Asymmetrie, Begrenzung, Color (Farbe)

méret, gyors növekedés

csúsz

fájdalom, befelé forduló, mellőző

göcsök, csúsz, ártalmatlan, vértelen

elcsúsz, kékítés, a mellőző elválasztás

göcsök, csúsz, ártalmatlan, vértelen