

**acentrikus kromoszóma:** Olyan kromoszóma, amelynek nincsen centromerje

**adjacens szegregáció:** Reciprok transzlokációknál olyan elválás, amikor mindkét pólus felé egy transzlokációs és egy normális kromoszóma vándorol

**allélok:** Egy adott gén alternatív formái

**általános transzdukción:** (generalizált xxx) Bizonyos fágok (helyesebben fágizátumok) a fágfertőzés során potenciálisan bármely bakteriális gént (a donor törzsből) képesek "átvinni" (transzdukálni) a recipiens baktériumtörzsbe. Ennek oka az, hogy a fágészecske kialakulása során véletlenszerűen, kis gyakorisággal bakteriális DNS darab kerülhet a fág fehérjeburkába fág DNS helyett.

**alternáló szegregáció:** Reciprok transzlokációknál az a fajta elválás, amikor egyik pólusra a két normális, a másikra a két transzlokált kromoszóma vándorol

**alternatív szplájszing (splicing):** Az a folyamat, amikor egyetlen elsődleges transzkriptumból többféle különböző mRNS képződik. A transzkriptum szplájszing-mintázatában többféle variáns lehetséges, így többféle mRNS forma keletkezhet ugyanarról a génről egyetlen sejtben, ill. a különböző formák szövetspecifikusan fejeződhetnek ki. Ha alternatív exon épül be az alternatív mRNS-ek nyitott leolvasási keretébe (ORF), az alternatív mRNS-ekről különféle fehérjék transzlálódhatnak.

**amber kodon:** UAG, nonszensz (stop) kodon

**amber szupresszor:** Mutáns allél, amely megváltozott antikodonú tRNS-t kódol. A megváltozott antikodon azt eredményezi, hogy az amber (egyébként stop) kodonhoz transzlációkor egy aminosavat hordozó tRNS kapcsolódik.

**amfidiploid:** Allopoliploid, amely két különböző kromoszómakészlet egyesülése, majd azt követő megkettőződése révén képződik. Nevét onnan nyerte, hogy genetikailag diploidként viselkedik.

**aneuploid sejt:** Olyan sejt, amelynek kromoszómaszáma néhány kromoszómával különbözik a fajra jellemző kromoszómaszámtól.

**anyai hatás (maternal effect):** Az anya szöveteinek, mint környezetnek a hatása az utódra.

**anyai öröklődés:** (= maternális öröklődés, maternal inheritance) Az uniparentális öröklődés egy formája, amikor minden utód a nőtényként funkcionáló szülő geno-és fenotípusát örökli.

**askospóra:** Szexuális spóra bizonyos gombafajoknál, amelyeknél a spórák egy zsákszerű képletben, ún. askusban helyezkednek el.

**attached X:** Az X kromoszómáknak egy olyan párja *Drosophilánál*, amely egyik végénél kapcsolt, így egy egységként öröklődik.

**attenuátor:** Régió, amely a *trp* operon strukturális génjei előtt van. A régió egy rövid, triptofán tartalmú peptidet kódol és olyan, egymással komplementer szakaszokat tartalmaz, amelyek a mRNS elejének másodlagos szerkezetét határozzák meg. A transzláció gyorsasága (ami

a tRNS-Trp koncentráció függvénye) befolyásolja a másodlagos szerkezet kialakulását. Ha gyors a transzláció, akkor egy transzkripció terminációs szignált jelentő hurok alakul ki és a mRNS átírása leáll. Ez végső soron a *trp* bioszintézist végző enzimek koncentrációjának csökkenéséhez vezet.

**att régió:** (attachment site) a profág beépülési helye a baktérium kromoszómán (attB) illetve a fág-DNS integrációban szerepet játszó része (attP)

**autonóm fenotípus:** Olyan genetikai jelleg többsejtűeknél, amelynél csakis a mutáns sejtek mutatják a fenotípust. Nemaautonóm a jelleg akkor, ha a mutáns sejtek más sejteket (függetlenül azok genotípusától) az adott fenotípus kifejezésére készítetik.

**autopoliploid:** Poliploid, amely egy genom megkettőződésével jött létre.

**autoszóma:** Bármely kromoszóma, amely nem nemi kromoszóma

**back mutáció:** lásd reverzió

**Balbani gyűrű:** Nagy puff a nyálmirigy óriáskromoszómán.

**Barr test:** Denzen festődő tömeg, az inaktiválódott X kromoszóma

**bázisanalóg:** Vegyület, amelynek molekuláris struktúrája folytán beépülhet a DNS-be, és mutagénként hathat (pl.: 5-fluoro-uracil).

**bead theory (gyöngy elmélet):** Elavult elmélet, amely azt állította, hogy a gének úgy rendeződnek el a kromoszómákon, mint gyöngyök a nyakláncra, és oszthatatlan egységei a mutabilitásnak és a rekombinációnak.

**biparentális zigóta:** A *Chlamydomonas* olyan – ritkán előforduló – zigótája, amely mindkét szülőből tartalmaz cpDNS-t.

**branch migration:** Folyamat, melynek során egy "támadó" DNS szál kiterjeszti részleges párosodását a komplementer szállal úgy, hogy leszorítja az eredetileg párosodó szálat (lásd rekombináció).

**CAP (catabolite activator protein):** Fehérje, amelynek jelenléte szükséges a *lac* operon aktivációjához.

**centrális dogma:** Hipotézis, miszerint az információáramlás DNS→RNS→fehérje irányú. Bár vannak kivételek, a dogma általában érvényes.

**cikkcakk (crisscross) öröklődés:** Egy gén átvitele a hím szülőből a nőtény utódra majd a fiú unokába (pl. X-hez kötött öröklődés).

**citogenetika:** A genetika citológiai megközelítése. Elsősorban a kromoszómák mikroszkópos tanulmányozására épül.

**cisz konformáció:** Egy olyan heterozigótában, amely két mutáns helyet hordoz egy génen ill. egy génklaszteren belül, az *a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>/++* elrendezést *cisz* konformációnak nevezzük.

**cisz dominancia:** Egy gének az a képessége, hogy befolyásolja az ugyanazon a kromoszómán mellette lévő géneket.

**cisz-transz teszt (= komplementációs teszt):** Teszt annak eldöntésére, hogy két mutáns hely egyazon funkcionális egységen, általában génen belül van-e.

**cisztron:** Eredetileg funkcionális genetikai egységként definiálták, amelyen belül két mutáció nem komplementál. Ma a cisztron és a gén fogalma közé egyenlőségelet tehetünk: mindkettő alatt a DNS olyan szakaszát értjük, amely egy polipeptid vagy funkcionális RNS (tRNS, rRNS ...) előállításáért felelős.

**citoplazmatikus öröklődés:** Olyan génekkel kapcsolatos öröklődés, amelyek a citoplazmatikus organellekben vannak.

**coupling konformáció:** Kapcsolt heterozigóta génpárok *AB/ab* elrendeződésben

**crossing-over:** Az egymásnak megfelelő részek kicserélődése homológok között törés-újraegyesülés útján. Egy vagy több inverzió lehetetlenné teszi a párosodást és a crossing-over, ezért crossover szupresszorként működik.

**cytohet:** Olyan sejt, amely egy specifikus organelumból genetikailag kétfélel tartalmaz.

**DNS klón:** A DNS egy szakasza, amelyet egy vektor molekulába inszertáltak, majd replikálódva sok példányban van jelen, nagyszámú baktériumegyedben, amelyek egy transzformált sejt utódai.

**csírvonal (germ line):** Az a sejtvonala a soksejtű, differenciált szövetekből álló eukariótáknál, amelyeknek a sorsa az, hogy gamétákká fejlődjenek.

**duplikált gének:** Két identikus allélpár jelenléte egy diploid egyedben.

**ektopikus génexpresszió:** Génexpresszió megjelenése olyan szövetben, amiben a gén nem fejeződik ki. Az ektopikus kifejeződés oka gyakran az, hogy új enhenszer kerül a gén mellé.

**episzóma:** Genetikai elem baktériumokban, amely képes szabadon replikálódni a citoplazmában vagy beépül a baktériumkromoszómába és a kromoszómával együtt replikálódik.

**episztázis:** (általános, populációs genetikában bevett értelmezés) Gének közötti kölcsönhatás; egyik gén differenciális kifejeződése függ egy másik gén genotípusától.

**euploid:** Olyan sejt, amelyben teljes kromoszómakészletből tetszőleges számú van jelen.

**excíziós repair:** DNS lézió megjavítása a hibás DNS-szakasz (szál) kivágásával (= excízió) és az eltávolított résznek a templát szál irányította szintézisével.

**exkonjugáns:** Recípiens baktériumsejt, amely éppen túl van a donor sejtrel való konjugáción és tartalmaz egy donorból származó DNS szegmentet.

**exon:** a genomikus szekvencia érett mRNS-ben megjelenő része.

**expresszivitás:** Annak mértéke, hogy egy bizonyos genotípus mennyire fejeződik ki a fenotípus szintjén.

**félkromatida konverzió:** A génkonverzió egy formája, amire nemmendeli allélarányt mutató gomba októadok bizonyos testvérsporáinak különbözőségéből lehet következtetni.

**fenokópia:** Környezetindukálta fenotípus, amely hasonlít mutáció által létrehozott fenotípusra.

**fenotípus:** (1) jellegek megnyilvánulása egy egyedben (2) specifikus genotípus detektálható külső megjelenése.

**F<sup>-</sup> sejt:** Olyan *E. coli* sejt, amelynek nincsen fertilitási faktora; "recípiens sejt".

**F<sup>+</sup> sejt:** Olyan *E. coli* sejt, amelynek van szabad fertilitási faktora; "donor sejt"

**F faktor = fertilitási faktor:** Bakteriális episzóma, amelynek jelenlétében a baktérium "donorként" viselkedik, vagyis konjugációra képes ("donor képesség" = donor ability).

**fluktuációs teszt:** A mutációk random természetének kimutatására és a mutációs ráta becslésére használt teszt mikrobáknál.

**forrópont:** (hot spot) Egy gének azon része, amely nagy valószínűséggel válik mutáns helyé akár spontán módon, akár egy bizonyos mutagén hatására.

**forward mutáció:** Mutáció, amely átalakítja a vad típusú allélt mutáns alléllá

**frameshift mutáció:** Egy vagy több nukleotid inszerciója vagy delécioja egy kódoló régióban, ami a transzláció leolvasási keret eltolódását okozza, ezért a mutációtól disztális irányban következő kodonok más fehérjeszekvenciát határoznak meg.

**funkciónverés (gain of function) mutáció:** Mutáció, amely azzal jár, hogy a génről ártírt fehérjének új funkcionális sajátosságai lesznek, vagy ugyanaz a fehérje más időben vagy helyen fejti ki hatását, mint normálisan, és megjelenik egy detektálható fenotípus.

**gén:** Az öröklődés fizikai és funkcionális alapegysége, amely egy meghatározott információt hordoz; a DNS egy szegmense, amely ártírt és regulátor szekvenciából / régióból áll, utóbbi teszi lehetővé a transzkripciót.

**génkonverzió:** Meiotikus folyamat, amelyet "irányított változásként" foghatunk fel: egy gén egyik alléllja irányítja a homológ kromoszómán lévő másik allél konverzióját vele megegyező alléllá.

**gén interakció/kölcsönhatás:** Több, különböző gén együttműködése egy jelleg, vagy rokon jellegek egy csoportjának fenotípusának létrehozásában.

**gén lókus:** Az a specifikus hely a kromoszómán, ahol egy gén lokalizálódik; a "gén" szinonímjaként is használatos.

**géntérkép (gene map):** A mutáns helyek lineáris elrendeződése egy génen belül, az interallélikus (= intragenikus!) rekombinációs adatok alapján. Mára ez lett a standard értelmezés, de régebbi szövegekben lehet szinoním a kapcsoltsági térképpel (= génsorrend)

**génmutáció:** Pontmutáció, melyet a gén struktúrájának megváltozása okoz.

**generalizált transzdukció:** lásd általános transzdukció

**genetikai boncolás:** Bizonyos biológiai funkció különböző komponenseinek összerakása genetikai eszköztár — elsősorban mutációk funkcionális elemzése és genetikai térképezés — felhasználásával.

**genetikai markerek:** Allélek — esetleg variabilis szekvenciák — kísérleti próbaként való felhasználása egyedek, szövetek, sejtek,

sejtmagvak, kromoszómák vagy gének nyomkövetésére.

**genetika:** A gének és az öröklődés szabályszerűségeinek tanulmányozása.

**genom:** Az adott faj kromoszómakészletének (= nukleáris genom) és a mitokondrium / kloroplaszt (= extranukleáris genom) együttes genetikai anyaga.

**genotípus:** A sejt teljes allélkészlete vagy a teljes genomra nézve, vagy — hétköznapi értelemben — bizonyos géne vagy géncsoportra nézve.

**germinális (csírvonal) mutációk:** A gaméták kialakítására determinálódott sejtekben megjelenő mutációk.

**ginandomorf:** Olyan egyed, amelyben hím- és női struktúrák mozaikszerűen vannak jelen. A leggyakrabban szexkromoszómák mozaicizmusa áll a háttérben, amennyiben bizonyos sejtek kromoszómális értelemben hímek, mások nőstények.

**haploinsufficiencia (haploid elégtelenség):** ~ről akkor beszélünk, ha a gén egy példányban nem elégséges a funkció ellátásához, és az egyik példány deficienciája esetén megjelenik a fenotípus.

**helyspecifikus rekombináció:** Két, nem feltétlenül homológ specifikus szekvencia között létrejövő rekombináció, melyet egy specifikus rekombinációs rendszer végez.

**hemizigóta gén:** Olyan gén, amely egy diploid élőlényben csak egy példányban van jelen (pl. az X-hez kötött gének a hím emlősökben).

**heteroduplex:** DNS/DNS ill. DNS/RNS kettős spirál, amely különböző forrásból származó szálakból áll össze; ha a két szál között strukturális különbség van, a heteroduplex szerkezete nem tökéletes kettős hélix, rajta hurkok vagy kisebb kitérülések vannak. A ~ DNS modell mind a crossing-over, mind a génkonverzió keletkezésénél feltételez egy heteroduplex DNS szakaszt — amely a két szülői szálból áll össze — a kiazma szomszédságában.

**Hfr sejt:** (Hfr = high frequency of recombination) Olyan *E. coli* sejtek, amelyeknek fertilitási faktoruk (F faktor) beépült a kromoszómájukba. A Hfr sejtek nagy gyakorisággal képesek kromoszóma részletek átadására (konjugáció) és ezért nagy gyakorisággal keletkeznek rekombináns utódok is.

**homeológ kromoszómák:** Részlegesen homológ kromoszómák, a különböző organizmusok genomjainak egymásnak megfeleltethető, de nem azonos kromoszómái. A homológia azonos ösre utal.

**host range:** (gazdaspektrum v. gazdaspecifitás) pl. adott baktériumfaj azon törzseinek spektruma, amelyet egy fágtörzs fertőzni tud.

**hot spot:** lásd forrópont

**hibriddiszgenézis:** Olyan tünetek — sterilitás, mutációk, kromozómatörés, hím rekombináció — amelyek bizonyos laboratóriumi és természetes izolátumok keresztezésekor jelennek meg *Drosophila*-ban.

**ikerfolt:** (twin spot) Mutáns szektorok egy párja vad fenotípusú szöveti háttéren, amelyet mitotikus crossover hoz létre megfelelő heterozigóta háttéren

**inkomplett dominancia:** Az az eset, amikor egy heterozigóta olyan fenotípust mutat, ami az egyik szülő homozigóta fenotípusához közelebb áll.

**inducer:** Környezeti ágens, amely egy operonról transzkripciót vált ki.

**inszerciószekvencia:** (IS elem) A bakteriális DNS maximum néhány ezer bázispár hosszú mobilis szakasza, amely hordozza a saját "mozgásához" (kivágódás és beépülés) szükséges enzim génjét. Fontos sajátosága, hogy végén fordított, néhány tucat bázispárnyi ismétlődést (inverted repeat) hordoz és integrálódási helyén egy rövid, néhány bázisnyi DNS szakasz megduplázódik (a beépült IS elem mindkét oldalán előfordul). Genetikai szempontból fontos, hogy képes inaktiválni a gént, amelybe inszertálódik.

**interkaláló ágens:** Vegyület, amely beékelődik a DNS kettős hélix belső részében elhelyezkedő bázisok közé, gyakran frameshift mutációkat okozva. pl.: ethidium bromide, acridine orange.

**interferencia:** Annak mértéke, hogy egy kromoszómaszakaszon mennyire függetlenül lépnek fel egymástól a crossing-overek. Számítása úgy történik, hogy a koincidencia koefficiensét kivonjuk 1-ből.

**interrupted mating:** (megszakított párosodás) A bakteriális gének térképezésére használt technika, amely a gének a donorból a recipiensbe való átjutási sorrendjének megállapítását eredményezi. A konjugációt (a donor és a recipiens összekapcsolódását) fizikai ráhatással (turmixgép) különböző időpontokban megszakítják.

**inverted repeat (IR) szekvenciák:** Azonos bázissorrendű, de fordított orientációjú szekvencia. Jellemző előfordulása: a mozgó genetikai elemek két végén.

**javító mechanizmusok:** lásd repair

**kapcsoltság:** (linkage) Gének azonos kromoszómán való elhelyezkedése.

**kapcsoltsági csoport:** (linkage group) Géneknek az a csoportja, amely igazoltan kapcsolt, tkp. egy kromoszóma. A kromoszómán lévő lókuszek rekombinációs adatok felhasználásával készült absztrakt térképét kapcsoltsági térképnek (linkage map) nevezzük

**karcinogén:** Anyag, amely rákot okoz

**katabolít represszió:** Egy operon inaktivációja az operon által kódolt enzimek készítette végtermék által.

**kiazma:** Keresztszerű struktúra, amely általánosan megfigyelhető meióziskor a nemtestvér kromatidák között. A crossing-over helye.

**klón:** (1) Genetikailag azonos sejtek vagy egyedek összessége, amelyek aszexuális osztódással keletkeznek egy közös őstől. (2) Aszexuális úton létrejött egyed, amely azonos "szülőjével". (A "klónozás" alapjelentése valamit (elvileg) végtelen számban előállítani.)

**kodominancia:** A heterozigóta ~ esetén mindkét allél fenotípusát egyenlő mértékben mutatja.

**koincidencia koefficiens:** A kettős rekombinánsok megfigyelt és elvart számának aránya.

**kolinearitás:** A mutáns helyek és a megváltozott aminosavak helyzetének megfelelése a génről lefordított polipeptidben.

**kolónia:** Sejtek egy látható populációja, mely elvileg egy sejt utódaiból áll (lásd klón)

**kompetens sejt:** Képes felvenni tisztított DNS-t, ily módon transzformálódni.

**komplementáció:** (1) Vad fenotípus megjelenése abban az esetben, amikor két különböző recesszív mutációt hoznak össze egy diploidban vagy heterokarionban. (2) Molekuláris értelmezésben akkor beszélünk komplementációról, ha a mutáns allél(ok) mellé bejuttatott DNS szakasz vad fenotípus kialakulását segíti elő (= a mutáns fenotípust menekíti).

**komplementációs teszt:** ld. cisz-transz teszt

**koncionális mutáció:** Mutáció, amelynek bizonyos (permisszív) körülmények között vad, más (restriktív) körülmények között mutáns a fenotípusa.

**konjugáció:** A donor baktériumból genetikai információ (csak plazmid, vagy kromoszóma részlet is) kerül át a recipiensbe.

**konstitutív génkifejeződés:** A gén mindig kifejeződik, regulálatlan módon.

**kotranszdukción:** Két bakteriális marker gén együttes átjutása transzdukciónal.

**kromatida:** Egyike a kromoszómaosztódáskor képződő, az elválásukig együttmaradó replikáknak.

**kromatida interferencia:** Az a jelenség, amikor a crossover bármely két nemtestvér kromatida között befolyásolja ugyanazon kromatidák részvételének valószínűségét újabb crossoverben a a zajló meiózis folyamán.

**kromoszómaelmélet;** az öröklődés kromoszómaelmélete: Egységesítő elmélet, amelynek alapvető állítása az, hogy az öröklődési mintázatok általánosan megmagyarázhatók, ha feltételezzük, hogy a gének a kromoszómák specifikus helyein lokalizálhatók.

**kromoszómakészlet (szet):** A kromoszómáknak az a készlete, amely tartalmazza a fajra jellemző genetikai alapinformációt.

**kromatida konverzió:** A génkonverzió egy formája, amelyre a nem mendeli hasadású oktádok elemzéséből következtettek.

**kromoszómamutáció:** (=kromoszómaaberráció) Bármely változás a kromoszómák számában vagy struktúrájában

**kromoszóma puff:** A kromoszómastruktúra fellazulása a nyálmirigy óriáskromoszóma mentén, ami kiöblösödést eredményez. Az aktív transzkripció helye.

**λgal:** λfág, amely hordozza a gal bakteriális gént és defektív (d) néhány fágfunkcióra

**lineáris tetrád:** Olyan tetrád, amelyben a meiotikus és poszmeiotikus magosztódások után a testvér

magvak megmaradnak egymás mellett, és helyet sohasem cserélnék.

**linkage:** lásd kapcsoltság

**linkage group:** lásd kapcsoltsági csoport

**lizogén baktérium:** Olyan baktériumsejt, amely profágot (kromoszómába integrálódott fágot) hordoz. (Spontán lízisre képes azáltal, hogy a kromoszómájában lévő profág kirekombinál a kromoszómából és lítikus úton szaporodik tovább.)

**map unit:** lásd térképegység

**maternális öröklődés:** (maternal inheritance) lásd anyai öröklődés

**maternális kifejeződésű gén:** Olyan gén, amely úgy járul hozzá egy utód fenotípusához, hogy az anyában fejeződik ki (nem az utóban magában).

**missense mutáció:** Olyan mutáció, amely úgy változtat meg a génen belül egy kodont, hogy az más aminosavat kódol. A mutáció (az AS csere) befolyásolja a funkciót.

**mitotikus crossing-over (MR):** Olyan crossover, amely a homológok mitotikus diploidban történő párosodása után alakul ki

**mozaik:** Olyan szövet vagy egyed, amely két vagy több genetikailag különböző sejteket tartalmaz. ~ről rendszerint akkor beszélünk, ha a szövetek egyabnabból az egyedből erednek. Különböző egyedből eredő szöveteket tartalmazó egyed a kiméra.

**multipllicitás:** A fertőzés multipllicitása azt fejezi ki, hogy átlagosan hány fágreszecske fertőz egy baktériumot, elsősorban fágkereszteszékor fontos adat.

**mutánsvadászat:** Olyan mutánsok gyűjtése, amelyek egy bizonyos funkcióban vagy struktúrában rendellenesek. Előkészület a genetikai boncoláshoz.

**mutációs ráta:** A mutációs események száma génenként időegység (általában generációkban mérve) alatt.

**neutrális mutáció:** olyan mutáció, ahol egy pontmutáció révén megváltozott egy kodon jelentése, ennek következtében más aminosav épül be az adott helyre a transzkripció során, de a változásnak nincs kihatása a fenotípusra (a keletkező fehérje funkcióképes).

**neutrális petit:** Olyan petit mutáns élesztőben, amelynek minden utódja vad típusú lesz, ha a vad típusal keresztezik.

**nondiszjunkció:** Meióziskor a homológok, mitóziskor a testvér(sister)kromatidák nem válnak el, és nem szegregálódnak az ellenkező pólusokra.

**nonsense mutáció:** (Nonszensz = értelem nélküli) a kódoló régióban egy stopkodon kialakulásával járó mutáció. A nonszensz szupresszor olyan mutáció, amely a nonszensz kodon esetén is aminosavat illeszt be translációkor.

**null allél:** Olyan allél, amelynek eredménye vagy a géntermék, vagy a funkció teljes hiánya

**operon:** Egy adott promotér és az irányítása alatt lévő gének alkotta egység. Szomszédos gének azon csoportja, amelyek közös promoterről expresszálódnak (lásd policisztronos mRNS).

**ORF** : (open reading frame = nyitott leolvasási keret) a DNS egy lehetséges fehérjekódoló szakasza, amely startkodonnal kezdődik, stopkodonnal végződik; (tágabb értelemben az ORF egy adott kereten belül stopkodontól a következő stopkodonig tart)

**penetrancia**: Azonos genotípusú egyedeknek az a hányada, amelynek genotípusa megnyilvánul a fenotípus szintjén.

**petite**: Élesztő mutáció, amelyet kis méret és megváltozott mitokondriális funkció jellemez. A citoplazmás petiteknél (neutrális és szupresszív petitek) a mutáció tkp. a mitokondriális DNS egy deléciója, míg a szegregációs petiteknél a mutáció a magban van.

**pleiotróp mutáció**: Mutáció, amely több különböző jellegre hat.

**poláris mutáció**: Olyan mutáció, amely egy operon a mutáció egyik oldalára eső részének transzkripcióját vagy translációját befolyásolja pl. IS indukálta mutációk. Nemcsak azt a gént rontja el, amiben a mutáció található ( IS beépülés), hanem a mutácótól 3' ( disztális) irányban, az érintett génnel egy transzkripciós egységben lévő többi gén expresszióját is megakadályozza (prokariotáknál, egy operonba rendeződő géneknél fordulhat elő).

**policisztronos mRNS**: mRNS, amely egynél több fehérjét kódol, prokariotákra jellemző (lásd operon)

**politén kromoszóma**: Óriáskromoszóma, amely endomitózisok sorozata után keletkezik úgy, hogy a replikálódott kromoszómák együtt maradnak. A homológok párosodása miatt haploid számú kromoszóma jelenik meg.

**pozíció effektus**: A gén fenotípusos befolyása megváltozik helyzetének megváltozásával.

**Pozíció effektus variegációkor** variegáció (a környezettől elütő fenotípusú szektorok) jelennek meg, mivel a gén inaktiválódik a heterokromatin mellé áthelyeződve. A sejt utódjaira az inaktiváció átöröklődik.

**prion**: Fehérjék, amelyek a juhok kergességét és az ember Creutzfeld-Jacob szindrómáját okozzák.

**pszeudodominancia**: A recesszív fenotípus megjelenése egy domináns gén deléciója miatt. A delécióra jellemző genetikai sajátság.

**rák (cancer)**: Betegségek széles skálája, melyeknek jellemzője a sejtek szabályozatlan és gyors osztódása soksejtű élőlények szöveteiben. A szomatikus sejtek genetikai betegségei, amelyek sorozatos mutációkkal keletkeznek: a mutációk révén onkogének keletkeznek, és/vagy tumor szupresszor gének inaktiválódnak.

**R plazmid**: Plazmid, amely rezisztenciagéneket hordozó transzpozonokat tartalmaz.

**reakciónorma**: Fenotípusok egy mintázata, amelyet adott genotípus hoz létre meghatározott körülmények között.

**rekombináns frekvencia (RF)**: a rekombináns egyedek vagy sejtek (%-os) aránya

**rekombináció**: (1) általában bármely folyamat egy diploid vagy parciálisan diploid sejtben, amely olyan új gén vagy kromoszómakombinációkat eredményez, amelyek nem voltak jelen a kiindulási sejtben vagy annak elődeiben. (2)

meióziskor bekövetkező olyan folyamat, amelynek nyomán haploid meiotikus termék jön létre, amelynek genotípusa mindkét, a meiotikus diploidot létrehozó haploid genotípustól különbözik.

**repair**: (javító mechanizmus) olyan enzim vagy enzimrendszer által katalizált aktív folyamat, amely egy mutáció kialakulását ("rögzülését") akadályozza meg, mert nem komplementer bázispárok szembenállása vagy más hibás DNS szerkezet (apurin hely, timidin dimer ...) esetén a hibás részt (szálat) eltávolítja és a másik szál információja alapján helyreállítja a vad típusú dupla szálat.

**revertió**: Vad típusú allél létrejötte mutáns allélból egy véletlenszerű, ugyanazon a helyen bekövetkező ("második") mutációs esemény révén.

**riportergén**: Olyan gén, amelynek fenotípusos kifejeződését könnyű nyomonkövetni (pl. enzimaktivitás kimutatásával). Általában gyenge promótere van, aktivitását egy enhenszer könnyen fokozza. A gén strukturális részének segítségével promóterek is tesztelhetők (pl. *lacZ*, *lux*, *phoA* gének).

**silent mutáció**: (csendes mut.) az amikor egy pontmutáció eredményeként ugyanazt az aminosavat jelentő másik kodon keletkezik, pl: AGG (Arg) -- CGG (Arg), ahol A változott C-re (transzverzió)

**specializált transzdukció**: ~kor bizonyos fág csakis a bakteriális kromoszóma specifikus régióit viheti át más baktériumsejtbe. A fág DNS-hez az "att régióval" szomszédos kromoszómális darab kapcsolódik ("temperált fág"-ok esetén).

**specifikus lókuszteszt**: Rendszer, melyet recesszív mutációk diploidokban történő detektálására fejlesztettek ki. Vad típusú egyedeket kezelnek mutagénnel, majd párosítják olyan teszter egyedekhez, amelyek több gén recesszív alléljaira homozigóták. Az utódokat aztán recesszív fenotípus megjelenésére nézve szkrínelik.

**spontán mutációk**: Mutációk, amelyek mutagén hiányában jelennek meg, rendszerint a sejt enzimeinek normális működése közben bekövetkező hibák vagy mozgó genetikai elemek mozgása következtében.

**szaturációs (telítési) mutagenézis**: Nagyszámú mutáció indukciója, majd izolálása a genom egy jól körülírt részletében, vagy egy adott funkcióval kapcsolatban, remélve, hogy a régió ill. a kérdéses funkció minden génjét izolálják.

**szegregáció**: (1) citológiai homológ struktúrák elválása (2) genetikailag két elkülönülő fenotípus létrejötte, amelyek a gén két alléljának felelnek meg. Kétféle módon történhet: meiotikus szegregációkor az allélok különböző egyedekbe, mitotikus szegregációkor különböző szövetekbe válnak szét.

**szexdukció**: Baktériumok szexuális folyamata, *E. coli* donor kromoszómális gének átvitele a fertilitási faktoral.

**szomatikus sejt**: Olyan sejt, amelyből nem lesz gaméta; a "test" sejtje, amelynek génjei nem

adódnak tovább a következő generációknak. Mutációja a szomatikus mutáció.

**szuperinfekció:** Olyan sejt fertőzése fággal, amelyben már jelen van a profág

**szupresszor mutáció:** Mutáció, amely ellene hat egy másik mutációnak. A szupresszor nem egy helyre térképeződik a "szupresszált" mutációval; de lehet ugyanabban a génben más ponton (intraallélikus szupresszió), vagy egy távolabbi lokuszban (interallélikus szupresszió). A szupresszorok hatásmechanizmusa különböző. Extrém esetben hatására helyreáll a vad fenotípus, ezért első megközelítésben "reverzió"-ként értékelhetjük. Csak a további genetikai "boncolásnál" derül ki, hogy egy másik ponton létrejött mutációval van dolgunk.

**tautomér átalakulás:** Egy bázis spontán izomerizációja egy másfajta hidrogénhid kötési mintázatot kialakítani képes formává (enol-keto vagy amino-imino átalakulás). Vezethet mutációhoz.

**temperált fág:** bakteriofág, amely képes profágként integrálódni a baktérium kromoszómájába.

**térképegység:** (map unit = m.u.; egysége a centimorgan, cM) Az a "távolság" két gén között, amelyen a meiotikus termékek 1%-a rekombináns; a kapcsoltsági térkép távolságegysége.

**térképfüggvény (mapping function):** Képlet, amely kifejezi az összefüggést a kapcsoltsági térkép távolságai és a mért rekombináns frekvenciák között.

**transz konformáció:** Egy vagy több génben két mutáns hellyel rendelkező heterozigótában az  $a_1$   $+/+$   $a_2$  elrendeződés.

**transzdukción:** bakteriális gének átvitele egy baktériumtörzsből (donorból) egy másik törzsbe (recipiens) fág segítségével (lásd általános és speciális transzdukción).

**transzfección:** tiszta DNS bejuttatása szövettenyészet sejtjeibe.

**transzgén:** olyan gén, amelyet az élőlényen kívül rekombináns DNS technológiai módszerekkel megváltoztattak, majd visszavitték a genomba csíravonal transzformációval

**transzformáció:** (1) a genom irányított megváltoztatása kívülről bevitt, más genotípusú sejtől származó DNS-sel (2) többsejtű eukarióták szövettenyészetben tartott sejtjeinek szabályozatlan osztódást mutató, rákoshoz hasonló állapotba való átmenete

**transzición:** a pontmutáció egy fajtája, ahol purin-purin vagy pirimidin-pirimidin csere következett be.

**transzpozabilis genetikai elemek:** Általános genetikai terminus technicus bármely olyan genetikai elemre, amely inszertálódhat egy kromoszómába, helyéről kiléphet és újra lokalizálódhat. A fogalom magába foglalja az IS szekvenciákat, transzpozonokat, bizonyos fágokat, és a kukorica mozgó genetikai elemeit.

**transzpozon:** A DNS egy mobilis darabja, amelynek két végén terminális ismétlődések (repeat) vannak, a repeatek között pedig a transzpozícióban fontos gének kódolódnak. Szűkebb értelemben két IS elem által — mint

inverted repeat által — határolt egyedi szekvencia, mely általában rezisztenciagén(ek)e) hordoz.

**transzverzión:** A pontmutáció egy fajtája, ahol purin-pirimidin vagy pirimidin-purin csere következett be.

**egyenlőtlen (unequal) crossing over:** Crossover olyan homológok között, amelyeken egy homológ szakasznak több megfelelője is van, és nem az adott lokalizációban lévők rendeződnek egymáshoz.

**instabil mutación:** Olyan mutación, amely gyakran revertál; pl. olyan mutación, amit egy mozgó genetikai elem okoz, amelynek kilépése után helyreállhat a vad típusú szekvencia (génszerkezet).

**uniparentális öröklődés:** Bizonyos fenotípusok átvitele kizárólagosan egyik szülőtől minden utódra; ilyen öröklődést leginkább organelum gének mutatnak

**variáns:** Olyan egyed, amely felismerhetően különbözik az adott faj (akár önkényesen megállapított) standard formájától.

**variegación:** Bizonyos szöveti háttéren a háttértől különböző fenotípusú szektorok megjelenése.

**vad típus:** Az a geno- vagy fenotípus, amely a természetben, vagy az adott organizmus sztenderd laboratóriumi törzsében fellelhető. Megegyezés kérdése, hogy mit tartanak "vad" típusnak. Sokszor bizonyosodik be, hogy egy genetikai munkára kiválasztott "vad típusú" törzs mutációk sorát hordozza.

**zigotikus indukción:** A lizogén fágoknak a Hfr-kromoszómából való azonnali felszabadulása, amikor a profág belép az F<sup>+</sup> törzsbe, ami a recipiens sejt líziséhez vezet.