© Typotex Kiadó

Copyright © 2014-2019, Deák Veronika, Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem

Creative Commons NonCommercial-NoDerivs 3.0 (CC BY-NC-ND 3.0)
A szerző nevének feltüntetése mellett nem kereskedelmi céllal szabadon másolható, terjeszthető, megjelentethető és előadható, de nem módosítható.

Szakmai lektor: Barna János

ISBN 978 963 279 175 3
Készült a Typotex Kiadó gondozásában
Felelős vezető: Votisky Zsuzsa

Készült a TÁMOP-4.1.2/A/1-11/1-2011-0079 számú, „Konzorcium a biotechnológia és bioinformatika aktív tanulásáért” című projekt keretében.

Nemzeti Fejlesztési Ügynökség
www.ujszechenyiterv.gov.hu
06 40 638 638

MAGYARORSZÁG MEGÚJUL

A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósul meg.

Kedves Olvasó!
Köszönjük, hogy kínálatunkból választott olvasnivalót! Újabb kiadványainkról, akcióinkról a www.typotex.hu és a facebook.com/typotexkiado oldalakon értesülhet.

© Deák Veronika

© Typotex Kiadó

Tartalomjegyzék

1. Bevezetés ... 7
1.1. A genetikai információ molekuláris alapja ... 10
1.2. A genetikai analízis megközelítésmódjai ... 12
1.2.1. Előrehaladó genetikai analízis ... 12
1.2.2. Fordított genetikai analízis ... 13
1.3. A genetikában alkalmazott módszerek ... 14
1.4. Genetikai modellszervezetek ... 15
1.5. A gének és a környezet, geno- és fenotípus ... 16
1.5.1. A fejlődési zaj ... 18

2. Egygénes öröklődés ... 19
2.1. Mendel első törvénye: egyenlő szegregáció ... 20
2.2. Gének és kromoszómák ... 25
2.3. Az egygénes öröklődési mintázatok kromoszómális háttere ... 28
2.3.1. Mitózis ... 29
2.3.2. Meiózis ... 30
2.4. Nemi kromoszómákhoz kötött egygénes öröklődés ... 32
2.4.1. Kromoszómális ivar-meghatározási rendszerek ... 32
2.4.2. Az ivari kromoszómák szerepe emberben a nem meghatározásban ... 33
2.4.3. Az X kromoszóma inaktiváció ... 34
2.4.4. A cikk-cakk öröklésmenet ... 36
2.4.5. A kromoszómaelméletet bizonyító kísérlet ... 38

3. Gének független öröklődése. Mendel második törvénye ... 40
3.1. Mendel II. törvénye: a független öröklődés törvénye ... 42
3.2. A független öröklődés törvényének alkalmazásai ... 47
3.2.1. A független öröklődés törvényének alkalmazásai: geno- és fenotípusok keletkezésének becslése keresztezésekben ... 47
3.2.2. A független öröklődés törvényének alkalmazásai: tiszta vonalak (pure lines) létrehozása ... 48
3.2.3. Hibrid vigor ... 50
3.3. A független öröklődés kromoszómális háttere ... 51
3.4. Autoszómális és nemi kromoszómához kötött gének független hasadása ... 53

4. Kapcsoltság. Homológ rekombináció. Kapcsoltsági térképek ... 55
4.1. Kapcsoltság és intrakromoszómális rekombináció kimutatása genetikai eszközökkel ... 56
4.2. Az intrakromoszómális rekombináció citológiai kimutatása ... 59
4.3. A homológ rekombináció mechanizmusa ... 60

Open Access 2026-10-22 © Typotex Kiadó

4.4. Kapcsoltsági térképezés (Linkage mapping) ... 63
4.4.1. Kétpontos térképezés ... 64
4.4.2. Hárompontos térképezés ... 66
4.4.3. A kapcsoltsági és a fizikai térképek összeegyeztetése ... 68

5. A mendeli genetika kiterjesztése ... 72
5.1. A dominanciaviszonyok különböző változatai ... 73
5.1.1. Inkomplett dominancia ... 73
5.1.2. Kodominancia ... 74
5.1.3. A dominanciaviszonyok magyarázata ... 74
5.2. Többszörös allélizmus ... 75
5.2.1. Az allélizmus megállapítása vagy elvetése. A komplementáció ... 76
5.3. Letális allélok ... 78
5.4. Penetrancia és expresszivitás ... 80
5.5. Több gén hatása ugyanarra a jellegre ... 81
5.5.1. Két gén hatása ugyanarra a jellegre független útvonalon ... 81
5.5.2. Komplementer öröklésmenet ... 82
5.5.3. Duplikált gének öröklésmenete ... 83
5.5.4. Recesszív episztázis ... 84
5.5.5. Domináns episztázis ... 85
5.5.6. Egy biokémiai útvonal genetikai analízise ... 86
5.5.7. Egy genetikai útvonal episztázis analízise ... 91
5.6. Extranukleáris öröklődés ... 98

6. A DNS szerkezete és replikációja ... 101
6.1. A DNS mint genetikai anyag ... 102
6.1.1. A transzformáció felfedezése ... 102
6.1.2. A Hershey–Chase kísérlet ... 102
6.2. A DNS szerkezete ... 103
6.2.1. Mit tudtak a DNS-ről a Watson–Crick modell előtt? ... 103
6.2.2. A DNS szerkezetének Watson–Crick modellje ... 104
6.3. A DNS szintézise ... 107
6.3.1. A DNS replikáció jóslata ... 107
6.3.2. A szemikonzervatív replikáció bizonyítása ... 107
6.3.3. Replikációs villa ... 108
6.3.4. A DNS-polimerázok ... 109
6.3.5. A replikációs kezdőpont (origó) ... 111
6.3.6. Szemidiszkontinuus replikáció ... 112
6.3.7. A replikáció további enzimei ... 112
6.3.8. A két új szál szintézisét egyetlen pol III dimer végzi ... 115
6.3.9. A replikáció pontossága. Proof-reading repair. ... 115
6.3.10. Vírus genomok gördülő gyűrű replikációja ... 116
6.3.11. Telomerek. Telomeráz. ... 116

7. A génkifejeződés molekuláris alapjai ... 120
7.1. RNS intermedier létére utaló korai kísérletek ... 120
7.2. Az RNS-molekulák sajátságai ... 121
7.3. RNS-típusok ... 121

www.interkonyv.hu © Deák Veronika

Open Access 2026-10-22 © Typotex Kiadó

7.4. RNS-szintézis 122
7.4.1. A transzkripció lépései 123
7.4.2. Transzkripció iniciáció prokariótákban 124
7.4.3. Transzkripció elongáció prokariótákban 126
7.4.4. Transzkripció termináció prokariótákban 127
7.4.5. Transzkripció eukariótákban – áttekintés 128
7.4.6. Transzkripció iniciáció eukariótákban 129
7.4.7. Transzkripció elongáció, termináció és pre-mRNS-érés eukariótákban 131
7.4.8. Az eukarióta tRNS-ek érése 137
7.4.9. Az eukarióta rRNS-ek érése 138
7.5. A gének és a fehérjék kolinearitása 139
7.6. A genetikai kód 141
7.7. A genetikai információáramlás utolsó állomása: transzláció 143
7.7.1. rRNS-ek és tRNS-ek a transzlációban 143
7.7.2. mRNS-ek a transzlációban 147
7.7.3. A transzláció mechanizmusa 148

8. Mutációk 152
8.1. A mutációk csoportosítása 152
8.1.1. Pont- és kromoszóma-mutációk 152
8.1.2. Forward és reverz mutációk 152
8.1.3. Szomatikus és csíravonal mutációk 153
8.1.4. A mutációk fenotípus szerinti csoportosítása 154
8.1.5. Funkcióvesztéses és funkciónyeréses mutációk 155
8.2. A mutációk kialakulása 155
8.2.1. Mutációs ráta és mutációs gyakoriság 155
8.2.2. A Luria–Delbrück-féle fluktuációs teszt 156
8.2.3. Spontán mutációk 159
8.2.4. Indukált mutációk 161
8.3. Pontmutációk 163
8.3.1. A pontmutációk típusai 163
8.3.2. A pontmutációk hatása a géntermékre 163
8.4. A DNS hibáit javító (repair) mechanizmusok 166
8.5. Mutagén hatást (genotoxicitást) mérő rendszerek 167

9. A génkifejeződés szabályozása prokariótákban 170
9.1. A transzkripció iniciációjának szabályozása regulátor fehérjék által 170
9.2. A transzkripció iniciációjának szabályozása speciális szigma (σ) faktorok által 171
9.3. A transzkripció terminációjának szabályozása 172
9.4. Operonok és regulonok 172
9.5. A *lac* operon szabályozása 173
9.5.1. Negatív szabályozás és indukció a *lac* operonban 173
9.5.2. Pozitív szabályozás a *lac* operonban 175
9.5.3. A *lac* operon működésének felderítése 178
9.5.4. A *lac* operonon szerzett tudás hasznosítása napjainkban. A *lacZ* mint riporter gén 181
9.6. Az *ara* operon szabályozása 181
9.7. A *trp* operon szabályozása 182

www.interkonyv.hu © Deák Veronika