Slovníček genetických pojmů

A

Adenin
6-aminopurin; purinová báze, přítomná v DNA i RNA

AIDS
Acquired immunodeficiency syndrome – syndrom získané imunodeficience, způsobený virem HIV (Human immunodeficiency virus)

Alela
Konkrétní forma genu, vyskytující se ve specifickém lokusu

Amniocentéza (AMC)
Invazivní zákrok využívaný k získání plodové vody a buněk k cytogenetickému vyšetření plodu

Anafáze
Fáze buněčného dělení, při které dochází k rozestupu chromosomů k pólům buňky

Apoptóza
Programovaná buněčná smrt; na rozdíl od nekrózy nepoškozuje okolní buňky

Autosomy
Somatické chromosomy – všechny chromosomy mimo chromosomy pohlavní

B

B generace
Generace zpětného křížení (backcross) – mezi jedincem F generace a P generace

Bakteriofág
Virus napadající bakterie

Barrovo tělísko
Optickým mikroskopem pozorovatelná "hrudka" chromatinu, která představuje inaktivovaný X chromosom (vyskytuje se u jedinců s více než jedním X chromosomem – běžně tedy u žen)

Bivalent
Sdružený pár homologních zdvojených chromosomů pozorovatelný během meiotické profáze; někdy též nazývaný tetráda

C

Centromera
Místo primárního zaškrcení chromosomu, odděluje krátké a dlouhé raménko

Crossing-over
Proces rekombinace mezi homologními chromosomy během profáze meiotického dělení

Cytosin
2-oxo-4-aminopyrimidin; pyrimidinová báze, přítomná v DNA i RNA

D

Denaturace
Proces, při kterém se dvoušroubovice DNA (vlivem teploty nebo iontů solí) rozpojí na jednotlivá vlákna (zrušení vodíkových můstků)

Diplotene
4. fáze profáze I. meiotického dělení

Disjunkce
Proces rozchodu chromosomů k opačným pólům buňky během buněčného dělení

DNA
Kyselina deoxyribonukleová

Drosophila melanogaster
Octomilka – malá muška sloužící jako modelový organismus genetického výzkumu

Dysplasie
Porucha prenatálního vývoje jedince, způsobená abnormálním uspořádáváním buněk ve vyvíjejícím se orgánu

E

Eufenika
Zlepšování fenotypu postižených jedinců

Eugenika
Zlepšování genofondu populace snižováním frekvence nežádoucích alel

Euchromatin
Dekondenzovaný chromatin (je zde transkripční aktivita), jevící se světle v optickém mikroskopu

Exon
Oblast genu přepisovaná do RNA, která obsahuje sekvence skutečně kódující proteiny

F

F1 generace
Filiální generace – vzniká křížením P generací; křížením F1 jedinců vznikají F2 jedinci atd.

Fenotyp
Soubor všech dědičných znaků jedince; více či méně pozorovatelný projev genotypu

Fetus
Plod; u člověka je jako plod označován vyvíjející se jedinec starší 3 měsíců

FISH
Fluorescent in situ hybridization – fluorescenční in situ hybridizace – metoda přímé detekce specifického úseku genomu pomocí fluorescenčně značené sondy

G

Gameta
Pohlavní buňka s haploidní sadou chromosomů; splynutím samčí a samičí gamety vzniká zygota

Gen
Specificky umístěná jednotka dědičné informace, kódující sekvenci pro tvorbu proteinového produktu

Genofond
Soubor všech genů v populaci určitého druhu

Genom
Soubor veškeré dědičné informace buňky nebo jedince

Genotyp
Genetická výbava jedince; podmiňuje fenotyp

Gonosomy
Pohlavní chromosomy; nejsou homologní; jejich kombinace v buňce podmiňuje pohlaví jedince

Guanin
2-amino-6-oxopurin; purinová báze, přítomná v DNA i RNA

H

Hemizygot
Jedinec pouze s jednou alelou sledovaného genu; typické pro muže vzhledem ke genům umístěným na X chromosomu

Heterochromatin
Kondenzovaný chromatin (neprobíhá zde transkripce), jevící se tmavě v optickém mikroskopu

Heterozygot
Jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou navzájem různé

Histony
Bazické proteiny, spoluvytvářející stavbu chromatinu a celých eukaryotických chromosomů

Homozygot
Jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou stejné

HUGO
Human Genome Organisation – organizace pro mapování lidského genomu

Hybridizace
Proces spojování dvou komplementárních vláken DNA podle pravidel o párování bází; takto může například hybridizovat specifická sonda s vyšetřovaným vláknem DNA

Ch

Chiasmata
Překřížení, viditelná během meiotické profáze v místech, kde došlo ke crossing-overu

Chromosom
Pentlicovitý útvar tvořený DNA a bílkovinami, nejlépe viditelný v kondenzovaném stavu během mitózy nebo meiózy eukaryotických buněk

I

Inbreeding
Křížení příbuzných jedinců

Imprinting
Specifické označování určitých sekvencí DNA pomocí methylace bází; díky tomuto lze odlišovat, zda je takto označený chromosom mateřského nebo otcovského původu

Intron
Oblast genu přepisovaná do RNA, která neobsahuje sekvence skutečně kódující proteiny; je vyštěpena během posttranskripčních úprav u eukaryot

ISH
In situ hybridization – in situ hybridizace; metoda detekce specifické sekvence pomocí značené sondy in situ (třeba na podložním sklíčku)

IVF
In vitro fertilization – oplodnění ve zkumavce

K

Kancerogen
: Látka schopná vyvolat nádorové bujení

Karyotyp
: Chromosomální výbava buňky nebo jedince

Kinetochora
: Úsek na centromeře, do kterého se upínají mikrotubuly dělícího vřeténka během mitózy či meiózy

Kolchicin
: Původem rostlinný alkaloid, používaný v cytogenetice jako "vřeténkový jed", schopný zadržet buňku v metafázi mitotického dělení (za účelem snadnějšího pozorování chromosomů)

L

Leptotene
: fáze profáze I. meiotického dělení

Lokus
: Místo (pozice) určitého genu na chromosomu

M

Malformace
: Porucha prenatálního vývoje jedince, postihující zpravidla pouze jeden orgán; bývá podmíněna geneticky

Meióza
: Redukční dělení (ve skutečnosti pouze I. meiotické dělení je redukční); díky němu vznikají haploidní buňky (gamety)

Metafáze
: Fáze buněčného dělení, během které se chromosomy staví do středové (ekvatoriální) roviny

Mitóza
: Ekvační dělení; vznikají jím buňky se shodnou chromosomální výbavou (diploidní)

mRNA
: Messenger RNA – mediátorová RNA; slouží jako matrice pro proteosyntézu

Mutace
: Změna v sekvenci DNA; pokud neznemožňuje rozmnožování jedince, pak je dědičná

Mutagen
: Faktor vnějšího prostředí, schopný zapříčinit mutace v genetické informaci organismu

N

Nekróza
: Neprogramovaná buněčná smrt, způsobená virovou nebo bakteriální infekcí, nebo jinými nepříznivými vnějšími vlivy; enzymy z rozpadlé buňky mohou poškozovat buňky okolní

Nukleolus
: Jadérko je součást eukaryotického jádra, tvořená především RNA a proteiny, odpovědná za syntézu ribosomální RNA

Nukleosom
: Základní struktura chromatinu, tvořená osmi histony, obtočenými DNA o délce 143 párů bází

Nukleus
Jádro; buněčná organela obsahující naprostou většinu buněčné genetické informace

O

Onkogeny
Geny, jejichž mutace způsobí neřízené dělení buňky a stává se tak základem pro nádorové bujení; jediná funkční kopie onkogenu nestačí udržet buněčnou regulaci v normálu

Oocyt
Vajíčko; ženská gameta

P

P generace
Parentální generace – rodičovská generace

Pachytene
3. fáze profáze I. meiotického dělení

Polymorfismus
Pokud se v daném lokusu mohou v populaci vyskytovat minimálně dvě různé alely, z nichž vzácnější alela se objevuje alespoň v 1% případů, potom je tento gen polymorfní

pre-mRNA
Primární eukaryotická mRNA, která ještě neprošla postranskripčními úpravami

Profáze
První fáze buněčného dělení (u meiotického dělení se ještě rozděluje na další fáze), při které se chromosomy kondenzují a spiralizují

Prometafáze
Přechod buněčného dělení z profáze do metafáze, charakterizovaný rozpadem jaderného obalu

Promotor
Signální sekvence v DNA, která je důležitá pro nasednutí příslušné RNA polymerasy a tím pádem pro rozeznání začátku transkripce

Proband
Jedinec, na jehož žádost je sestavováno genealogické schéma

R

Retrovirus
Skupina RNA virů, schopné pomocí reverzní transkriptázy přepsat svou genetickou informaci do DNA, kterou následně mohou vložit do genomu hostitelské buňky

Ribozom
Nemembránová organela, složená z větší a menší podjednotky, na které probíhá podle matrice mRNA proteosyntéza

RNA
Kyselina ribonukleová; nositelka dědičné informace u některých virů; u vyšších živočichů se podílí na realizaci genetické informace; bylo prokázáno, že má autokatalytickou funkci

rRNA
Ribozomální RNA; tvoří spolu s proteiny vlastní hmotu ribozomu

S

Sex chromatin
: viz. Barrovo tělísko

Složený heterozygot
: Tímto termínem označujeme jedince, který nemá ani jednu zdravou (nemutovanou) alelu, jeho 2 mutované alely však nejsou shodné

Spermie
: Mužská gameta

Syncytium
: Soubuní – útvar vzniklý splynutím několika buněk; bývá polyploidní

Syndrom
: Mnohočetné vady s charakteristickým fenotypovým projevem, stejné etiologie

T

TATA-box
: Jedna z nejčastějších promotorových sekvencí, tvořená charakteristickým uspořádáním adeninů a thyminů

Telofáze
: Závěrečná fáze buněčného dělení, během níž se znovu tvoří jaderný obal a despiralizují chromosomy

Telomera
: Koncové sekvence chromosomů; brání fůzi chromosomů

Thymin
: 2,4-dioxo-5-methylpyrimidin; pyrimidinová báze, přítomná pouze v DNA

tRNA
: Transferová RNA; přináší aktivované aminokyseliny na ribozom, kde se z nich podle matrice mRNA tvoří polypeptidové vlákno

U

Uracyl
: 2,4-dioxopyrimidin; pyrimidinová báze, přítomná pouze v RNA

Z

Zygota
: Zygota je buňka, vznikající splynutím dvou gamet; gamety jsou haploidní buňky, zygota se tak stává opět buňkou diploidní

Zygotene
: 2. fáze profáze I. meiotického dělení