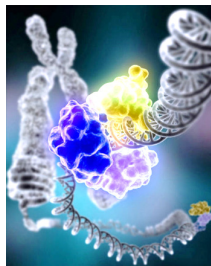


GENETIKA ALAPJAI

GENETIKA EGÉSZSÉGPSZICHOLOGUS HALLGATÓKNAK

2020/2021 I. FÉLÉV



<https://elearning.med.unideb.hu/>

A genetika szerepe a pszichológiában



https://mersz.hu/dokumentum/genek__4

Amiről szó lesz:

- Öröklődés vagy környezeti hatások?
- Mekkora a humán génkészlet?
- Genom variabilitás, varációk és mutációk
- Genetikai hasonlóság és örökletesség
- Genetikai és környezeti tényezők tanulmányozása
- Miért gondoljuk, hogy a pszichiátriai zavarok hátterében genetikai eltérések vannak?
- Variációk a genomba, egyedi nukleotid polimorfizmusok szerepe
- Teljes genomot lefedő asszociációs vizsgálatok

Miért kell a genetika alapjait megismerni?

„Nap mint nap hallunk DNS-ről, génekről, genetikáról, génmanipulációról. Korunk divatja ez vagy valóban egy új korszak eljövetele?”

Venetianer Pál

A legújabb *gyógyszerek* között számos olyan van ami klónozott gének terméke (inzulin, növekedési hormonok, IL-2)

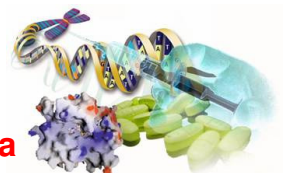
***Genetikai eltérések* megismerése: diagnosztikában, terápiában stb.**

***Betegségek génjeinek* felfedezése (génterápia, személyre szabott gyógyszerek)**

***Viselkedési problémák* genetikai háttere**

Genetikai manipuláció: hasznos és káros következmények!!!

Genetika tudományának alapvető kérdései





Humángenetika fejlődésének egyik kiemelt területe:

az emberi viselkedés és gondolkodás genetikai alapjainak az öröklődésének vizsgálata

Megválaszolandó kérdések:

milyen: genetikai tényezők állnak a személyiség és az intelligencia mögött

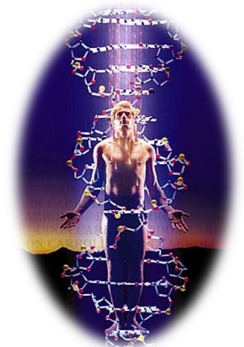
genetikai folyamatok szabályozzák a környezeti hatásokra adott válaszokat

egyéni képességeket, hajlamok kibontakozását

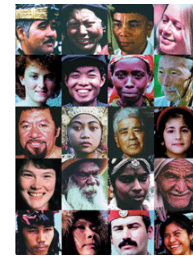
Etikai kérdések: rendkívül komplex

Öröklődés és/vagy környezet??

- Az öröklött tényezők hozzájárulnak a viselkedés kialakulásához
- Mennyiben öröklött egy adott tulajdonság...
- Mely gének örökítik át az adott tulajdonságot...
- Környezeti tényezők szerepe
- Gyakran a gének és a környezet egymásra hatása magyarázza az adott viselkedést ..



Bármely természetes populáció **a legtöbb mérhető tulajdonságában változatos**



VARIABILITÁSOK: Genetikai változatosság

KVANTITATIV POPULÁCIÓGENETIKA:

egyedek közötti genetikai és nem genetikai különbségek mérhetők

A genetikai hasonlóság mértéke a közös gének aránya a rokonság fokával függ össze.

1 petéjű ikrek: 100%
Örökbefogadás: 0 %

Eltérő tulajdonságok: környezeti hatások

Populációban a változatosságok öröklődésének meghatározás módjai

- genetikai rokonságban lévő személyek fenotípusos jegyeinek vizsgálata

- Hasonlóság:**
 - hasonló gének, **hasonló környezet** Pl. együtt élő ikrek
 - eltérő környezet** hasonló gének Pl. külön élő testvérek
 - közös környezet** eltérő gének Pl. örökbefogadás

Örökölhetőség: heritabilitás, a vizsgált populációban az adott tulajdonság (fenotípus) varianciájának a genetikai változatosság okozta hányada

0: a genetikai változatosságnak nincs hatása a fenotípus változatosságára
1: teljes egészében a genetikai változatosság felelős

Klasszikus humángenetikai kutatásoknak alapformái

- **családfavizsgálatok,**
- Ikerkutatások
- örökbefogadáson alapuló vizsgálatok

intelligenciahányadosok családi megoszlásai
konzekvensen egy irányba mutatnak
rokonok közötti genetikai együttható csökkenésével
a mért intelligenciahányadosok hasonlósága is csökken

Az első fokú rokonok között mért szoros korreláció az 50%-os genetikai hasonlóság

A család tagjai között mért korrelációk előre jelzik és valószínűsítik a genetikai hatások jelenlétét a genetikai tényezőket leválasztani a környezeti hatásokról

Genetikai és környezeti tényezők szétválasztása:

Ikervizsgálatok

örökbefogadáson alapuló vizsgálatok

az egypetájú és kétpetájú ikerpárok tagjai között mért korrelációkat hasonlítják össze

10 000 ikerpár

4672 egypetájú, 5546 kétpetájú
egypetájúekre 0,86, a kétpetájúekre pedig 0,60
értékű korreláció

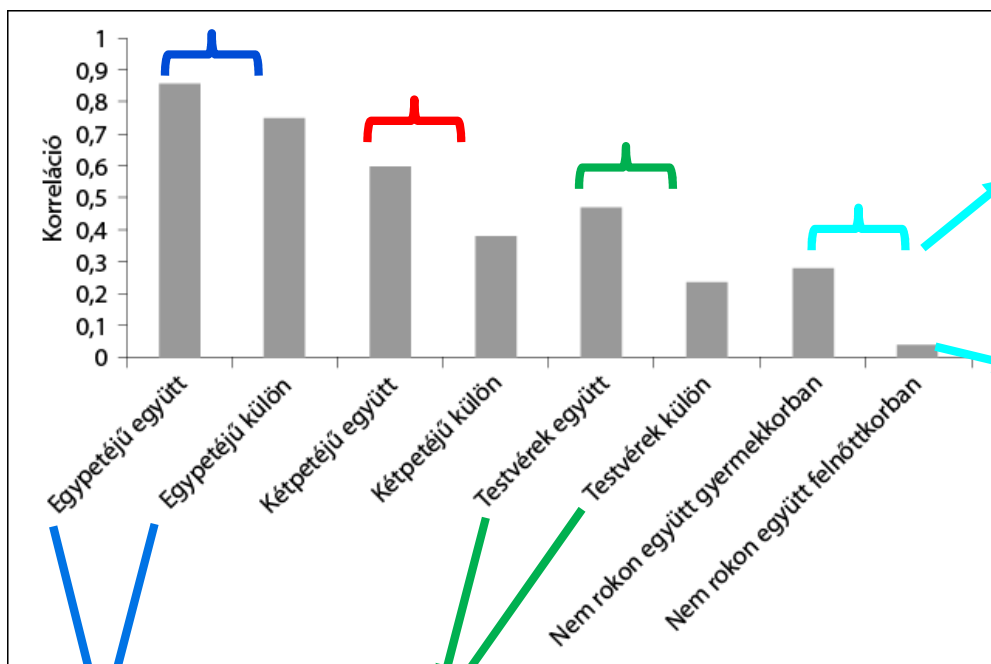
Az IQ korrelációs együtthatóval mért hasonlósága a különböző fokú rokonokban

Ikervizsgálat		r
	MZ (monozigóta, egypetéjű) együtt élő (G+Kk)	0,86
	DZ (dizigóta, kétpetéjű) együtt élő (G+Kk)	0,60
Családvizsgálat:		
	Szülő-gyerek együtt élő (G+Kk)	0,42
	Testvérek együtt élő (G+Kk)	0,47
Adoptív vizsgálat:		
	MZ külön (G)	0,72
	Testvérek külön (G)	0,24
	Biológiai szülő-örökbeadott gyerekek (G)	0,22
	Adoptáló szülő-gyerekek (Kk)	0,19
	Adoptált testvérek (Kk)	0,32

Zárójelben a hasonlóságot okozó genetikai (G) és/vagy közös környezeti (Kk) tényezők

- a legtöbb személyiségvonás népszerűségeen belüli változatossága legalább részben genetikai eredetű
- a környezeti hatáson belül jóval nagyobb az egyedi környezeti hatás, mint a közös környezeti hatás

Korrelációk rokon és nem rokon, együtt élő és nem együtt élő személyek IQ-értékei között

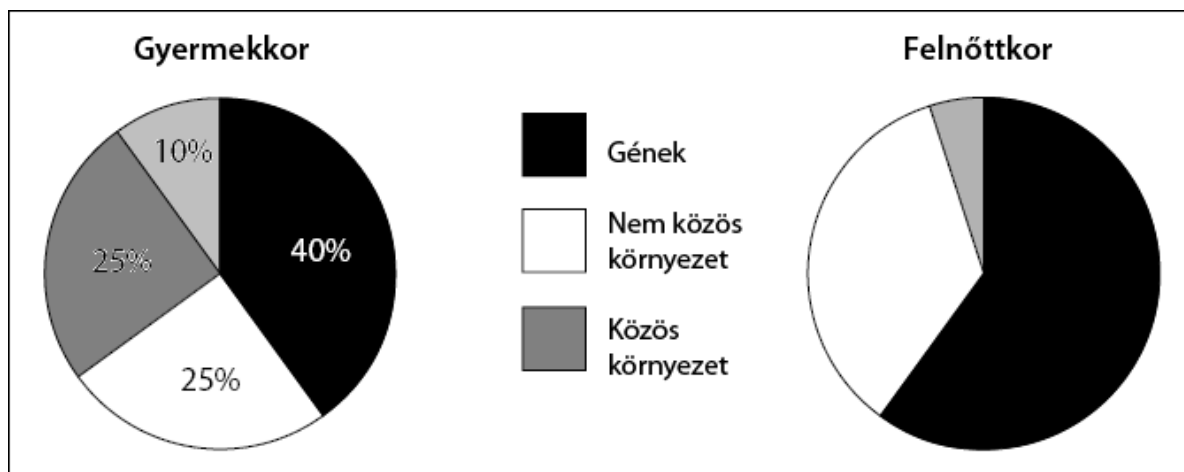


gyermekkorban enyhe korreláció jellemző a biológiailag nem rokon, de kicsi koruktól együtt élő testvérekre

a közös környezet nem sokat tesz hozzá ahhoz a hasonlósághoz, amit a közös gének okoznak

Együtt nevelkedő testvérek: részben a közös gének, részben a közös családi környezet hatásai miatt hasonlítanak egymásra.

Genetikai és környezeti tényezők hozzájárulása az általános intelligencia kialakulásához



az általános kognitív képességhez való genetikai és különböző környezeti hozzájárulások eltérőek lesznek az egyes életkorokban

https://mersz.hu/hivatkozas/genek_153#genek_153

DeFries és mtsai 1987

Mit jelent ez a genetika szintjén?

A közeli biológiai rokonok szoros korrelációkat mutatnak a mért intelligenciahányadosokra

Több mint száz olyan specifikus génhatás ismeretes, amelyek mentális rendellenességet, ezen belül alacsonyabb intelligenciahányadost okoznak.

Major gének: a mendeli törvényszerűségek szerint öröklődnek

Példák:

1. mentális retardációt is okozó betegség a **fenilketonúria**, melyet a 12. kromoszóma egyik recesszív génje okoz.
2. 19. kromozómán találták meg azt a gént, amely olyan **fehérjét kódol (apolipoprotein E)**, amely a koleszterin sejtek közötti szállításában vesz részt, többek között az agyban. Ennek a génnek egyik változata megváltoztatja ezt a mechanizmust, és ahhoz vezet, hogy az átlagpopulációhoz képest **hatszorosára emeli az Alzheimer-kór kialakulásának valószínűségét.**

Normál populáció esetén a kép módosul:

Az intelligencia populáción belüli normál eloszlását nagyon sok gén összjátéka hozza létre.

Az intelligencia poligénes öröklést mutat: nagyon sok – több száz, vagy esetleg több ezer – gén vesz részt a kialakulásában.



Ezek az ún. **minor gének** egymással és a környezeti tényezőkkel kölcsönhatásban fejtik ki a hatásukat. Egyetlen gén sem gyakorol lényegi és meghatározó hatást az általános kognitív képességre

Miért gondoljuk, hogy a pszichiátriai zavarok háttérében genetikai eltérések vannak?

9 pszichiátriai betegség jellegzetességei

Abbrev.	Name	Life prevalence	Heritability	Essential characteristics	Notable feature
AD	Alzheimer's disease	0.132	0.58	Dementia, defining neuropathology	Of the top 10 causes of death in the US, AD alone has increasing mortality
ADHD	Attention-deficit hyperactivity disorder	0.053	0.75	Persistent inattention, hyperactivity, impulsivity	Costs estimated at ~\$US 100×10 ⁹ /year
ALC	Alcohol dependence	0.178	0.57	Persistent ethanol use despite tolerance, withdrawal, dysfunction	Most expensive psychiatric disorder (total costs exceed \$US 225×10 ⁹ /year)
AN	Anorexia nervosa	0.006	0.56	Dangerously low weight from self-starvation	Notably high standardized mortality ratio
ASD	Autism spectrum disorder	0.001	0.80	Markedly abnormal social interaction and communication beginning before age 3	Huge range of function, from people requiring complete daily care to exceptional occupational achievement
BIP	Bipolar disorder	0.007	0.75	Manic-depressive illness, episodes of mania usually with MDD	As a group, nearly as disabling as SCZ
MDD	Major depressive disorder	0.130	0.37	Unipolar depression, marked and persistent dysphoria with physical/cognitive symptoms	Ranks #1 in burden of disease in world
NIC	Nicotine dependence	0.240	0.67	Persistent nicotine use with physical dependence (usually cigarettes)	Major preventable risk factor for many diseases
SCZ	Schizophrenia	0.004	0.81	Long-standing delusions and hallucinations	Life expectancy decreased by 12–15 years

Valamennyi extenzív genetikai elemzés, Genome Wide Studies, structural variations

[*Nat Rev Genet. 2012 Aug; 13\(8\): 537–551.*](#)

Miért gondoljuk, hogy a pszichiátriai zavarok háttérében genetikai eltérések vannak?

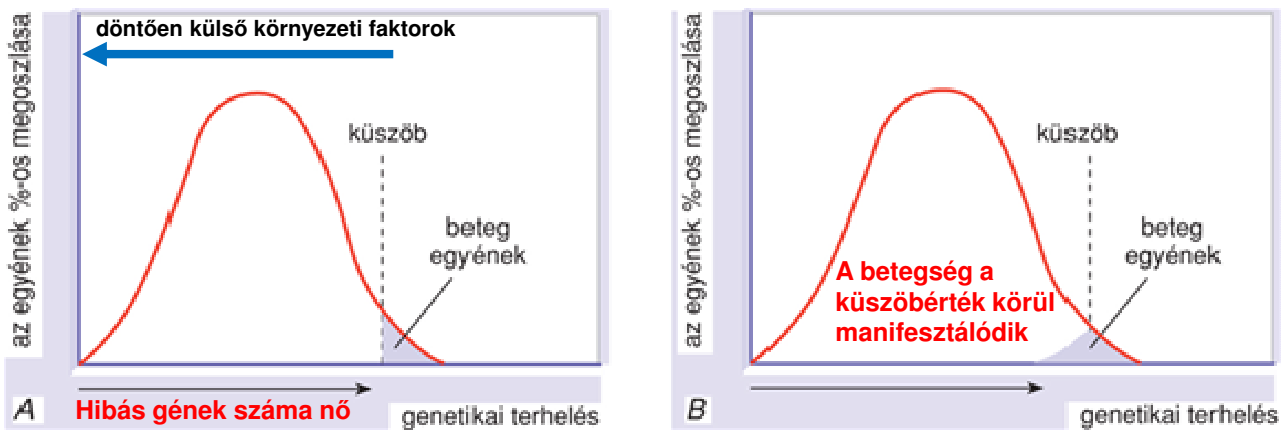
Szinte valamennyinél jelentős az örökletesség hatása

Abbrev.	Name	Life prevalence	Heritability	Essential characteristics	Notable feature
AD	Alzheimer's disease	0.132	0.58	Dementia, defining neuropathology	Of the top 10 causes of death in the US, AD alone has increasing mortality
ADHD	Attention-deficit hyperactivity disorder	0.053	0.75	Persistent inattention, hyperactivity, impulsivity	Costs estimated at ~\$US 100×10 ⁹ /year
ALC	Alcohol dependence	0.178	0.57	Persistent ethanol use despite tolerance, withdrawal, dysfunction	Most expensive psychiatric disorder (total costs exceed \$US 225×10 ⁹ /year)
AN	Anorexia nervosa	0.006	0.56	Dangerously low weight from self-starvation	Notably high standardized mortality ratio
ASD	Autism spectrum disorder	0.001	0.80	Markedly abnormal social interaction and communication beginning before age 3	Huge range of function, from people requiring complete daily care to exceptional occupational achievement
BIP	Bipolar disorder	0.007	0.75	Manic-depressive illness, episodes of mania usually with MDD	As a group, nearly as disabling as SCZ
MDD	Major depressive disorder	0.130	0.37	Unipolar depression, marked and persistent dysphoria with physical/cognitive symptoms	Ranks #1 in burden of disease in world
NIC	Nicotine dependence	0.240	0.67	Persistent nicotine use with physical dependence (usually cigarettes)	Major preventable risk factor for many diseases
SCZ	Schizophrenia	0.004	0.81	Long-standing delusions and hallucinations	Life expectancy decreased by 12–15 years

Valamennyi extenzív genetikai elemzés, Genome Wide Studies, structural variations

[*Nat Rev Genet. 2012 Aug; 13\(8\): 537–551.*](#)

A genetikai és környezeti faktorok kombinációja egyes esetekben eléri a küszöbértéket, és így klinikailag megmutatkozik a kóros jelleg:



A populáció tagjai a genetikai terheltség szempontjából a Gauss-görbe mentén helyezkednek el

Minél magasabb a genetikai terheltség a küszöbötől vagy minél nagyobb a környezeti tényezők hatása, annál súlyosabb lesz a multifaktoriálisan öröklődő kóros jelleg

A döntően külső környezeti faktorok által előidézett esetek a küszöbötől balra esnek

Multifaktoriális kórereditű jellegek esetén a betegségek változó súlyosságúak lehetnek

PI: Szkizofrénia: multifaktoriális,
részlegesen ismert etiológiájú pszichiátriai zavar
magas heritabilitás (örökletesség) és genetikai heterogenitás
jellemző

A multifaktoriális öröklődés szabályai

Több gén együttesen fogékonyságot jelent egyes környezeti faktorokkal szemben

Minél több a hibás gén a genotípusban, annál nagyobb a genetikai terheltség foka

A multifaktoriális kórereditű jellegek bizonyos gén-küszöbérték körül a külső és/vagy belső környezeti tényezők jelenlétében jutnak érvényre

Családon belül, multifaktoriális kórereditű esetén:

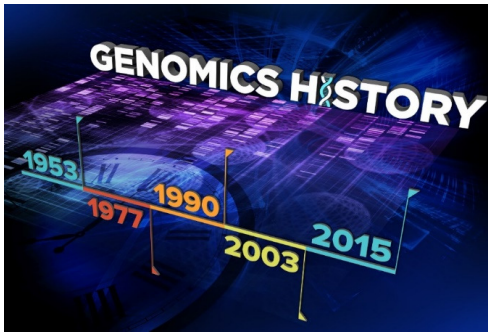
a kockázat mindig alacsonyabb, mint monogénes öröklődés esetén,

de magasabb, mint az átlagpopulációban

Vérrokonházasság esetén nő a genetikai terheltség

A család-, iker- és adoptációs vizsgálati módszerek kiegészültek a
**DNS vizsgálatán alapuló molekuláris
genetikai eljárásokkal**

Az adatok fontos támpontul szolgálnak a további kutatási- és kezelési
stratégiák, valamint a genetikai tanácsadás számára



Mennyi is az a 3 milliárd bázis?

3 raklap raklaponként 40 dobozzal

X

dobozonként 5000 lap

X

laponként 5000 bázis

=

3.000.000.000 bázis



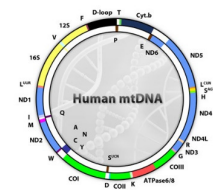
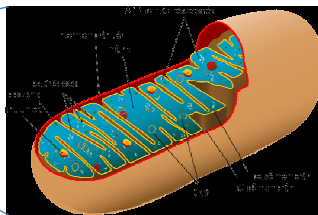
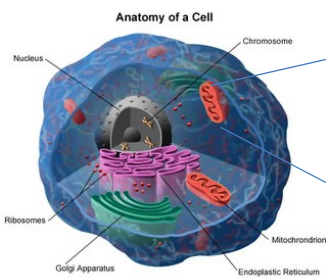
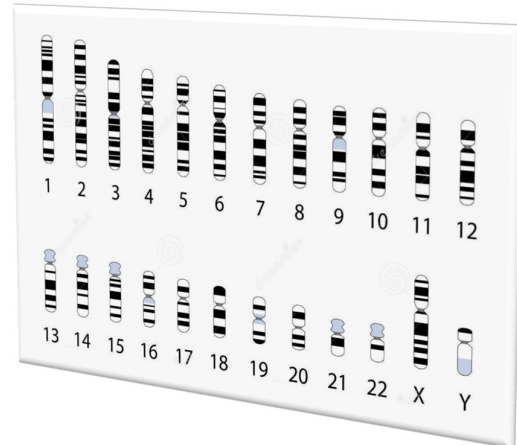
Genom

„egy szervezet teljes örökítő információja”

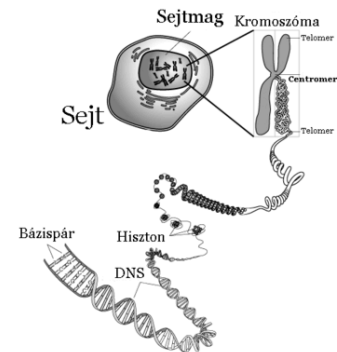
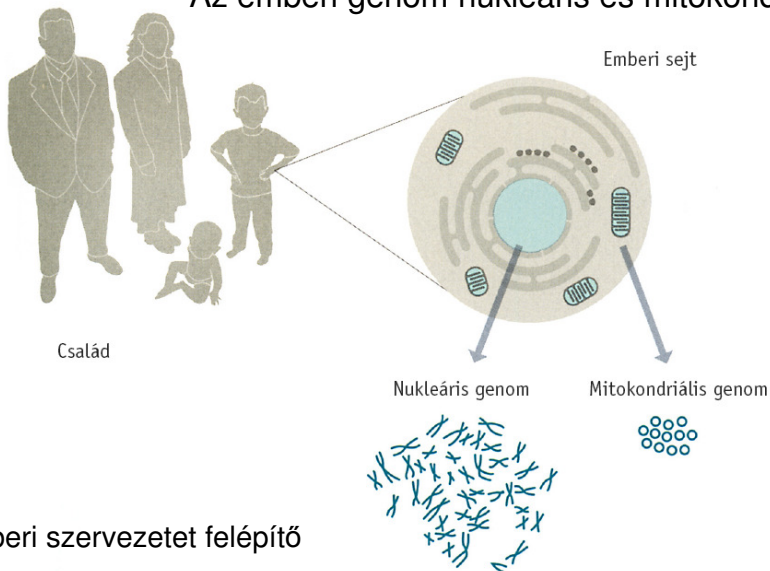
Humán genom:

Nukleáris genom:
a haploid kromoszóma készlet

Mitokondriális genom:
mtDNS



Az emberi genom nukleáris és mitokondriális összetevői



Az emberi szervezetet felépítő sejtek:
~ 10^{13} sejt : genom másolatával vagy másolataival

Kivétel azok a sejtípusok (pl. vörösvérsejtek), melyeknél teljesen differenciált állapotukban hiányzik a sejtmag

MIT TUDUNK A GENOMOKRÓL

A genomszerkezet változatosan alakult az élővilágban

A baktériumok és vírusok genomjai sok szempontból a hatékonyság és - az ebből eredő - kompaktság mintaképei: genomjukat maximális gyorsasággal **replikálják**, **alapvetően csakis olyan géneket tartalmaznak, amelyekre szükségük van, a „felesleges”, funkció nélküli DNS alig-alig van jelen**

a kis genomok előnyösek, mivel gyorsabban lemásolódhatnak, ami kulcsjelentőségű **adaptáció**,
sok vírus és baktérium „áramvonalasította” a genomját azért, hogy sok **"felesleges" géntől megszabadultak**

Az eukarióta genomokat a prokariótákéhoz hasonlítva

hatalmas méretűek, nem-kódoló ismétlődő szekvenciákat tartalmaznak, amelyeknek nem biztos, hogy van egyáltalán funkciója
az eukarióta gének nagy részét intronok szakítják meg
arányaiban jelentősen több nemkódoló DNS-t tartalmaznak

<http://tamop412a.ttk.pte.hu/files/biologia5/Evolucio/chunks/ch03.html>

Genom	Genom megközelítő mérete	
Vírusok		
HIV	9 000	Egyszálú- RNS
SV40	5 000	Lineáris duplaszálú DNS
Herpes simplex	152 000	
Prokarióták		
Esherichia coli	4 600 000	Cirkuláris duplaszálú DNS
Borelia burgdorferi	910 000	
Eukarióták		Haploid kromoszóma szám
élesztő (Sacharomices cervisiae)	13 000 000	16
gyümölcs légy (Drosophila melanogaster)	180 000 000	4
Takifuga rubripes (hal)	400 000 000	22
Ember (Homo sapiens)	3 000 000 000	23
Kukorica (Zea mays)	4 500 000 000	10
Szalamander (Amphiuma means)	90 000 000 000	14



Az emberi egységesebb faj, mint gondoltuk



Forrás: Nature

A DNS szintjén csupán 0,1%-nyi eltérés van a különböző populációk között

Variációk és mutációk a genomban

emberi genom: **kevesebb, mint 3%-a gén:** fehérjéket kódol

néhány %-ban a gének másolását szabályozó régiók vannak

alacsonyabb rendűekben a genom mérete sokkal kisebb, DE a gének száma nem arányosan kevesebb

óriási területeken fehérjét nem kódoló DNS-szakaszok

nagy részük ismétlődő nukleotidok sorozatát tartalmazza: **"hulladék" DNS**
? egyelőre ezek jelentőségéről kevés információ

Pontmutációk: átlagosan minden ezredik nukleotidbetűnk különbözik

1	214.086.000	120.931
2	222.889.000	103.664
3	186.938.000	93.140
4	169.035.000	84.426
5	170.954.000	117.692
6	165.022.000	96.317
7	149.414.000	71.752
8	125.148.000	57.834
9	107.440.000	62.013
10	127.894.000	61.296
11	129.193.000	84.693
12	125.198.000	59.245
13	93.711.000	83.093
14	89.344.000	44.112
15	73.467.000	37.514
16	74.037.000	38.735
17	73.367.000	34.621
18	73.078.000	45.135
19	68.044.000	25.076
20	63.317.000	29.478
21	33.824.000	20.916
22	33.786.000	28.410
X	131.245.000	34.842
Y	21.783.000	4.193

ENCODE projekt: az emberi DNS legalább 80%-ához konkrét funkció rendelhető, még akkor is ha ezek nem ismertek.

NEMCSAK szoros értelemben vett fehérjekódoló DNS-szakaszok tekinthetők "funkcionálisnak".

PI: nem kódoló - a DNS-ről lemásoló, de fehérjévé át nem fordítódó - RNS-ek jelentős hányada is- azáltal, hogy a **fehérjekódoló RNS-ek mennyiségét szabályozzák**

Különböző populációk közötti genetikai és genomikai különbségek feltárhatók

A mai emberpopulációk vagy betegpopulációk vizsgálatának egyik fontos hajtóereje a szekvenálással elérhető adatok gyors ütemű növekedése

Lehetővé vált: egyes emberek és ezeken keresztül egyes populációk közötti különbségek vizsgálata



Ezek közül eddig legnagyobb figyelmet az **SNP polimorfizmusok** vizsgálata kapta

strukturális polimorfizmusok:
ismétlődő szekvenciákat érintik

SNPk katalógusa: **HapMap (haplotípus térkép)**
a leggyakoribb polimorfizmusok gyűjteménye

átlagosan minden 1200 bázispáronként különbözik egy – egy individuom genom szekvenciája:
az emberi genomban kb 3 millió bp eltérés van

VARIÁCIÓK:

A genom leggyakoribb variációja:

egy nukleotidot érintő polimorfizmus, SNP.

SNP: a variáció populációs gyakorisága meghaladja az 1%-ot.

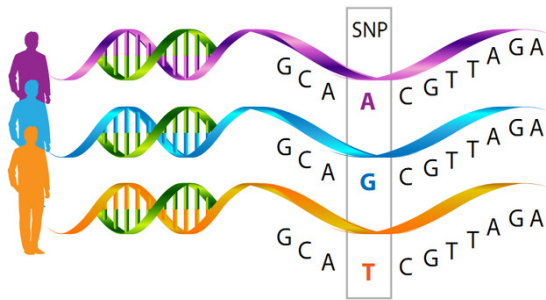
Mutációk

Mutáció : a DNS-szekvenciában bekövetkezett olyan változás, melynek populációs gyakorisága kisebb, mint 1%

Érinthet akár

egyetlen bázispárt (pontmutáció), vagy
a genom egy nagyobb szakaszát
strukturális, vagy
számbeli kromoszóma aberráció

A legnagyobb számú genetikai polimorfizmusok: Single nucleotide polymorphisms Egyedi nukleotid polimorfizmus: SNP



Miért fontosak?



Amennyiben az SNP kódoló szekvenciában van, a kódolt fehérje funkciója megváltozhat
Ha betegséggel áll kapcsolatban az SNP betegség markerként is alkalmazható

Mind három egyénnek **eltérő nukleotid van a genom ugyanazon pozíciójában**

DNS polimorfizmus: Különböző DNS szekvencia az egyes egyéneknél, vagy populációkban.

Frekvencia 1% vagy nagyobb.

A variációk hatással vannak

- betegségek kialakulására
- patogének hatására adott válasza
- vegyszerek, gyógyszerek, vakcinák esetén adott válaszok eltérőek
- kritikusak a személy szabott kezelése során.

Betegségekkel összefüggő SNP-k azonosítása?

Genomot lefedő asszociációs tanulmányok: Genom wide association studies: GWAs

A 2000-es évek: SNP-k kimutatása automatizálható, és óriási mennyiségben lehet egyszerre meghatározni

egyetlen chippel, vagy array-vel több 100 ezer SNP-t

Ma már a több 100 ezer variációt kimutatni képes chipok ára 100 \$ nagyságrendű.

GWAS-vizsgálatok: a fenotípusos jellel (pl. beteg) rendelkező, illetve kontrollpopulációt genotipizálnak, azaz a chipok segítségével >100 ezer SNP-t meghatároznak, majd megkeresik, hogy melyik marker gyakorisága különbözött a két populáció között

multifaktoriális jellegek genomikai hátterének tisztázására

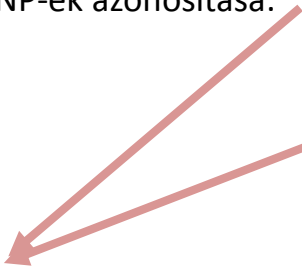
Betegségek asszociációs analízise

Asszociációs analízis alapkérdése:

genom több milliónyi SNP-je közül melyek azok, amelyek asszociációt mutatnak a betegséggel.

Asszociáció: egy SNP egyik variánsa nagyobb gyakorisággal fordul elő betegekben, mint egészségesekben.

Az SNP-ek azonosítása: első lépés össze kell állítani egy betegekből és egy egészségesekből álló csoportot.



meg kell határozni a két csoport minden tagjában, a genomon előforduló SNP-ek mely variánsai vannak jelen

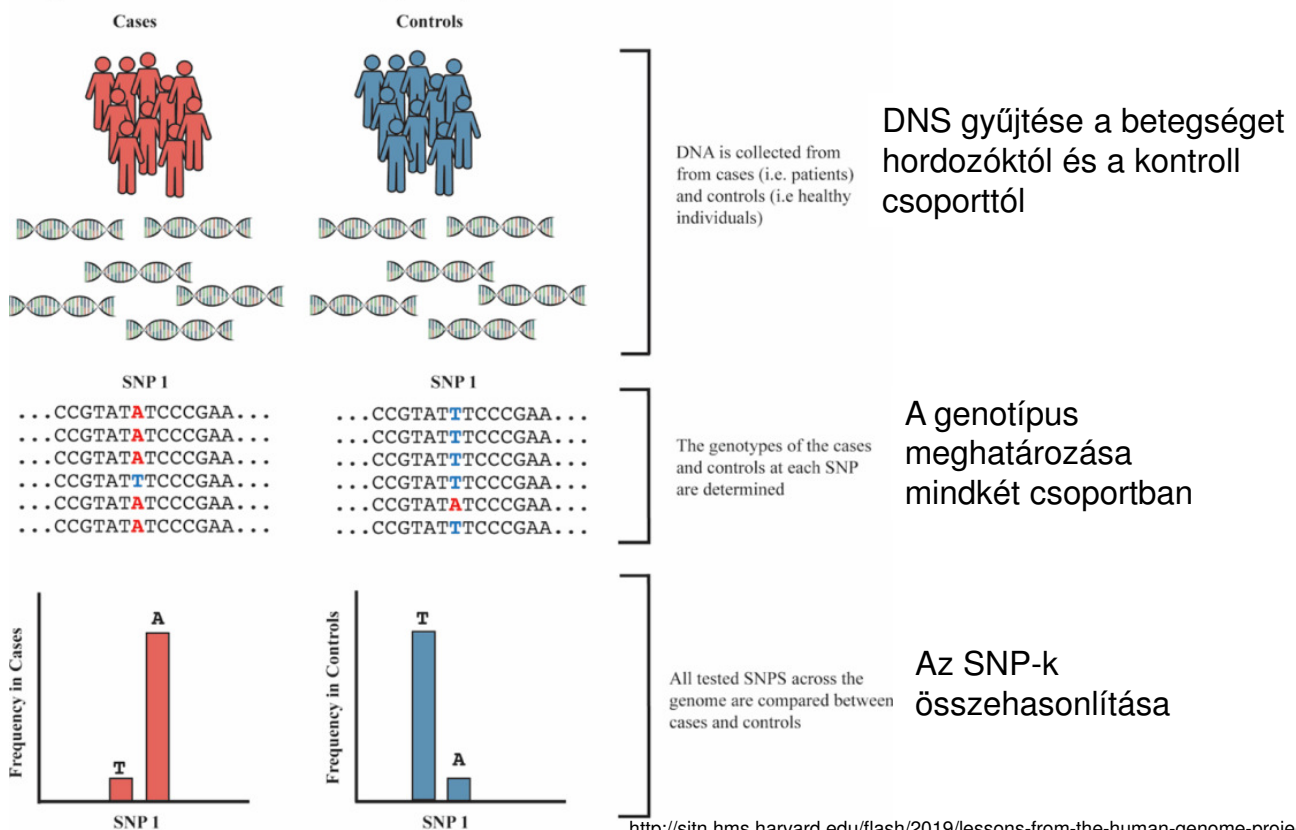
összehasonlítható a variánsok előfordulási gyakorisága a két csoportban.

Azok a variánsok, amelyek hasonló mértékben fordulnak elő a két populációban, valószínűleg nem játszanak szerepet a betegség kialakulásában.

Betegségekkel összefüggő SNP-k azonosítása?

Genomot lefedő asszociációs tanulmányok: Genom wide association studies: GWAs

Figure 3: Genome-Wide Association Study (GWAS)

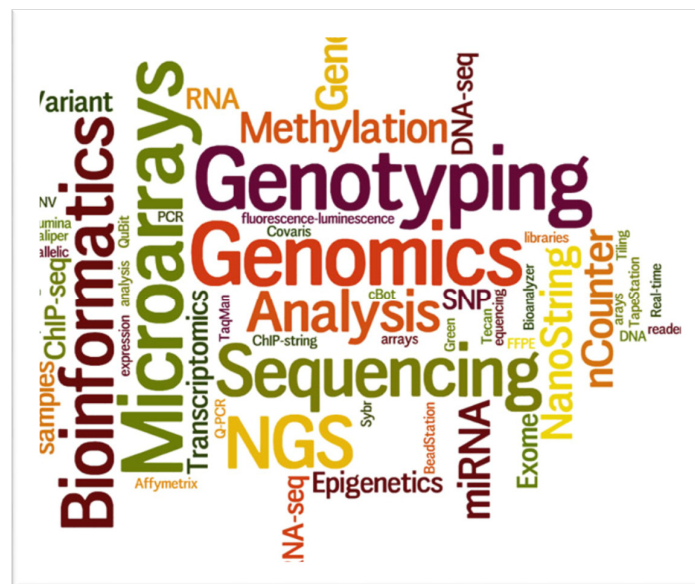


A 9 pszichiátriai betegség genetikai hátterének kiderítése intenzív :

genome wide association studies: GWAs
Schizophrenia, Autism spectrum disorder

Structural variant	Location (Mb)	Genes	Type	Disorder	Frequency in cases	Frequency in controls	Odds ratio	P value	Other associations	Refs
1q21.1	chr1:145.0-148.0	34	Deletion	SCZ	0.0018	0.0002	9.5	8×10^{-6}	Developmental delay, intellectual disability, micro- and macrocephaly, dysmorphia, epilepsy, cataracts, cardiac defects, possibly ASD ¹⁸⁵ , thrombocytopenia-absent radius syndrome ^{48,159,184,185,186,187,188}	184
			Duplication	SCZ	0.0013	0.0004	4.5	0.02		184
2p16.3	chr2:50.1-51.2	NRXN1 exons	Deletion	ASD				0.004	Developmental delay, intellectual disability, epilepsy, Pitt-Hopkins-like syndrome 2	81
			Deletion	SCZ	0.0018	0.0002	7.5	1×10^{-6}		184
3q29	chr3:195.7-197.3	19	Deletion	SCZ	0.0010	0.0	3.8	4×10^{-4}	Developmental delay, intellectual disability, possibly ASD	184
7q11.23	chr7:72.1-74.1	25	Duplication	ASD	0.0011			0.003	Developmental delay, intellectual disability. Deletion: Williams-Beuren syndrome	81
7q36.3	chr7:158.8-158.9	VIPR2	Duplication	SCZ	0.0024	0.0001	16.4	4×10^{-5}		44,184
15q11.2	chr15:23.6-28.4	70	Duplication	ASD	0.0018			4×10^{-9}	Developmental delay, intellectual disability, Prader-Willi and Angelman syndromes ¹⁸⁸	81
			Duplication	ADHD	0.0125	0.0061	2.1	2×10^{-4}		120
15q13.3	chr15:30.9-33.5	12	Duplication	ASD	0.0013			2×10^{-5}	Developmental delay, intellectual disability, epilepsy ^{188,189}	81
			Deletion	SCZ	0.0019	0.0002	12.1	7×10^{-7}		184
16p13.11	chr16:15.4-16.3	8	Duplication	ADHD	0.0164	0.0009	13.9	8×10^{-4}	Deletion: developmental delay, epilepsy ^{188,189}	119
			Deletion	ASD	0.0037			5×10^{-29}		Developmental delay, intellectual disability, epilepsy, macrocephaly, obesity ^{190,191}
16p11.2	chr16:29.5-30.2	29	Duplication	ASD	0.0013			2×10^{-5}	Developmental delay, intellectual disability, epilepsy, microcephaly, low body mass index ^{190,191}	81
			Duplication	SCZ	0.0031	0.0003	9.5	3×10^{-8}		184
			Deletion	ASD	0.0017	0.0	6.13	$9 \times$		

Genomika

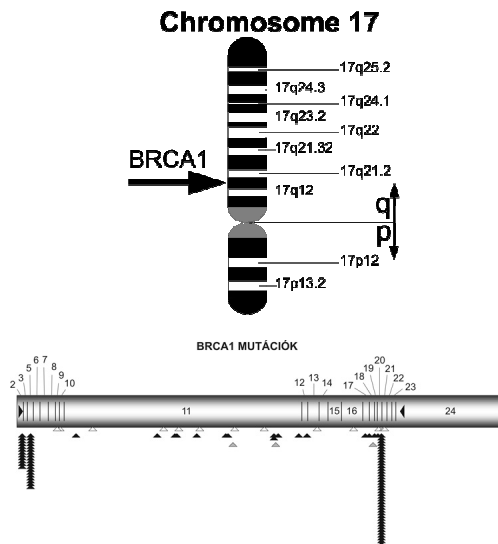


A genom működésének, szerkezetének, kölcsönhatásainak vizsgálata és az ezekhez tartozó módszerek.

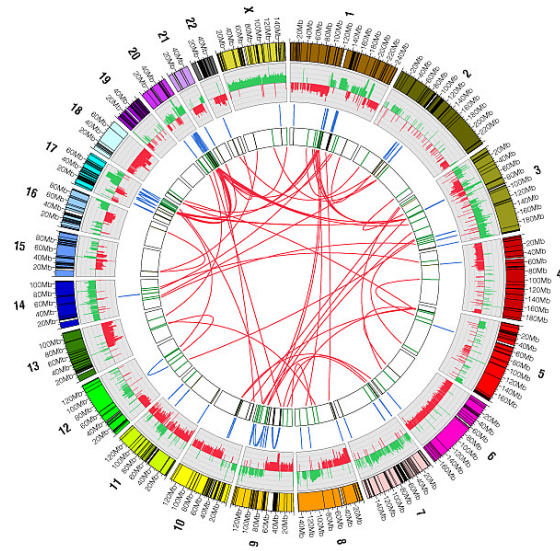
A nukleotidok vizsgálatán túl ide tartozik a fehérjék vizsgálata is, bioinformatika, rendszer szemléletű biológia (systems biology) stb.

Genetika vs. Genomika

öröklődés,
egyes gének vizsgálata



genom,
mint rendszer vizsgálata



Előadáshoz kapcsolódó kérdések

Miért fontos a genetika ismerete?

Melyek a legfontosabb megválaszolendő kérdések a genetikában?

A különböző populációk között a DNS szintjén hány %-nyi eltérés van a különböző populációk között?

Az emberi genom hány %-a gén?

Milyen mértékű a genetikai hasonlóság az ikreknél?

Milyen módjai vannak populációkban a változatosságok öröklődésének meghatározásának?

Korrelációs együtthatóval mért hasonlóság a különböző fokú rokonokban hogyan alakul?

Mi a genetika és genomika közötti különbség?



KÖVETKEZŐ ELŐADÁSOK

október 20.	<p>Nukleinsavak. Az információ áramlása, a centrális dogma.</p> <p>A génkifejeződés (transzkripció és transzláció). A sejtciklus és szabályozása.</p> <p>A DNS megkettőződése, a replikáció eukariótákban, alapvető hibajavítási mechanizmusok</p>
-------------	--