

A GENETIKA TÖRTÉNETE

R.HOOKE (1635-1703)	A sejtek felfedezése	(1665)
LEEUVEN HOEK (1632-1723)	Az ivarsejt felfedezése	
BONNET (1720-1793)	Preformizmus elmélet	
M. de MAUPERTUIS (1698-1759)	Epigenézis elmélet	
K. WOLF (1733-1794)	Regeneráció elmélet	
Ch.DARWIN (1809-1882)	Pángenézis elmélet	(1868)
KOELREUTER (1733-1806)	Első keresztezések	
KNIGHT (1759-1833)	Borsó hibridizáció	
VILMORIN (1816-1890)	Hasadás az F2 nemzedékben	
NAUDIN (1815-1899)	Uniformitás, hasadás	
G.MENDEL (1822-1884)	Mendelizmus	
DARWIN	Darvinizmus	
1858-1859:	A fajok eredete	
1871:	Az ember származása	
HOFMEISTER:	Sejtosztódás megfigyelése	(1848)
WEISMANN:	Csíraplazmaelmélet	(1855)
F.MIESCHER	A nuklein felfedezése	(1868-1869)
NÄGELI:	Idioplazma elmélet	(1881)
WALDEYER:	Kromoszóma elnevezése	(1888)

DeVRIES:	Pángén	→	(1889)
JOHANNSEN: GÉN			(1905)
BATESON:	GENETIKA	elnevezése	(1906)
MORGAN:	Drosophila melanogester		(1910)
MULLER:	Lineáris génelhelyezkedés		(1929)
AVERY:	DNS		(1944)
WATSON- CRICK:	Kettős hélix		(1953)
NIRENBERG- KHORANA:	Genetikai kód		(1968)
1982	GÉNSEBÉSZET	→	

MENDELI TÖRVÉNYEK

1. UNIFORMITÁS TÖRVÉNYE

Tiszta származásúak keresztezéséből származó F_1 nemzedék minden egyede genotípusosan és fenotípusosan azonos.

2. HASADÁS TÖRVÉNYE

Az F_2 nemzedékben megjelennek a szülői tulajdonságok.

3. GAMÉTÁK TISZTASÁGÁNAK TÖRVÉNYE

A gamétákban (ivarsejtekben) a géneknek csak egyik alléja van jelen. Hibridgaméta nincs.

4. FÜGGETLEN REKOMBINÁLÓDÁS TÖRVÉNYE

Dihibrid öröklés esetén az F_2 nemzedékben a szülőktől eltérő genotípusok és fenotípusok is megjelennek.

5. HETEROZIGÓTÁK CSÖKKENÉSÉNEK TÖRVÉNYE

Az F_1 nemzedéket követő nemzedékekben (F_2 , F_3 , F_4 ,.....) csökken a heterozigóták aránya.

LETÁLIS FAKTOR

Olyan, legtöbbször recesszív allél, mely homozigóta formában életképtelen egyedek eredményez.

EPISZTÁZIS

Olyan génkölcönhatás, amelyben egy gén egy, vagy több gén hatását befolyásolja, tehát egy tulajdonság kialakításáért több gén felelős.

PLEOTRÓPIA

Az a jelenség, amikor egy gén több tulajdonságért felelős (pl.: virágszín, magszín).

Megjegyzés Helyesen: PLEIOTRÓPIA!

MUTÁCIÓ

A DNS-ben hirtelen bekövetkező maradandó információ változás, mely nem rekombináció eredménye.

- **Megjelenési formái:**
 - generatív mutáció (ivarsejtekben)**
 - szomatikus mutáció (rügymutáció)**
- **Az érintett DNS szakasz nagysága szerint lehet:**
 - **génmutáció (pontmutáció)**
 - **kromoszómamutáció**
 - **genommutáció**
- **A kiváltó ok szerint lehet:**
 - Spontán mutáció**
 - Indukált mutáció**

GÉN MUTÁCIÓ

1. Báziscsere

- **Tranzíció (Adenin helyett Guanin)**

Tautomer átrendeződés (pl. Timin helyett 5-Brómuracil).

Bázisanalógok, salétromsav fokozza a gyakoriságát

- **Transzverzió (Purin helyett \leftrightarrow Pirimidin)**

EMS és mutátor gén fokozza a gyakoriságát

2. Bázisszám változás

- **Addíció: egy vagy több bázispár számfeletti beépítése** **inszerció: hosszabb DNS szakasz beépülése**

Delécio: A DNS több bázispárjának kiesése

A MUTÁCIÓ MEGJELENÉSE
AZ ÉLŐVILÁGBAN

Elnevezés: HUGO DE VRIES (1901)

OENOTHERA sp.

- **Többujjúság első leírása
(Maupertuis Berlin 1750)**
- **Vérzékenység (Haemophilia, Habsburgok spanyol ága)**
- **Piros-zöld színvakság (1803)**
- **Nyírfakéreg lepke (Anglia)**
- **Szarvatlan bikaborjú (Dél-Amerika XVIII. sz.)**
- **Rövid lábú juh (Ankona XVIII. sz.,
New England XX.sz.)**
- **Aranka (Cuscuta sp.) magjának felszíne**

KROMOSZÓMAMUTÁCIÓ
LEGJELLEMZŐBB
ESETEI

1. Delíció (deficiencia): A kromoszóma eltörik, egy része kiesik és elvész

123 ○ 4567

13 ○ 4567

2. Duplikáció: A kromoszóma egy része meg kétszöröződik

123 ○ 4567

123 ○ 454567

3. Inverzió: A kromoszómában két törés után az eltört kromoszómamrész 180%-os fordulattal forr újra össze

123 ○ 4567

123 ○ 6547

4. Transzlokáció

123 ○ 4567

3 ○ 456712

Megjegyzés Helyesen: 1. DELÉCIÓ

AZ IVAR (NEMISÉG) ÖRÖKLŐDÉSÉNEK ESETEI

XY típus: emlősök (ember), ecetmuslica (*Drosophila*)

kender, komló, spárga, fűz, nyár, spenót, stb.

WZ típus: (madarak, halak, lepkék)

X0 típus: (szöcskék, poloskák)

Ivarmeghatározás haploid hímeikkel: méhek, darazsak, hangyák

GENETIKAI REKOMBINÁCIÓ

Transzformáció:

A genetikai rekombinációnak az a speciális esete, amikor a sejtbe idegen DNS épül be amelyből egy vagy több gén beépül a genomba. A transzformációval átalakított sejtet transzformánsnak nevezik.

Konjugáció: Baktériumok paraszexuális DNS rekombinációja.

Transzdukció: Fágok közreműködésével végbemenő génátvitel

Plazmidok: önálló genetikai egységek a sejtmagban— gyűrűalakú DNS —
a génátvitel vektorai lehetnek

Génebészet (Genetic Engineering):

DNS darabok összeépítése valamilyen cél érdekében.

Közvetlen génátvitel: protoplast fúzió

Közvetett génátvitel: vektorok segítségével

(Agrobaktérium tumefaciens Ti. plazmid)

HARDY-WEINBERG SZABÁLY

- ⇒ **PÁNMIKTIKUS POPULÁCIÓBAN AZ UTÓDGENERÁCIÓ GENOTÍPUSGYAKORISÁGÁT KIZÁRÓLAG A SZÜLŐPOPULÁCIÓ GÉNGYAKORISÁGA HATÁROZZA MEG;**
- ⇒ **HARDY-WEINBERG EGYENSÚLYI POPULÁCIÓBAN A GÉN ÉS GENOTÍPUS GYAKORISÁG BÁRMELY GENERÁCIÓBAN A $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ KÉPLET SZERINT ALAKUL;**
- ⇒ **A HARDY-WEINBERG EGYENSÚLYI HELYZET PÁNMIKTIKUS POPULÁCIÓBAN EGYETLEN GENERÁCIÓ ALATT BEÁLL A SZÜLŐPOPULÁCIÓ GENOTÍPUS GYAKORISÁGÁTÓL FÜGGETLENÜL;**

Néhány termesztett növényfaj ploidszintje

(Rédei 1987 nyomán)

Alma	2x — 3x
Banán	3x
Kávé	2x, 4x, 6x, 8x
Vörös csenkesz	2x, 6x, 8x, 10x
Lucerna, fehérhere, szarvaskerep	
Gyapot, földimogyoró, dohány, burgonya	→ 4x
Szilva, zab, kenyérbúza	6x
Szamóca, cukornád	8x

x = eredeti fajban n.

**A GÉN ÉS GENOTÍPUS GYAKORISÁG JELÖLÉSEI ÉS ÖSSZEFÜGGÉSEI
KÉTALLÉLOS RENDSZERBEN**

Gén jelölések:

$p = A_1$ allél gyakorisága

$q = A_2$ allél gyakorisága

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$q = 1 - p$$

Genotípus jelölések:

$P = A_1A_1$ genotípus gyakorisága

$H = A_1A_2$ genotípus gyakorisága

$Q = A_2A_2$ genotípus gyakorisága

$$p = P + \frac{H}{2}$$

$$q = Q + \frac{H}{2}$$

GÉN ÉS GENOTÍPUSOK GYAKORISÁG ÖSSZEFÜGGÉSEI (példa)

$p = 0,4$

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 0,16 + 0,48 + 0,36 = 1$$

$q = 0,6$

$$p = 0,16 + \frac{0,48}{2} = 0,4$$

$$q = 0,36 + \frac{0,48}{2} = 0,6$$

$P = 0,4 \quad H = 0,0 \quad Q = 0,6$

$$p = 0,4 + \frac{0}{2} = 0,4$$

$P = 0,1 \quad H = 0,6 \quad Q = 0,3$

$$p = 0,1 + \frac{0,6}{2} = 0,4$$

$P = 0,0 \quad H = 0,8 \quad Q = 0,2$

$$p = 0,0 + \frac{0,8}{2} = 0,4$$

HERITABILITÁS, ÖRÖKÖLHETŐSÉG:

Egy olyan 0-1 értékek közé eső értékszám, mely egy adott tulajdonság örökölhetőségét fejezi ki. Azt mutatja meg, hogy a fenotípusos variancia milyen mértékben determinált a genotípusos variancia által.

$$h^2 = \frac{V_G}{V_p} \rightarrow \frac{V_A + V_D + V_I}{V_G + V_E} \rightarrow \frac{V_A}{V_p}$$