

Alela - konkrétní forma genu

Alelický drop out (ADO) - ztráta jedné ze dvou alel, které buňka nese, v průběhu amplifikace

Aminokyselina - molekula obsahující karboxylovou (-COOH) a aminovou (-NH₂) funkční skupinu. V užším smyslu se tímto pojmem většinou rozumí biogenní alfa-L-aminokyseliny – 20 základních stavebních složek všech proteinů (bílkovin)

Aneuploidie - genomová mutace, při které dochází k chybění nebo nadbytku chromozomů ve všech buňkách určitého organismu. Příčinou může být nesprávný průběh meiózy, porucha dělicího vřeténka nebo centromery nebo vliv vnějších mutagenů

Autosom - somatický chromozom, tedy všechny chromozomy mimo chromozomy pohlavní

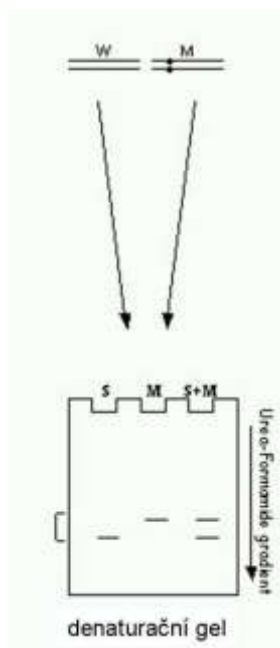
cDNA - (complementary DNA) - DNA vzniklá zpětným přepisem z RNA do DNA; využívána v cDNA knihovnách

Cytogenetika - podobor genetiky zabývající se genetickými jevy na buněčné a jaderné úrovni. Oborem studia jsou chromozomy, plasmidy a DNA semiautonómních organel a oblast genetických aspektů buněčného dělení a s ním souvisejících struktur

Dědičnost - proces, ve kterém potomek získává vlastnosti nebo predispozice k vlastnostem rodičovské buňky nebo organismu. Vlastnosti přenášené do další generace nemusí být zcela totožné s vlastnostmi rodiče, tyto rozdíly způsobují vývoj druhu neboli fylogenezi

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

DGGE – (Denaturing gradient gel electrophoresis) - jedna z metod přímé DNA diagnostiky, využívající elektroforézu na gelu s denaturačním činidlem



Obr. 1: DGGE

DNA - kyselina deoxyribonukleová

Elektroforéza - separační metoda využívající k dělení látek jejich odlišnou pohyblivost ve stejnosměrném elektrickém poli. Rychlost pohybu částic je závislá na velikosti náboje a velikosti molekuly, různě velké a různě nabitě molekuly se budou pohybovat odlišnou rychlostí

Epigenetika - vědní podobor genetiky, který studuje změny v genové expresi, které nejsou způsobeny změnou nukleotidové sekvence DNA. Typickým příkladem je methylace DNA, některé modifikace histonových proteinů, genomický imprinting

Epistasis - stav, kdy není možno prohlásit fenotypický projev dvou alel v interakci za pouhý součet jejich efektů. Efekt interakčních alel může být synergistický nebo antagonistický

Euploidie - v dané buňce se nachází celočíselný násobek monoploidního čísla. Lidské buňky jsou euploidní, protože obsahují zpravidla 46 chromozomů (tedy 2 x 23)

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

Fenotyp - soubor všech dědičných znaků jedince, pozorovatelný projev genotypu

FISH - metoda umožňující zviditelnit sekvence nukleových kyselin přímo na mikroskopických preparátech obsahující morfologicky zachovalé chromozomy či buněčná jádra

Gameta - pohlavní buňka s haploidní sadou chromozomů, splynutím samčí a samičí gamety vzniká zygota

Gen - konkrétní úsek molekuly DNA, který nese informaci pro tvorbu bílkoviny nebo nukleové kyseliny

Genetická informace - komplexní informace, uložená v buňce, jež determinuje vznik všech znaků a vlastností charakteristických pro daný organismus

Genetické poradenství - jedna z forem preventivního lékařství, která pomáhá rodinám s genetickou zátěží vyvarovat se početí nebo narození postižených dětí a naopak zvolit optimální podmínky pro narození zdravého potomka. Základní zásadou genetického poradenství je záruka svobodného rozhodnutí rodičů, zda se odbornou genetickou radou budou řídit

Genetický polymorfismus - existence dvou nebo více alel (variant genů) v jednom lokusu, převyšující svým výskytem 1% výskyt v populaci

Genetika - biologická věda, zabývající se dědičností, geny a proměnlivostí organismů. Název genetika byl navržen Williamem Batesonem v roce 1906, základy této vědy položil Gregor Johann Mendel

Genom - veškerá genetická informace uložená v DNA (u některých virů v RNA) konkrétního organismu. Zahrnuje všechny geny a nekódující sekvence

Genomika - obor genetiky, který se snaží stanovit úplnou genetickou informaci organismu a interpretovat ji v termínech životních pochodů. Rozděluje se na **strukturní genomiku**, (stanovení sledu nukleotidů genomu organismu), **bioinformatiku**, (počítačovými metodami a prací v databázích interpretuje přečtenou dědičnou informaci) a **funkční genomiku** (studium funkce neznámých genů)

Genotyp - znak podmíněný genotypem nebo interakcí genotypů s faktory zevního prostředí

Genové mutace - mutace v molekule DNA

Gonosom - pohlavní chromozom (heterochromozom) je takový chromozom, který se podílí na chromozomálním určení pohlaví. U člověka mezi pohlavní chromozomy patří chromozom X a chromozom Y

Haploidní buňka - (značí se n) má pouze jednu sadu chromozomů.

Haplotyp - skupina alel na jednom chromosomu, které jsou děděny spolu (nedochází mezi nimi k rekombinaci)

Hemizygot - jedinec pouze s jednou alelou sledovaného genu, typické pro muže vzhledem ke genům umístěným na X chromosomu

Heterozygot - člověk se dvěma různými variantami (alelami) daného genu nebo jeho části

Heterozygot - jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou navzájem různé

Homozygot - člověk se dvěma stejnými variantami (alelami) daného genu nebo jeho části

Homozygot - jedinec, jehož alely sledovaného genu jsou stejné

Hybridizace - proces spojování dvou komplementárních vláken DNA podle pravidel o párování bází, příkladem je například hybridizace specifické sondy s vyšetřovaným vláknem DNA

Chromozom - funkční celek dědičného záznamu genetické informace v buňce, schopný samostatné funkce při přenosu informací. Skládá se z jedné dlouhé lineární molekuly DNA, na kterou jsou navázány bílkoviny. Každá lidská somatická buňka obsahuje dvě kopie každého chromozómu.

Chromozomální aberace - chromozómová mutace, respektive chromozómová aberace je mutace, která zasahuje do chromozómů a mění jejich tvar a strukturu. Jde o velmi rozsáhlé spektrum abnormalit s různě závažným klinickým významem

Intron - oblast genu přepisovaná do RNA, která neobsahuje sekvence skutečně kódující proteiny a která je vyštěpena během posttranskripčních úprav u eukaryot

Karyotyp - soubor všech chromozómů v jádře buňky. V buněčných jádrech určitého organismu a druhu je dán počtem chromozómů, velikostí i jejich tvarem. Zjišťuje se na základě cytogenetického barvení, které využívá různé barvitelnosti sekvencí bohatých na A-T páry a G-C páry nukleotidů, v důsledku čehož se na chromozomech objevují charakteristické proužky

Klinická genetika (lékařská genetika) - lékařský obor, který vychází z poznatků obecné a experimentální genetiky pro zkoumání vlivu genetických a vnějších faktorů na vznik různých lidských chorob a vad

Kvalitativní znaky - znaky kódované jedním nebo jen několika málo geny (barva očí, tvar ušního boltce, barva hrachových semen, struktura hemoglobinu). Jsou kódovány tzv. majorgeny - geny velkého účinku, které mají obecně velký účinek na genotyp

Kvantitativní znaky - znaky kódované mnoha geny a Alenami, týkají se zpravidla vlastností (celková velikost organismu, doживost...). Jsou kódovány tzv. minorgeny - geny malého účinku, které mají obecně malý účinek na genotyp

Lokus je místo na chromozomu, na němž je umístěn určitý gen

Mediátorová RNA (mRNA) - jednovláknová nukleová kyselina (RNA), která vzniká během transkripce DNA a slouží jako předpis pro výrobu bílkoviny na základě genetické informace přepsané podle genetického kódu

Metylace - připojení metylového zbytku -CH₃ ke konkrétní aminokyselině v proteinu, což může měnit vlastnosti proteinů, např. změnou jejich konformace

Mikrosatelity (short tandem repeats, STRs) - opakující se sekvence 1-6 bp v tandemu, počet opakování je může být 3 až 100krát

Minisatelity (Variable Number Tandem Repeat, VNTR) - oblast DNA, která se skládá z opakování 10-60 bp. Délka repetice je 10 až 100 bp

MLPA (multiple ligation-dependent probe amplification) - metoda umožňující detekci rozsáhlých genomových delecí a přestaveb. Vzájemným porovnáním velikostí jednotlivých vrcholů lze provést kvantifikaci všech exonů příslušného genu a určit rozsah genové alterace

Molekulární biologie - vědní obor, který se zabývá studiem buněčných biologických procesů na jejich molekulární úrovni. Popisuje biologické makromolekuly (především DNA, RNA a proteiny) a jejich vzájemné funkční vztahy

Molekulární genetika - vědní obor, který studuje funkci genů na molekulární úrovni a přenos genů z generace na generaci. Využívá metod genetiky a molekulární biologie

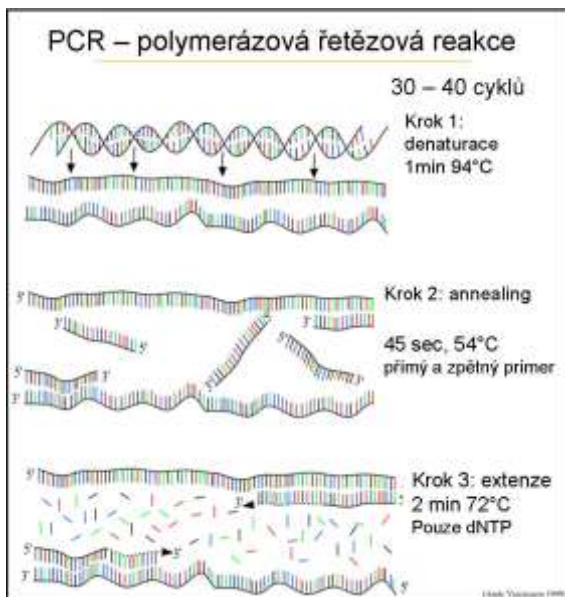
Mutace - dědičná změna genotypu. Mutace dělíme na mutace spontánní (vzniklé chybou v replikačním a reparačním mechanismu DNA) a indukované, tj. uměle vyvolané mutageny

Numerické aberace –změny v počtu chromozomů v karyotypu. Struktura chromozomů je neporušená, patologicky se uplatňuje nestandardní množství genetického materiálu (genů). Numerické aberace vznikají díky chybě při rozchodu chromozomů do dceřiných buněk během buněčného dělení (nondisjunkce) nebo abnormalitami fertilizace či časně embryogeneze

Onkomarker - specifická látka, která se uvolňuje z nádoru a volně obíhá v krvi, jejím rozpoznáním se potvrzuje podezření na určité formy onkologických onemocnění

Peptid - chemická sloučenina organického původu, která vzniká spojením několika aminokyselin, takzvanou peptidovou vazbou

Polymerázová řetězová reakce (polymerase chain reaction, PCR) – metoda molekulární biologie, která umožňuje selektivní zmnožení (amplifikaci) určité oblasti DNA v podmínkách in vitro. PCR sestává ze 3 cyklicky se opakujících kroků: denaturace (rozrušení vodíkových můstků v molekule DNA a rozvolnění dvoušroubovice), annealing (nasednutí primerů na specifická místa DNA) a syntéza DNA (syntéza DNA)



Obr. 2: PCR

Polymorfismus - přítomnost většího počtu alel daného genu v populaci

Populační genetika - nauka o změnách zastoupení alel jednotlivých genů v populaci. Tyto změny mohou být důsledkem mutací, migrace, přirozeného výběru a genetického driftu (náhodný posun ve frekvenci jednotlivých alel v populaci)

Prenatální diagnostika - soubor metod a postupů využívaných k diagnostice u ještě nenarozeného jedince. Prenatální diagnostika vyžaduje mezioborový přístup, ve kterém se uplatňuje zejména klinická genetika, gynekologie a porodnictví, klinická biochemie a zobrazovací metody

Proband - jedinec, na jehož žádost je sestavováno genealogické schéma

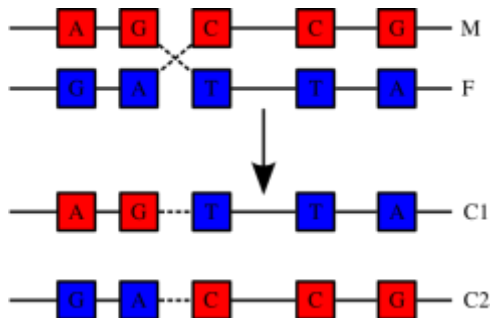
Promotor - sekvence DNA, která je nutná pro spuštění transkripce genu, váže se na ni RNA polymeráza či jiné součásti transkripčního aparátu

Proteosyntéza - proces, ve kterém se tvoří bílkoviny. V prvním kroku dochází k přepisu (transkripci) genetického kódu DNA do RNA. Ve druhém kroku dochází k překlada (translaci) kódu z RNA a k tvorbě bílkovin

Pseudogen – úsek chromozomu s podobnou organizací jako gen, ale nepřepisovaný do bílkoviny. Pravděpodobně se jedná o pozůstatky dříve aktivních genů vyřazených evolucí

Real time PCR (kvantitativní PCR) - sledování průběhu polymerázové řetězové reakce přímo během reakce (tzv. „v reálném čase“) pomocí fluorescenčních sond či barviv, které detekují množství PCR produktu během reakce zvýšením své fluorescenční aktivity. Její výhodou je možnost přesného stanovení výchozího počtu kopií cílové templátové sekvence DNA, čili schopnost kvantifikace

Rekombinace (Crossing-over) - proces, během kterého si dva homologní chromozómy spárované v **profázi I** meiózy vymění část své DNA. Výsledkem správně provedeného crossing-overu je výměna části alel mezi chromozómy, což vede ke zvýšení variability potomstva

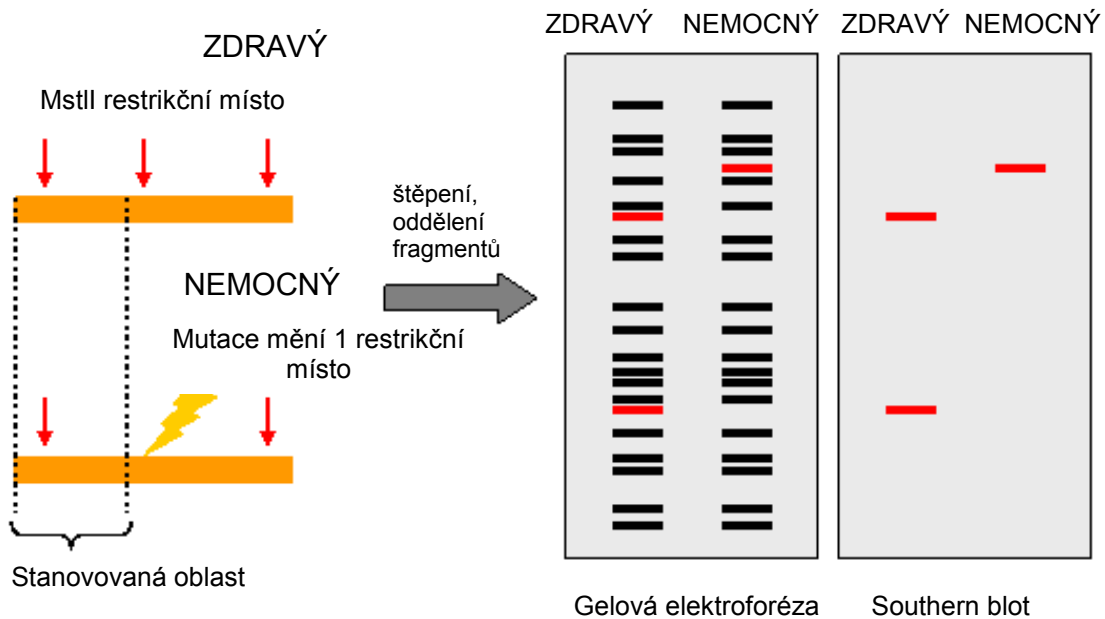


Obr. 3: Rekombinace

Renaturace opětovná asociace denaturovaných vláken dvoušroubovice DNA (opětovná tvorba vodíkových můstků mezi vzájemně komplementárními úseky)

Replikace - proces tvorby kopií molekuly deoxyribonukleové kyseliny (DNA), čímž se genetická informace přenáší z jedné molekuly DNA (templát, matrice) do jiné molekuly stejného typu (tzv. replika). Celý proces je semikonzervativní, tzn. každá nově vzniklá molekula DNA má jeden řetězec z původní molekuly a jeden nový, syntetizovaný

RFLP – (restriction fragment length polymorphism) - polymorfismus délky restričních fragmentů, existence různě dlouhých fragmentů po štěpení DNA restriční endonukleázou u různých osob, která je využitelná v nepřímé DNA diagnostice

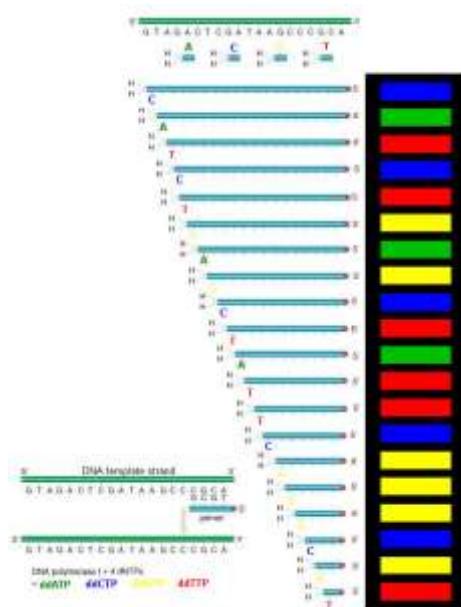


Obr. 4: RFLP

Ribozomální RNA (rRNA) - druh RNA, který se podílí spolu se specifickými bílkovinami na tvorbě ribozomu. Je to jednovláknová molekula, vzniká v jadérku

RNA - kyselina ribonukleová, u vyšších živočichů se podílí na realizaci genetické informace

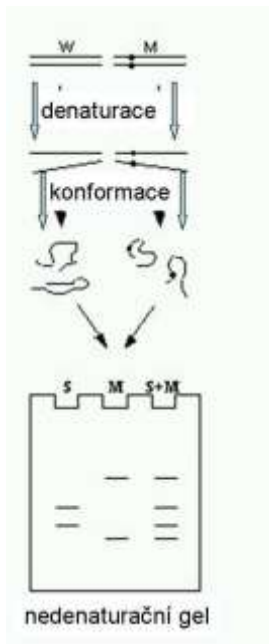
Sekvenování - (sekvence, sekvencování) – metoda, kterou se zjišťuje pořadí nukleových bází (A, C, G, T) v sekvencích DNA



Obr. 5: Sekvenování

SNP – (single nucleotide polymorphism) - polymorfismus jediného nukleotidu, jedná se o nejčastější formu polymorfismu v lidském genomu, vyskytující se asi jedenkrát na 1000 bází

SSCP – (single strand conformation polymorphism) - polymorfismus konformace jednovláknových částí DNA, metoda přímé DNA diagnostiky



Obr. 6: SSCP

Strukturní aberace - Jsou následkem změn struktury chromozomů, přičemž původní množství genetického materiálu může - ale nemusí - být zachováno. Dělíme je na balancované (kdy je zachováno původní množství genetického materiálu) a nebalancované (kdy část genetického materiálu chybí či přebývá)

Substituce nukleotidů (bodové mutace) - nahrazení jedné nebo několika bází jinou bází. Rozlišujeme substituci tranzicí (náhrada stejným typem báze - purinové purinovou (A, G) a pyrimidinové pyrimidinovou (C, T) a substituci transverzí (náhrada odlišným typem báze - purinové pyrimidinovou a obráceně)

Transferová RNA (tRNA) - druh RNA, která připojuje specifickou aminokyselinu do rostoucího polypeptidového řetězce při translaci

Transkripce – proces, při němž je podle genetické informace zapsané v řetězci DNA vyráběn řetězec RNA. Transkripce je důležitá součást tzv. centrálního dogmatu molekulární biologie

Translace - sekundární proces syntézy bílkovin. Jde o sestavení primární struktury bílkoviny podle záznamu v transkripci vytvořené mRNA. Během translace je podle informace zapsané v mRNA sestaven řetězec aminokyselin

Vazba - pokud jsou geny na stejném chromosomu, potom jsou ve vazbě, jejíž síla závisí na vzdálenosti obou genů na chromosomu

VNTR – (variable number of tandem repeats) - variabilní počet tandemových opakujících se sekvencí, jsou využitelné v DNA diagnostice nebo forenzním lékařství (určování identity)

Vývojová genetika – vědní obor studující způsob, jakým geny řídí buněčné dělení, diferenciaci a morfogenezi – procesy, kterými vznikají tkáně, orgány a anatomické uspořádání