**Slovník pojmov** - Jana Slivková, 1BiSjM

**Antimutagén** - látka, ktorá zabraňuje mutáciám. Napr. vitamín A, C, E, antioxidanty.

**Bielkoviny** - lineárne polyméry tvorené z aminokyselín spojených peptidovými väzbami.

**Dedičnosť** - genetické informácie a ich prenos z generácie na generáciu (z rodičov na potomkov).

**Denaturácia** - hlboká konformačná zmena, pri ktorej sa mení priestorové usporiadanie pôvodnej molekuly v dôsledku porušenia vodíkových väzieb.

**DNA** - deoxyribonukleová kyselina. DNA je polynukleotidová komplementárna pravotočivá dvojzávitnica.

**Dvojzávitnica** - zložená z dvoch vlákien.

**Epizóm** - genetický element, ktorý je schopný autonómnej replikácie ale aj kovalentného začlenenia sa do chromozómu hostiteľskej baktérie.

**Eukaryont** - jednobunkový alebo mnohobunkový organizmus, ktorého bunky obsahujú jadro s jadrovou membránou a má ďalšie špeciálne znaky.

**Fenotyp** - súbor všetkých znakov (znak - vonkajší prejav génu) v organizme (to, čo vidíme).

**Gén** - úsek na molekule DNA; genetická informácia, dedičná vloha.

**Genetický kód** = kodón - genetické slovíčko, zašifrovaná genetická informácia. Je zložený z genetických písmen, čo predstavuje dusíkaté bázy: A, C, G, T (U). Kodóny kódujú aminokyseliny. Jeden kodón je zložený z troch písmen. Máme 64 kodónov, funkčných je iba 61, 3 kodóny sú terminačné (ukončovacie) a nekódujú žiadnu aminokyselinu: UAA, UGA, UAG. 1 kodón je iniciačný (začiatočný): AUG. Ten kóduje aminokyselinu.

**Genetika** - vedná disciplína, ktorá sa zaoberá dedičnosťou a premenlivosťou.

**Genómová mutácia** - mutácia, pri ktorej dochádza k zmene počtu chromozómov. Môžu nastať 3 situácie: 1. polyploidia - navýšenie počtu chromozómov o celú haploidnú sadu (3n - triploik), 2. haploidia - zníženie počtu chromozómov o celú haplodinú sadu, 3. aneuploidia - zmena počtu chromozómov o jeden. Tu môže nastať a) trizómia - navýšenie o jeden chromozóm (2n+1). b) monozómia - zníženie o jeden chromozóm (2n-1).

**Genotyp** - súbor všetkých génov v bunke alebo v jedincovi, v organizme (to, čo nevidíme).

**Génová mutácia** - mutácia, pri ktorej nastáva zmena na molekule DNA, kým sa pozmení genetická informácia. Prejaví sa to zmenou RNA a pozmení sa syntéza bielkovín. Tieto mutácie majú za následok metabolické poruchy, ako sú napr. fenylketonúria (neschopnosť syntetizovať fenylalanín), hemofília, kosáčikovitá anémia. Môžu nastať 3 situácie: 1. delécia - strata nukleotidu, 2. inzercia - vsunutie nukleotidu, 3. substitúcia - zámena nukleotidu.

**Hayflickov limit** - určitý počet delení, po ktorom sa bunky bez aktivity telomerázy nemôžu ďalej deliť.

**Helikázy** - enzýmy, ktoré umožňujú rozpletanie DNA.

**Homologické chromozómy** - chromozómy, ktoré majú rovnakú štruktúru, tvar a nesú informácie o tých istých znakoch.

**Hoogsteenovo párovanie** - párovanie, pri ktorom vznikajú triády, ktoré umožňujú vznik trojšpirálovitých molekúl DNA (triplex) a jeden lineárny reťazec (simplex).

**Chargaffovo pravidlo** - v molekule DNA je rovnaké zastúpenie purínových (A, G) a pyrimidinových (C, T) báz.

**Chromozóm** - zložený z chromatínu, ktorý tvorí DNA a bielkovina.

**Chromozómová mutácia** - mutácia, pri ktorej dochádza k zmene štruktúry chromozómu. Môžu nastať 4 situácie: 1. delécia - určitý úsek sa stratí, 2. duplikácia - zdvojenie nukleotidu, 3. inverzia - otočenie o 180°, 4. translokácia - výmena úsekov medzi dvoma nehomologickými chromozómami.

**Karyotyp** - súbor všetkých chromozómov v bunke.

**Komplementarita báz** - komplementárne párovanie báz umožňuje párom báz zaujať energeticky najvýhodnejšiu konformáciu v rámci dvojzávitnice. Páruje sa adenín s tymínom (2 vodíkové mostíky) a cytozín s guanínom (3 vodíkové mostíky).

**mRNA** - mediatrová - matrica (predloha) na tvorbu bielkovín.

**Mutácia** - dedičná zmena, ktorá sa prejavuje ako trvalá a jedinečná zmena znakov a vlastností.

**Mutagén** - faktor/látka, ktorá vyvoláva mutáciu. Mutagény delíme na fyzikálne (UV žiarenie, Röntgenove žiarenie), chemické (alkohol, fajčenie, drogy, lieky, pesticídy, E-čka) a biologické (vírusy - onkovírusy).

**Mutagenéza** - proces vzniku mutácií.

**Mutant** - jedinec, ktorého postihla mutácia; ktorému sa v priebehu mutagenézy zmenil genotyp.

**Nehomologické chromozómy** - chromozómy, ktoré majú inú štruktúru, iný tvar a nesú informácie o iných znakoch.

**Nukleotid** - základná stavebná jednotka nukleových kyselín. Je zložený zo: zvyšok H3PO4, pentóza (deoxyribóza/ribóza) a dusíkaté bázy (A - adenín, G - guanín = purínové; C - cytozín, T - tymín/U - uracyl = pyrimidínové).

**Nukleozóm** - základná štruktúrna jednotka chromatínu.

**Polynukleotidová** - DNA je zložená z viacerých nukleotidov.

**Polypeptid** - reťazec aminokyselín spojených peptidovou väzbou medzi aminoskupinou jednej a karboxylovou skupinou ďalšej aminokyseliny.

**Premenlivosť** - odlišnosti, variabilita. Môže byť genetická - zmeny nastali pôsobením genetických faktorov (napr. mutácie) a negenetická - spôsobená vonkajšími faktormi (napr. radiácia).

**Primozóm** - komplex proteínov, ktoré obsahujú DNA primázu a DNA helikázu.

**Prokaryont** - jednobunkový organizmus, ktorý nemá typické jadro a je primitívnejší aj v iných znakoch (napr. baktéria).

**Proteosyntéza** - proces, v ktorom sa tvoria bielkoviny.

**Rekombinácia** - zmena usporiadania genetickej informácie v rámci jednej alebo medzi viacerými molekulami DNA.

**Replikácia** - syntéza (tvorenie) nového reťazca DNA. Prebieha v troch fázach: iniciácia, elongácia a terminácia. Pri replikácii dochádza k rozpleteniu DNA, zaniknú vodíkové väzby a dôjde k oddeleniu reťazcov. Pôvodné vlákna DNA slúžia ako matrica (predloha) na syntézu nového vlákna. Enzým DNA-polymeráza nasyntetizuje na základe komplementarity nové vlákna DNA. Výsledkom sú dve molekuly DNA.

**Rezistencia** - odolnosť (voči infekcii), imunita (voči nákaze).

**Ribozóm** - miesto syntézy proteínov (bielkovín) - proteosyntézy.

**RNA** - ribonukleová kyselina.

**rRNA** - ribozómová - súčasť (stavebná jednotka) ribozómu.

**Teloméra** -koncová časť eukaryotických chromozómov.

**Telomeráza** - enzým, ktorý slúži na replikáciu telomér.

**Tolerantná oprava** - obnova funkcie DNA bez odstránenia pôvodného poškodenia.

**Transkripcia** - prepis z molekululy DNA do mediatrovej RNA. Molekula DNA sa čiastočne rozpletie, zaniknú vodíkové väzby a jedno vlákno DNA slúži ako matrica (predloha) na syntézu (tvorbu). Enzým RNA-polymeráza syntetizuje na základe komplementarity vláknomRNA.

**Translácia** - preklad z mRNA na bielkovinu; preklad z jazyka nukleotidov do jazyka aminokyselín. Prebieha na ribozómoch (zložené z rRNA a bielkoviny). mRNA slúži ako matrica (predloha) na syntézu bielkovín. Na mRNA sa nachádzajú kodóny, ktoré kódujú jednotlivé aminokyseliny. tRNA má tvar trojlístka a slúži na transport. Na jednom konci má umiestnenú aminokyselinu a na druhom antikodón, ktorým dokáže rozlíšiť kodón na mRNA. tRNA pripevní aminokyselinu, vytvorí peptidovú väzbu a tak vznikne aminokyselina.

**tRNA** - transferová - prenáša AMK z cytoplazmy na ribozómy pri tvorbe bielkovín.