Molekulová biológia a genetika

1. 150 rokov po Mendelovi. Najvýznamnejšie míľniky v rozvoji genetiky, ktoré ovplyvnili súčasný stav poznania. Význam Mendelovho učenia, chromozómová teória dedičnosti, od objavu genetickej funkcie DNA po postgenomickú éru. ✔

2. Modelové organizmy v genetike. Ich stručná charakteristika a význam pre štúdium geneticky podmienených javov a procesov. ✔

3. Od genotypu k fenotypu: nezávislá kombinácia, epistatický účinok génov, pleiotropný účinok génov, väzba génov. Charakteristika a genetické dôsledky. ✔

4. Základné atribúty vzťahu medzi génmi a chromozómami. Chromozómová teória dedičnosti. ✔

5. Genetická determinácia pohlavia. Základné typy chromozómovej determinácie pohlavia. Stručný fylogenetický prehľad genetickej determinácie pohlavia. ✔

6. Genetika prokaryotických organizmov. Genóm bakteriálnej bunky. Operónová štruktúra. Mechanizmy horizontálneho prenosu génov a ich dôsledky. Transpozóny a transpozícia v bakteriálnych bunkách. Regulácia génovej expresie v prokaryotických bunkách. Restrikčno-modifikačné systémy baktérií a ich využitie. Genóm vírusov a viroidov. ✔

7. Replikácia DNA. Enzýmy replikácie. Replikácia DNA ako proces. Rozdiely v replikácii prokaryotickej, eukaryotickej, plazmidovej a vírusovej DNA. ✔

8. Génová expresia. Transkripcia DNA. Regulácia transkripcie v prokaryotických a eukaryotických bunkách. Charakteristika primárnych transkriptov. Posttranskripčné modifikácie. Zostrih a mechanizmy zostrihu. Genetický kód a jeho vlastnosti. Translácia. Mechanizmus proteosyntézy v prokaryotických a eukaryotických bunkách. Regulácia génovej expresie na úrovni translácie a postranslačných úprav polypeptidov. Regulácia génovej expresie v eukaryotických organizmoch. **– otazky 21-24 dokopy** ✔

9. Gén. Definícia génu. Genomika. Komparatívna a funkčná genomika. Charakteristika „omics“ úrovní. ✔

10. Mutácie, typy mutácií, genetické dôsledky. Detekcia mutácií. Mechanizmy reparácie poškodení DNA. ✔

11. Poznatky získané z mapovania ľudského genómu a genómov modelových organizmov. Význam a využitie týchto poznatkov. Najnovšie technológie mapovania genómov a transkriptómov – sekvenovanie novej generácie (NGS). ✔

12. Mimojadrové genetické determinanty. Organizácia a gény mitochondriálneho genómu. Mutácie mt genómu a ich dôsledky u človeka. Organizácia a gény plastidového genómu. Mutácie v genóme chloroplastov a ich dôsledky. Expresia mt a cp genómov. Maternitné efekty. Príčina a molekulová podstata. Infekčná dedičnosť, epigenetická dedičnosť, genómový imprinting. ✔

13. Základy genetiky človeka. Fyziologická a patologická variabilita. Metódy v genetike človeka. Genetická podstata patologických javov. Skupiny genetických chorôb človeka na základe typu genetickej príčiny (génová mutácia, chromozómová aberácia, polyfaktoriálna dedičnosť). **– vypracovanie od Veroniky**

14. Komplexné znaky a ich genetická charakteristika. Diskontinuálna a kontinuálna premenlivosť. Odhad miery genetickej determinácie komplexného znaku. Heritabilita a koeficient heritability. ✔

15. Základy genetiky populácií. Rovnovážny stav v populácii. Hardyho a Weibergov zákon o populačnej rovnováhe. Frekvencia alel a frekvencia genotypov. Faktory narúšajúce rovnováhu v populácii. ✔

16. Vnútrobunkové trávenie. Endocytóza. Regulované a neregulované trávenie vlastného a prijatého materiálu bunkou. Stavba a funkcia lyzozómov. Špecifická degradácia bielkovín proteazómami. ✔

17. Poškodenie DNA. Reparácia poškodenia DNA. Rozhodovanie o osude bunky s poškodenou DNA. Molekulárna podstata karcinogenézy. ✔

**18. Štruktúra a dynamika prokaryotických a eukaryotických chromozómov. Hierarchické usporiadanie DNA v chromatínových vláknach interkinetického jadra a chromozómov. Mikroskopická a molekulová stavba mitotických a meiotických chromozómov.**

19. Životný cyklus bunky. Priebeh mitózy a meiózy. Cytokinéza živočíšnej a rastlinnej bunky. Mechanizmy regulácie bunkového cyklu. ✔

**20. Materiálna podstata génu.** Štruktúra a funkcia prokaryotickej DNA (chromozómovej, plazmidovej) a eukaryotickej DNA (jadrovej, mitochondriovej, plastidovej).Genetický kód.

21. Zachovanie a prenos genetickej informácie. Replikácia DNA v prokaryotických bunkách (chromozómovej a plazmidovej DNA) a v eukaryotických bunkách (jadrovej a mitochondriovej DNA). Mechanizmy a genetická kontrola replikácie DNA. ✔

22. Génová expresia. Štruktúra a funkcie mRNA, tRNA, rRNA, ribozómov, ribozómová aktivita. Mechanizmus transkripcie v prokaryotických a eukaryotických bunkách. ✔

23. Posttranskripčná úprava RNA. Formy alternatívneho zostrihu, bázová modifikácia a editovanie. ✔

24. Translácia genetickej informácie. Mechanizmus proteosyntézy v prokaryotických a eukaryotických bunkách. ✔

25. Význam a mechanizmy regulácie génovej expresie v prokaryotických bunkách. Funkcia a charakteristika operónu. Enzýmová indukcia, katabolická represia a enzýmová represia. Atenuácia. ✔

26. Význam a mechanizmy regulácie génovej expresie v eukaryotických bunkách. Kontrola transkripcie. Posttranskripčná kontrola. Regulácia expresie génov na úrovni RNA. Význam degradácie RNA. Antisense RNA, siRNA, miRNA a úloha riboswitchov. ✔

27. Funkcia promótora a ďalších regulačných elementov transkripcie. Responzívne elementy DNA. DNA-viažúce bielkoviny. Všeobecné a špeciálne transkripčné faktory. Vplyv mimobunkových signálov na génovú expresiu. ✔

28. Mobilné génové elementy. Plazmidová DNA, charakteristika a význam v génových manipuláciách. Mechanizmy transpozície. Repetitívne sekvencie DNA. ✔

29. Molekulárne mechanizmy signalizácie. Membránové receptory. Druhy signálov, signálne molekuly, intra- a extracelulárna signalizácia, amplifikácia signálu. Proteínkinázy a ďalšie enzýmy v signálnych dráhach. Cytokíny. Prenos signálov. ✔

30. Rast, starnutie a smrť živých systémov. Kontrola bunkového cyklu, úloha proteínov pRb, p53, p21. Úloha telomér v programovaní počtu delení. Apoptóza. ✔