Heterochromatin: condensed, transcriptionally inactive, sterically inaccessible

Euchromatin: less condensed, transcriptionally active, sterically accessible

DNA methylation: template strand cytosine and adenine are methylated in DNA replication, which allows mismatch repair enzymes to distinguish between old and new strands in prokaryotes

Histone methylation: DNA transcription inactivation

Histone acetylation: DNA coiling relax. Transcription allow

Purine: PURe As Gold.

Pyrimidine: CUT the PY

Thymine has a methyl.

GAG: purine synthesis (Glycine, Aspartate, Glutamine)

NucleoSide: base + ribose (Sugar)

NucleoTide: base + ribose + phosphaTe.

DNA point mutation

damage severity: silent < missense < nonsense < frameshift

Silent: amino acid는 같은데 codon의 3번째 위치의 base change

Missense: amino acid의 변화

Nonsense: change로 early stop codon을 유발.

Frameshift: all nucleotide의 misread를 유발. Truncated, nonfunctional protein을 만듦.

Replication의 시작: prokaryote는 single, eukaryote는 multiple site.

Helicase: replication fork에서 DNA template가 unwind시킴.

Primase: RNA primer를 만들어서 그 위에서 DNA polymerase III가 복제를 시작할 수 있게 함.

mRNA는 5’에서 3’으로 read. protein합성은 N-terminus에서 C-terminus로.

rRNA가 가장 풍부, mRNA가 massive 가장 길고 tRNA는 tiny.

AUG: mRNA start codon. AUG in AUGurate protein synthesis.

mRNA stop codon: UGA, UAA, UAG (U Go Away, U Are Away, U Are Gone)

promoter: RNA polymerase와 다른 transcription factor가 붙는 곳으로 gene locus로부터 upstream임. At rich sequence로 TATA and CAAT box가 있음. 변이가 있으면 유전자 전사의 양이 감소함.

Enhancer: transcription factor가 붙음으로써 유전자 발현을 바꾸는 DNA의 확장된 부분.

Silencer: negative regulator가 붙는 자리.

RNA polymerase I은 rRNA를 만들고 II는 mRNA, III는 tRNA를 만듦. RNA polymerase II는 promotor site에서 DNA를 open함.

PCR(polymerase chain reaction): DNA fragment를 증폭시키는데 사용하는 검사실 과정. 열을가해서2개의 separate strand를 Denaturation하고 특정 sequence를 anneal(부드럽게 만듦)하고 elongation함.

SNoW DRoP. Southern blot: DNA, northern blot: RNA, western blot: protein, southwestern blot: DNA-binding protein

Microarray: 수천개의 gene의 발현정도를 확인함. Single nucleotide polymorphism을 detect.

ELISA (Enzyme-linked immunosorbent assay): indirect와 direct가 있음. Indirect는 antigen을 검사하고 direct는 antibody를 검사함.

FISH (Fluorescence in situ hybridization): chromosome에서 특정 gene site에 붙는 fluorescent DNA또는 RNA probe를 이용. 분자수준에서 anomaly를 시각화해서 발견함.

Codominance: 두개의 allele이 hyterozygote의 표현형에 기여함. (예. 혈액형 A,B,AB)

Variable expressivity: 같은 유전형을 가진 개인들의 표현형이 서로 다른 것 (NF I이 있는 환자들 사이의 중증도가 다름.)

Incomplete penetrance: 변이 유전자가 있어도 모두 표현형으로 나타나지 않는 것. (BRCA1 gene mutation이 있어도 항상 breast cancer나 ovarian cancer가 생기지 않음)

Pleiotropy: 하나의 유전자가 다양한 표현형에 영향을 미침.

Imprinting: mutation이 모계유전인지 부계유전인지에 따라 표현이 차이가 나는 것. (Prader-Willi syndrome과 Angelman syndrome)

Anticipation: 세대가 거듭되면서 더 일찍 발병하거나 중증도가 올라가는 것.

Loss of heterozygosity: 암이 발병하려면 tumor suppressor gene이 유전되거나 발전하고 상보 allele이 삭제되거나 변이가 생겨야하는 것.

Dominant negative mutation: hyetrozygote가 기능하지 않는 변형된 단백질을 만드는 것.

Linkage disequilibrium: 연결된 위치의 특정 allele의 경향성. 가족이 아닌 인구군에서 검사하여 기대한 것보다 더 많이 일어나는 것을 말함.

Mosaicism: 부모의 세포에서 온 것이 아닌 mitosis중 유전자 정보가 바뀌거나 생식이후 유전정보가 삭제된 것.

Locus heterogeneity: 서로 다른 위치의 유전자 변이가 같은 표현형으로 나타나는 것.

Heteroplasmy: 정상과 변이된 mitochondria DNA가 같이 존재하여 mitochondrial 유전 질환에서 다양한 형질로 나타나는 것.