

GENETIKA 1 EA

Genetikai alapfogalmak:

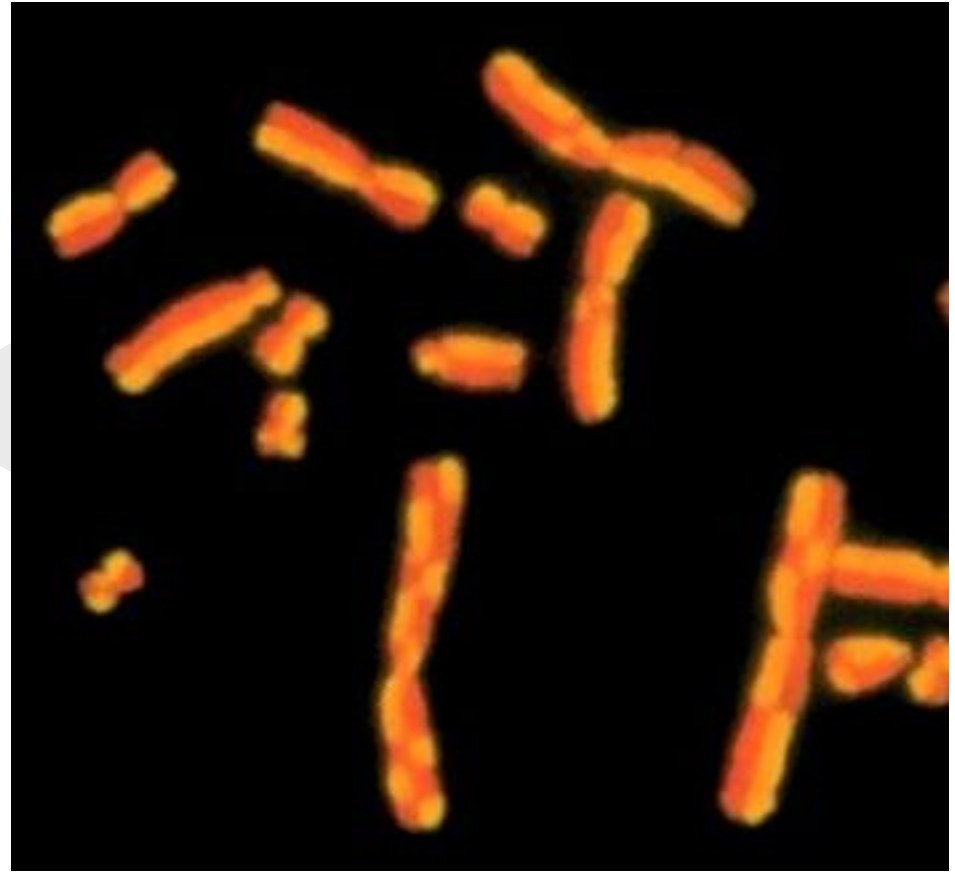
Gén – cisztron – ORF (open reading frame)

A gén finomszerkezete

ELTE TTK Genetikai Tanszék

2025.11.05-06.

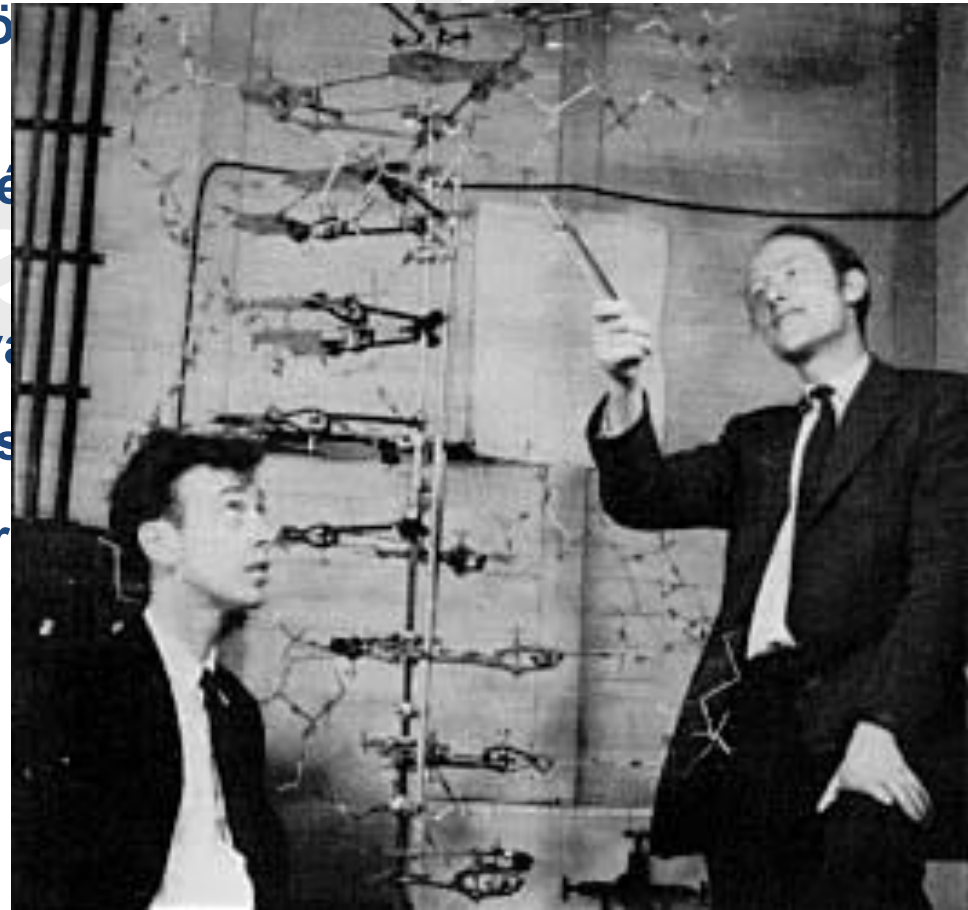
Az örökítő anyag (DNS) szerkezete



James Watson és Francis Crick: a DNS szerkezete és működési módja (1953)

Munkájukat a következő előzményekre alapozták:

- az egyes tulajdonságokat összehasonlítják és alakítják ki (Mendel)
- a gének fehérjék szerkezetét (Beadle és Tatum)
- a gének kromoszómákon vannak (Morgan)
- a kromoszómák DNS-ből és fehérjéből állnak (Morgan)
- az örökítő anyag a DNS (Griffith)

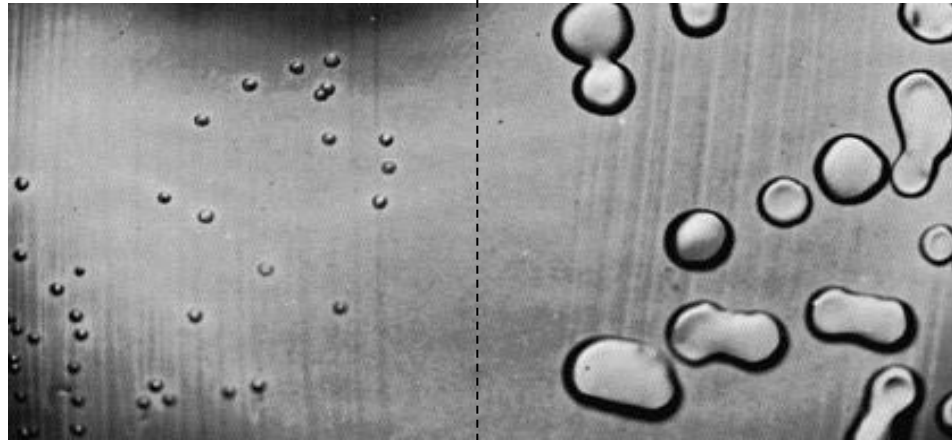


A genetikai transzformáció felfedezése – DNS az örökítő anyag

Griffith, 1928

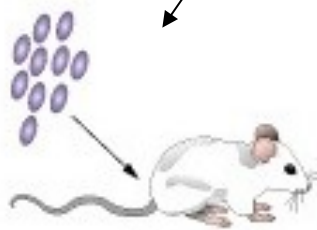
Streptococcus pneumoniae

R törzs
(avirulens)

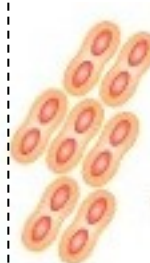


S törzs
(virulens)

R

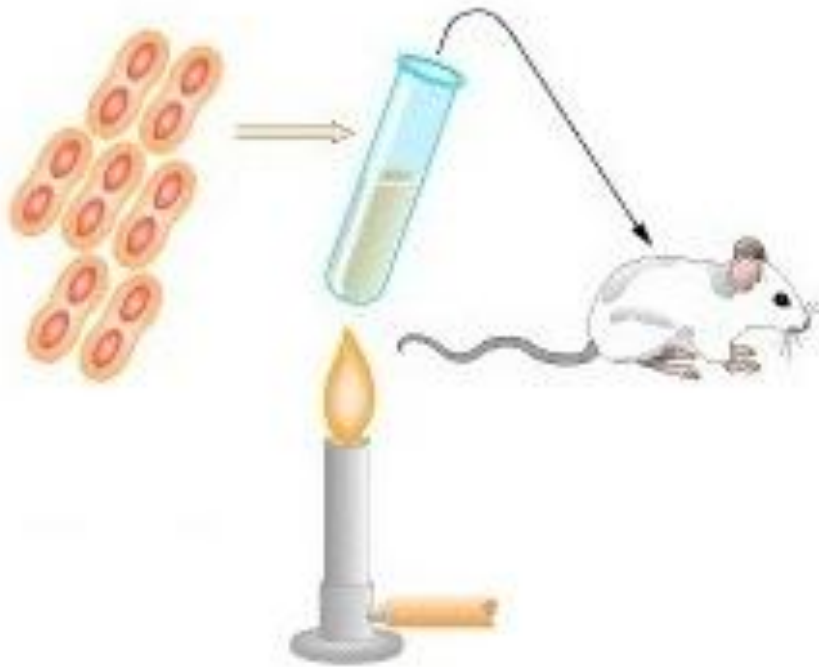


S



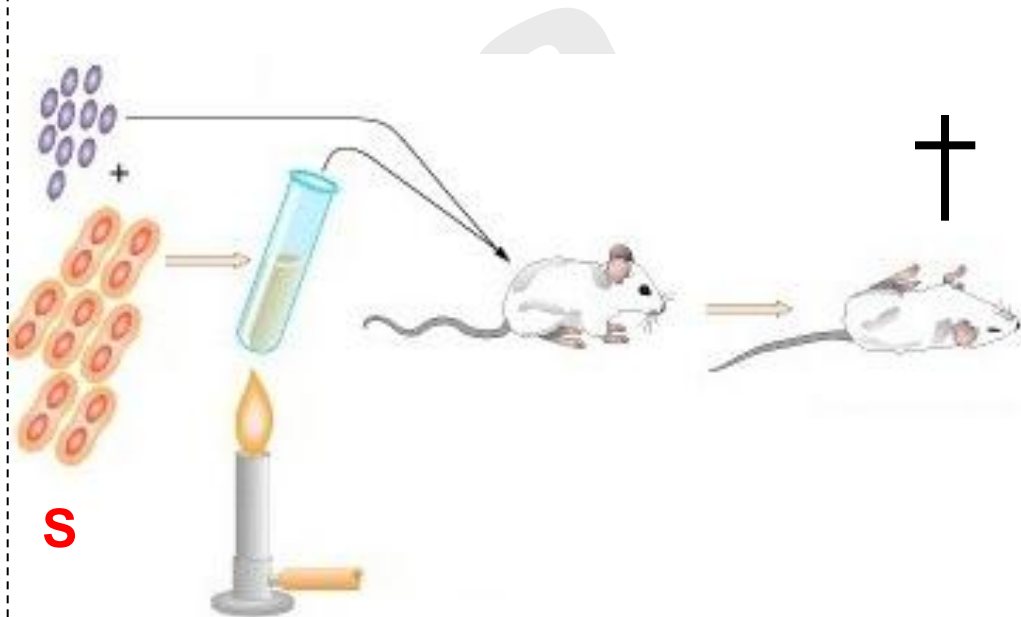
A genetikai transzformáció felfedezése

S



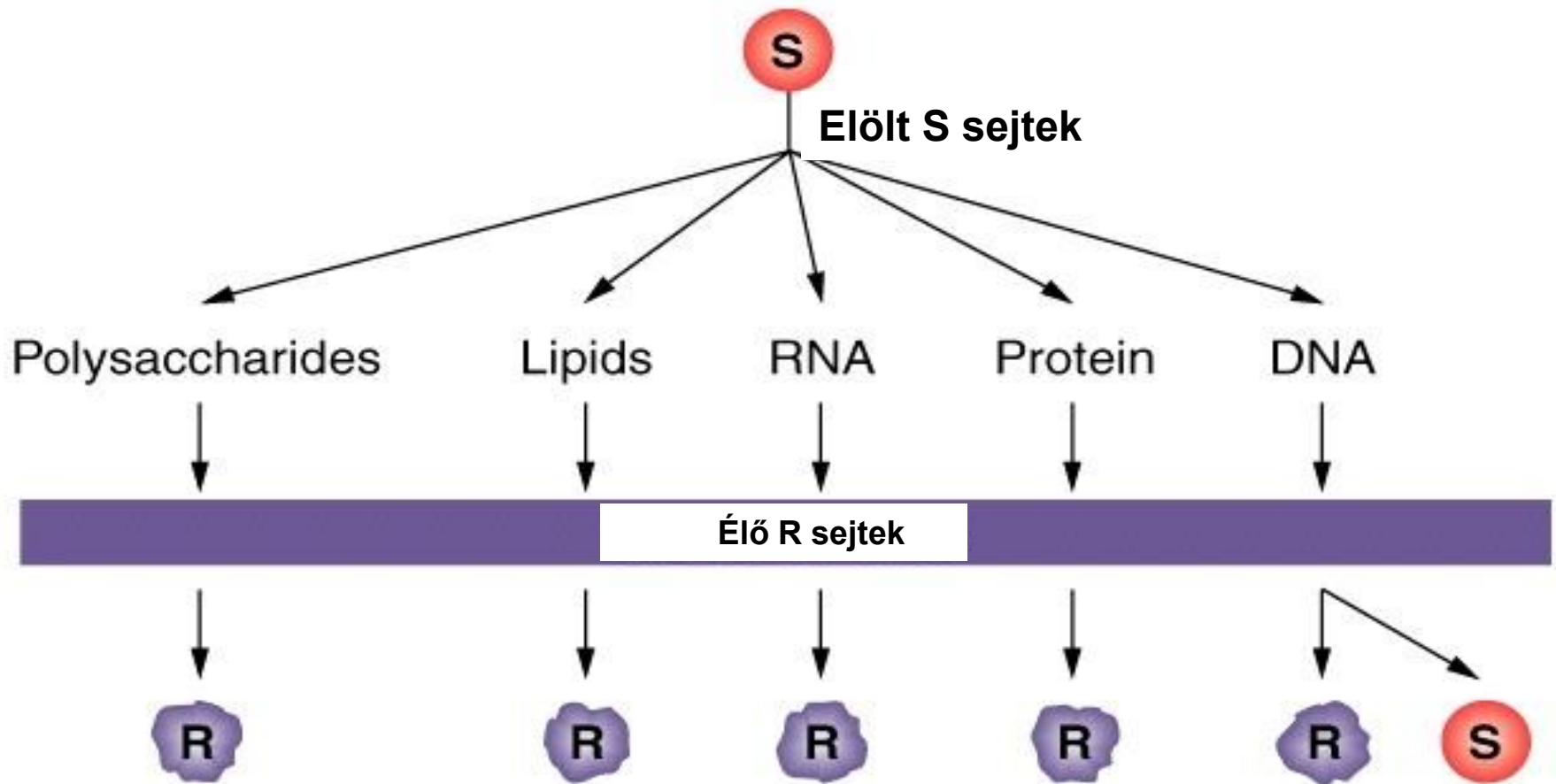
(hővel előlt virulens törzs
nem kórokozó)

R



(az előlt baktériumok anyagából
valami az **R** baktériumokat **S**-sé
alakította át - **transzformáció**)

Avary, MacLoad és McCarty: a genetikai anyag a DNS (1944)



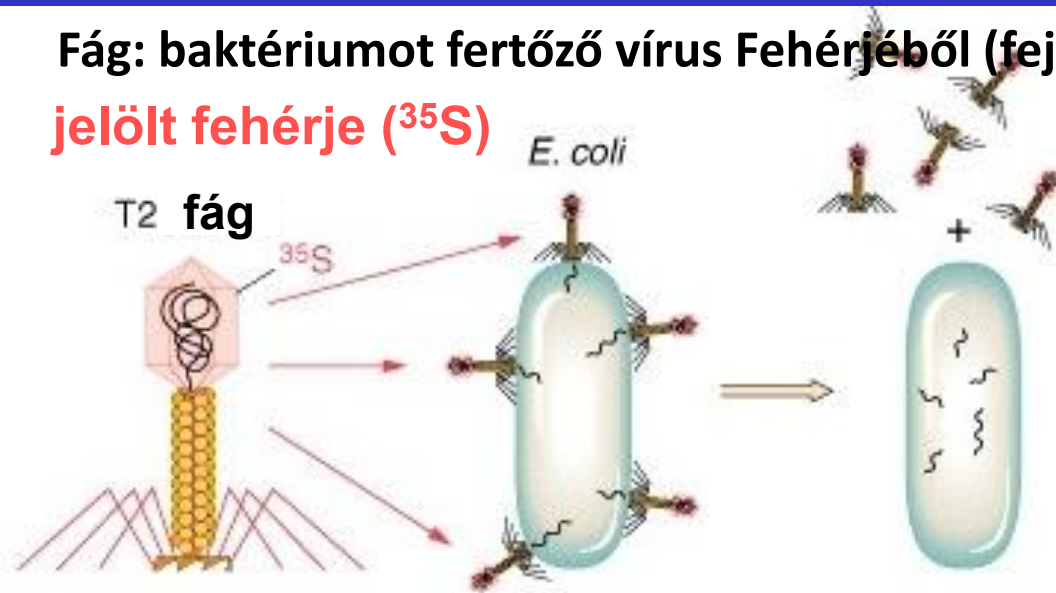
A virulens **S** sejtekből kivont anyagokból egyedül a DNS az, amivel az **R** avirulens sejtek **S** virulens formává alakíthatók.

A gének tehát DNS-ből állnak.

Hershey-Chase: a fágok örökítő anyaga a DNS (1952)

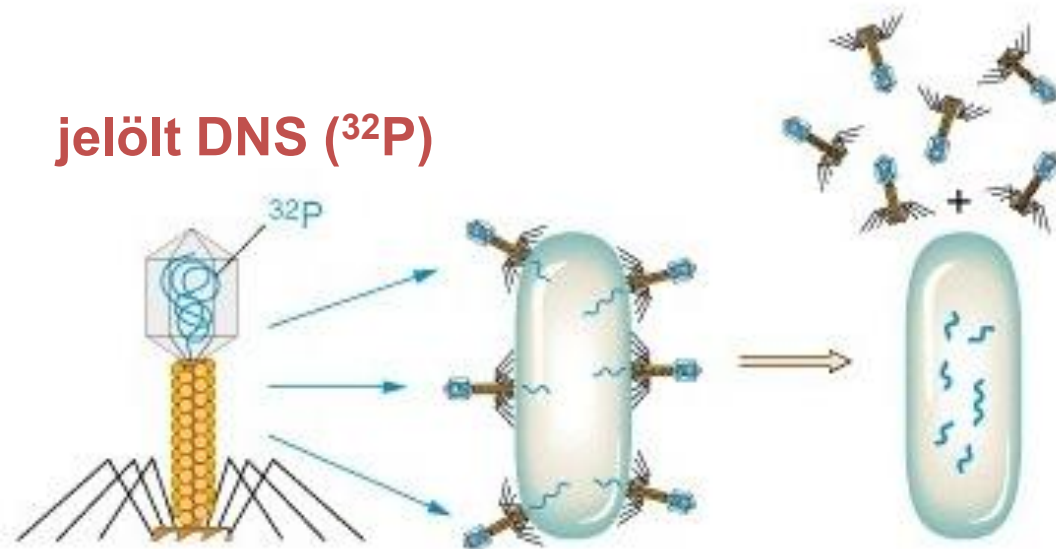
Fág: baktériumot fertőző vírus Fehérjéből (fej – kapszid) és DNS-ből épül fel.

jelölt fehérje (^{35}S)



A radioaktivitás a leváló üres fág fejekben észlelhető. A következő fág generáció nem radioaktív! [S nincs a DNS-ben!]

jelölt DNS (^{32}P)



A radioaktivitás a baktériumokban észlelhető, majd a következő fág generációban is megjelenik. [P nincs a fehérjékben!]

A DNS kémiai összetevői

A DNS kémiai felépítésének alapegysége:

nukleotid = foszfát + cukor + bázis

A nukleotid foszfátot, deoxiribóz cukrot és a négy szerves bázis egyikét tartalmaz.

A négy bázis: adenin, guanin, citozin és timin

A nukleotidok teljes kémiai neve: rövidítése

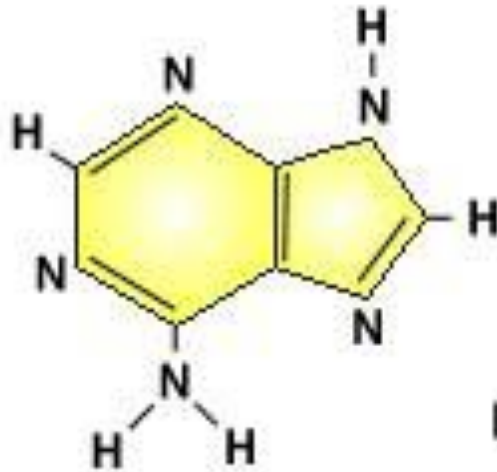
deoxiadenozin 5'-monofoszfát, dAMP	- A
deoxiguanozin 5'-monofoszfát, dGMP	- G
deoxicitidin 5'-monofoszfát, dCMP	- C
deoxitimidin 5'-monofoszfát, dTMP	- T

nukleozid = cukor + bázis

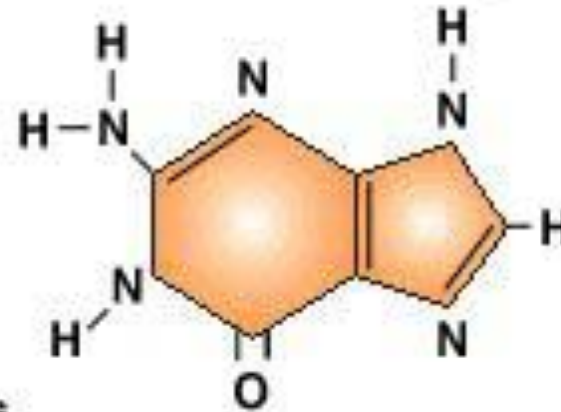
A cukor és a bázis alkotta egység a **nukleozid**: deoxiadenozin, deoxiguanozin, deoxicitidin, deoxitimidin.

Nukleotidok: purin, pirimidin

adenine



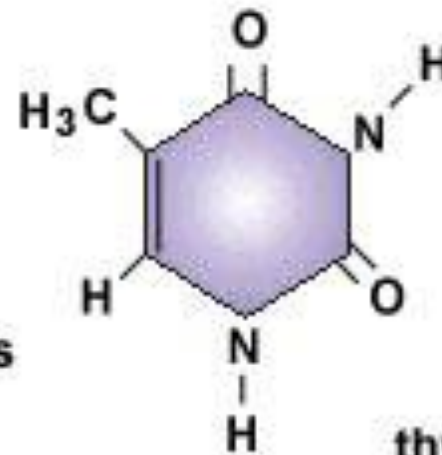
guanine



purines



cytosine



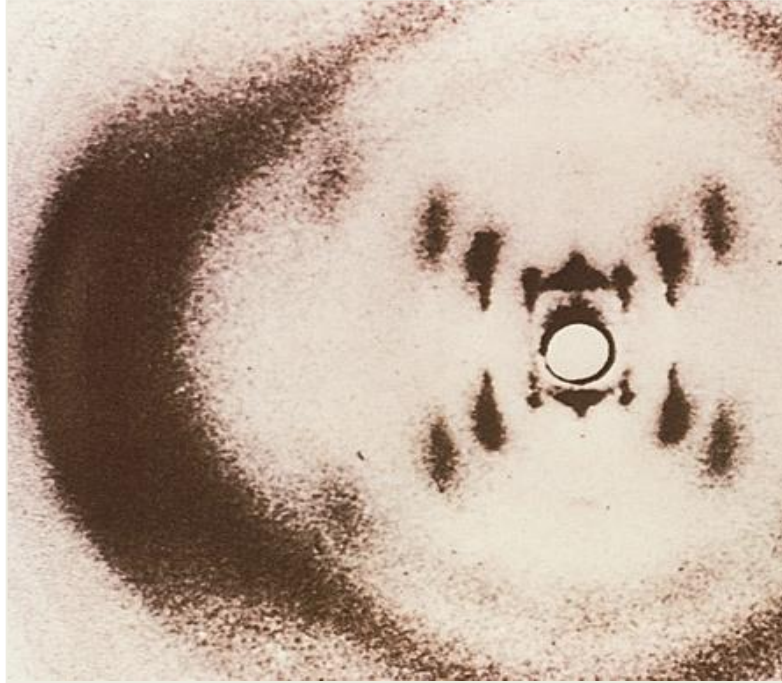
thymine

pyrimidines

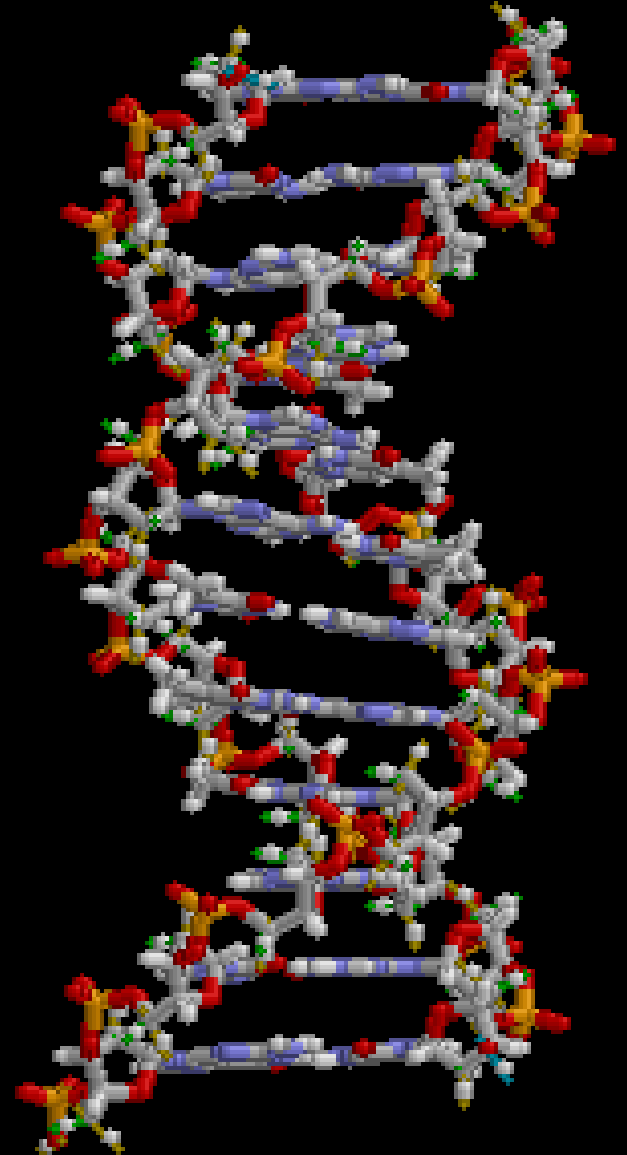
Chargaff szabályok (1955)

- Az élőlényekből származó DNS-ekben a pirimidin nukleotidok ($T + C$) mennyisége egyenlő a purin ($A + G$) nukleotidok mennyiségével.
- A T mennyisége egyenlő az A -val, és C mennyisége egyenlő G -vel.
- Azonban $A + T$ és $C + G$ mennyiségek nem feltétlenül egyenlők, azok aránya jellemző az élőlényre (GC arány), amiből a DNS származik.

R. Franklin és M. Wilkins: A DNS (B forma) röntgen diffrakciós képe



- A röntgen diffrakcióval kapott adatok az
- a molekula fonálszerű
 - a fonál két párhuzamos szerkezetű
 - egyenletes átmérőjű
 - spirál alakú



A DNS kettős spirál

Francis Crick
(Reprinted from Nature, Vol. 171, p. 737, April 25, 1953)
James Watson



Francis Crick



James Watson



Maurice Wilkins

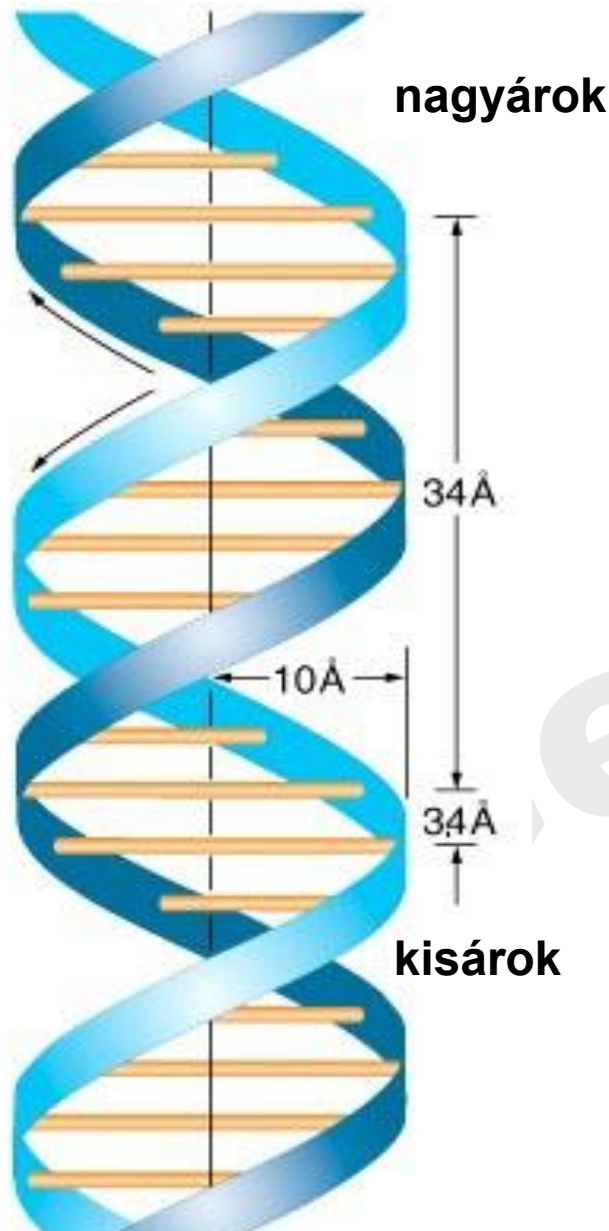


Rosalind Franklin

...with 2.5-3.5 Å. The two chains (but not their bases) are related by a dyad perpendicular to the fibre axis. Both chains follow right-handed helices, but owing to the dyad the sequence of the atoms in the two chains run in opposite directions. Each chain closely resembles Forberg's model No. 1; that is, the bases are on the inside of the helix and the phosphates on the outside. The configuration of the sugar and the atoms near it is close to Forberg's 'starred configuration', the sugar being roughly perpendicular to the attached base. There is a residue on each chain every 2-4 Å. in the z-direction. We have assumed an angle of 30° between adjacent residues in the same



A DNS kettős spirál



-a nukleotidok szabályosan ismétlődő távolságokban egymás felett

-a bázisok lapos molekuláinak síkja merőleges a szál hossz tengelyére

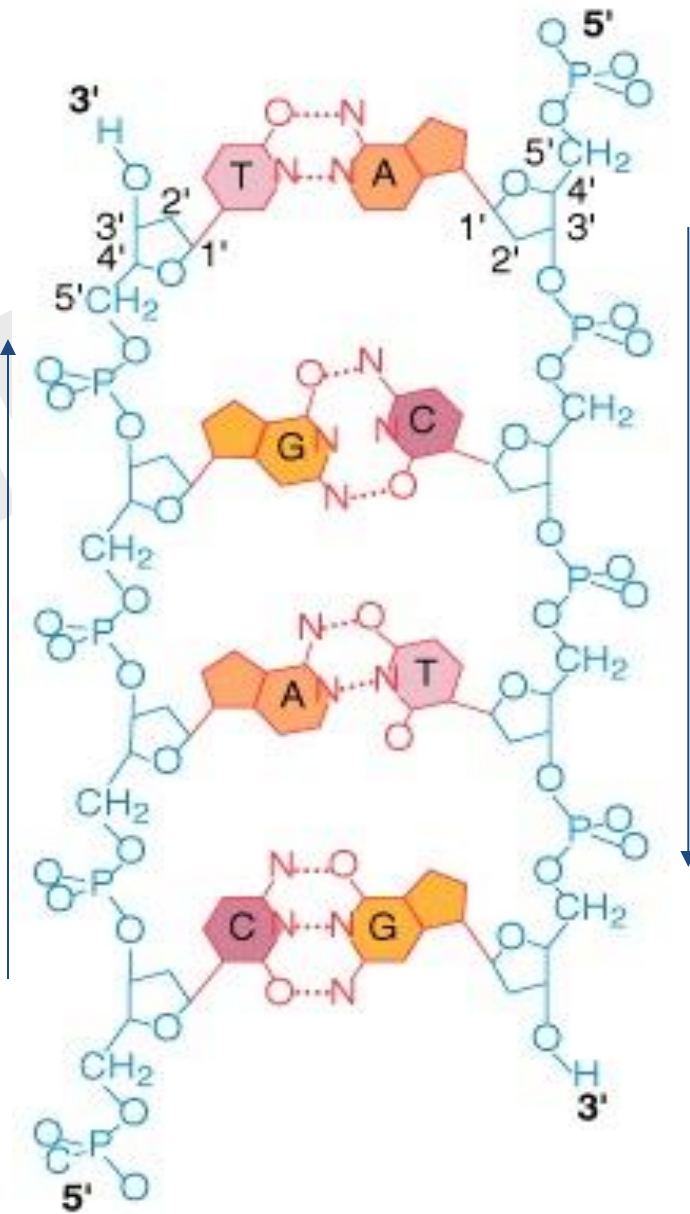
-a DNS tér-modell két ellentétes polaritású, ún. antiparallel szálból épül fel

-a modell egyenletes átmérője a Chargaff szabályok követésével biztosítható úgy, hogy purin bázissal pirimidin bázis áll szemben, ezeket egymáshoz hidrogén hidak rögzítik

-a spirál 10 bázisonként fordul

A kettős spirál szerkezete

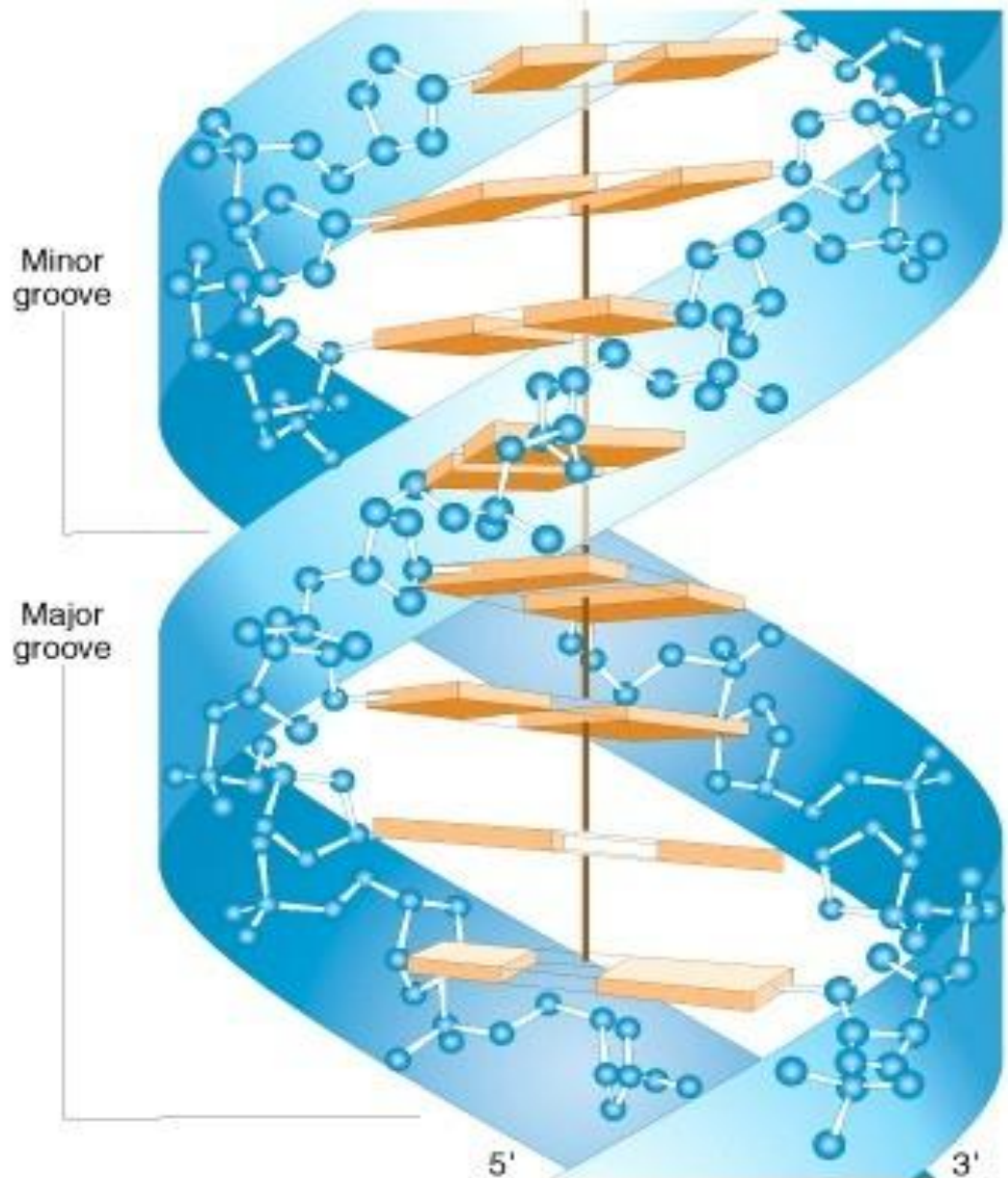
- a modellben a víztaszító bázisok belül, a cukor és foszfát csoportok kívül helyezkednek el
- minden bázispár egy purint (A vagy G) és egy pirimidint (T vagy C) tartalmaz
- az A-T párt 2, a G-C párt 3 hidrogénhíd stabilizálja
- az antiparallel irányultságot a cukor 5' → 3' iránya adja



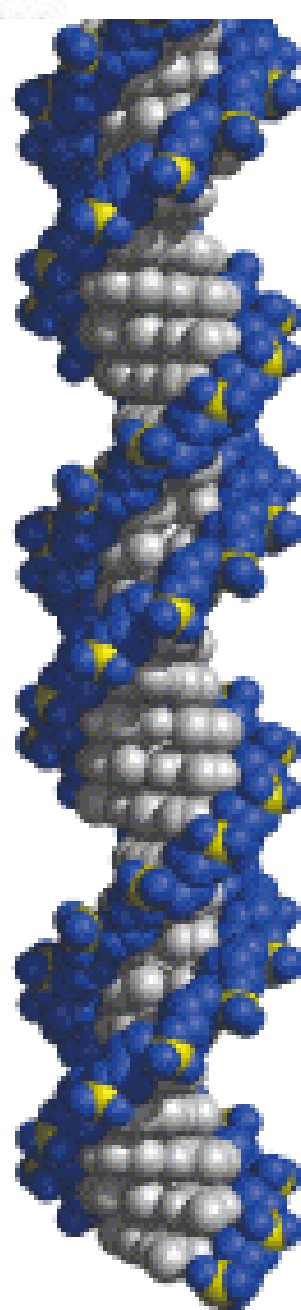
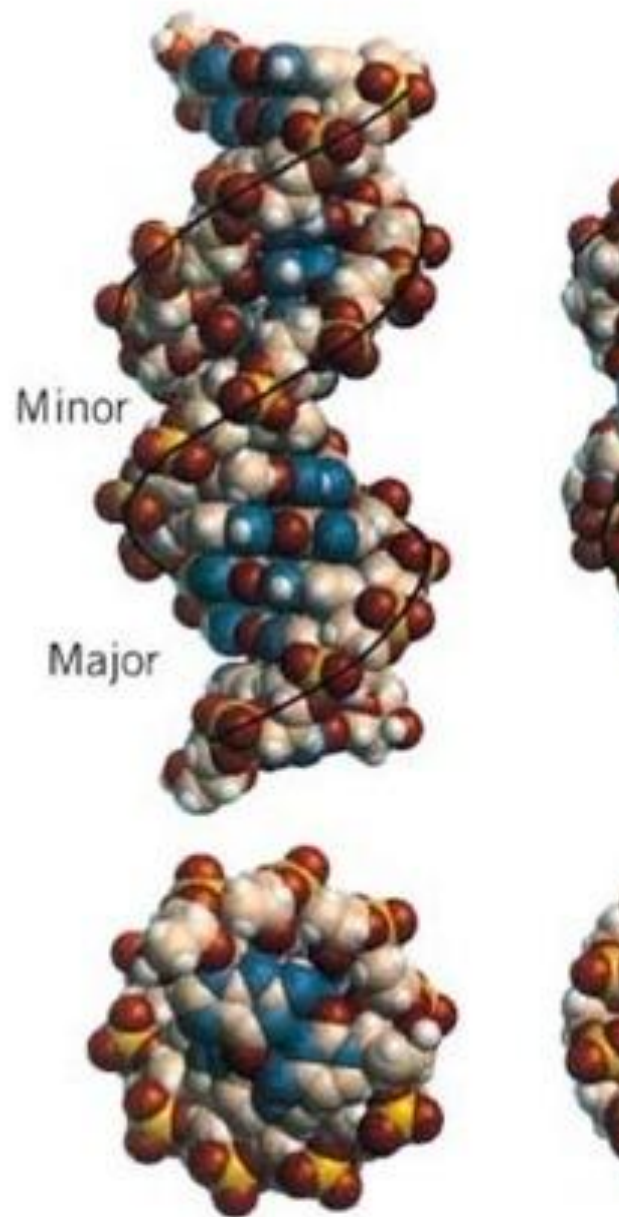
A DNS B formája

Az élőlényekben és vizes oldatban leggyakrabban előforduló „B” forma részletes térszerkezete. Jól látszik, hogy a bázispárok létrafokként helyezkednek el a szerkezet belsejében. A cukor gyűrű síkja majdnem merőleges a bázisok síkjára.

Dehidrált körülmények között egy tömörebb „A” forma jön létre, melyben a bázisok síkja megdől.

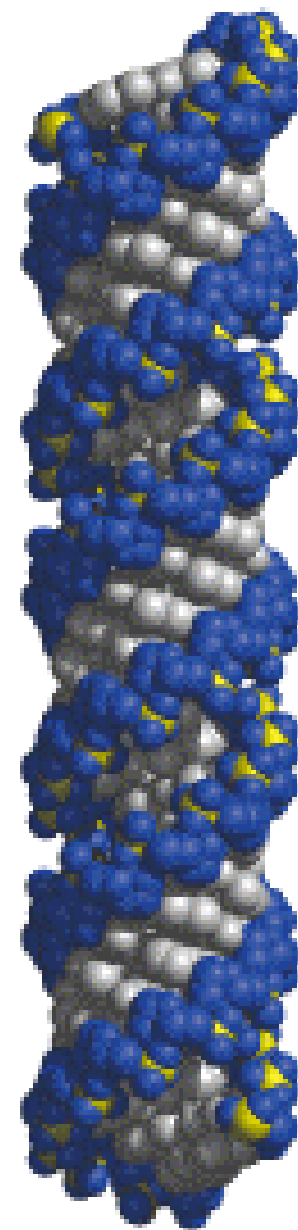


B-DNA



B form

28 Å



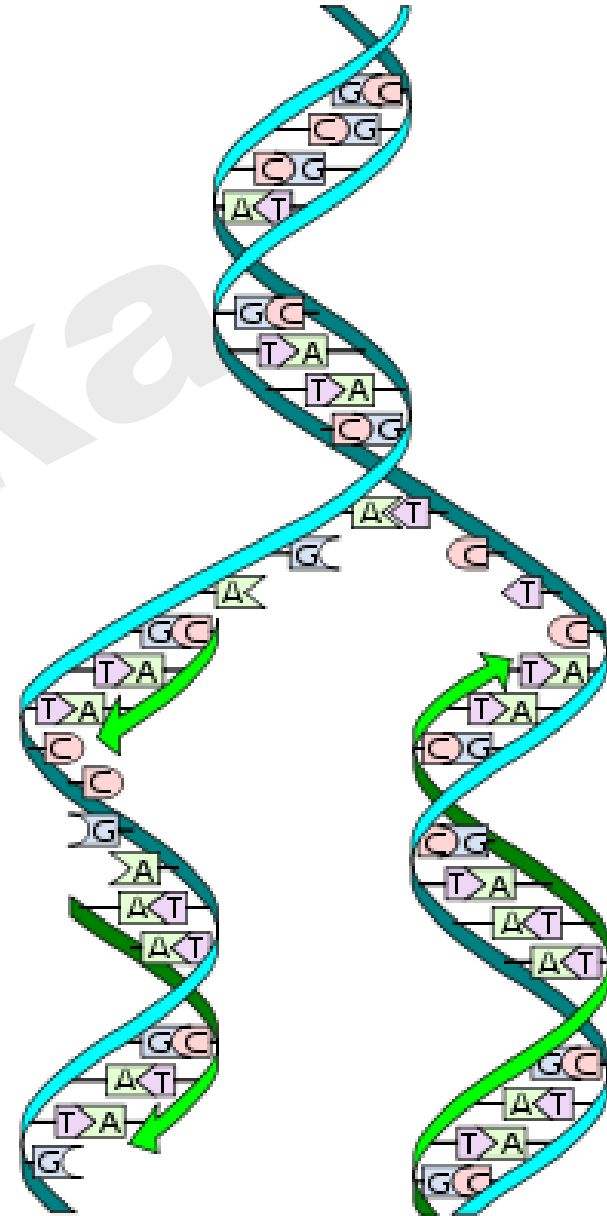
A form

DNS replikáció

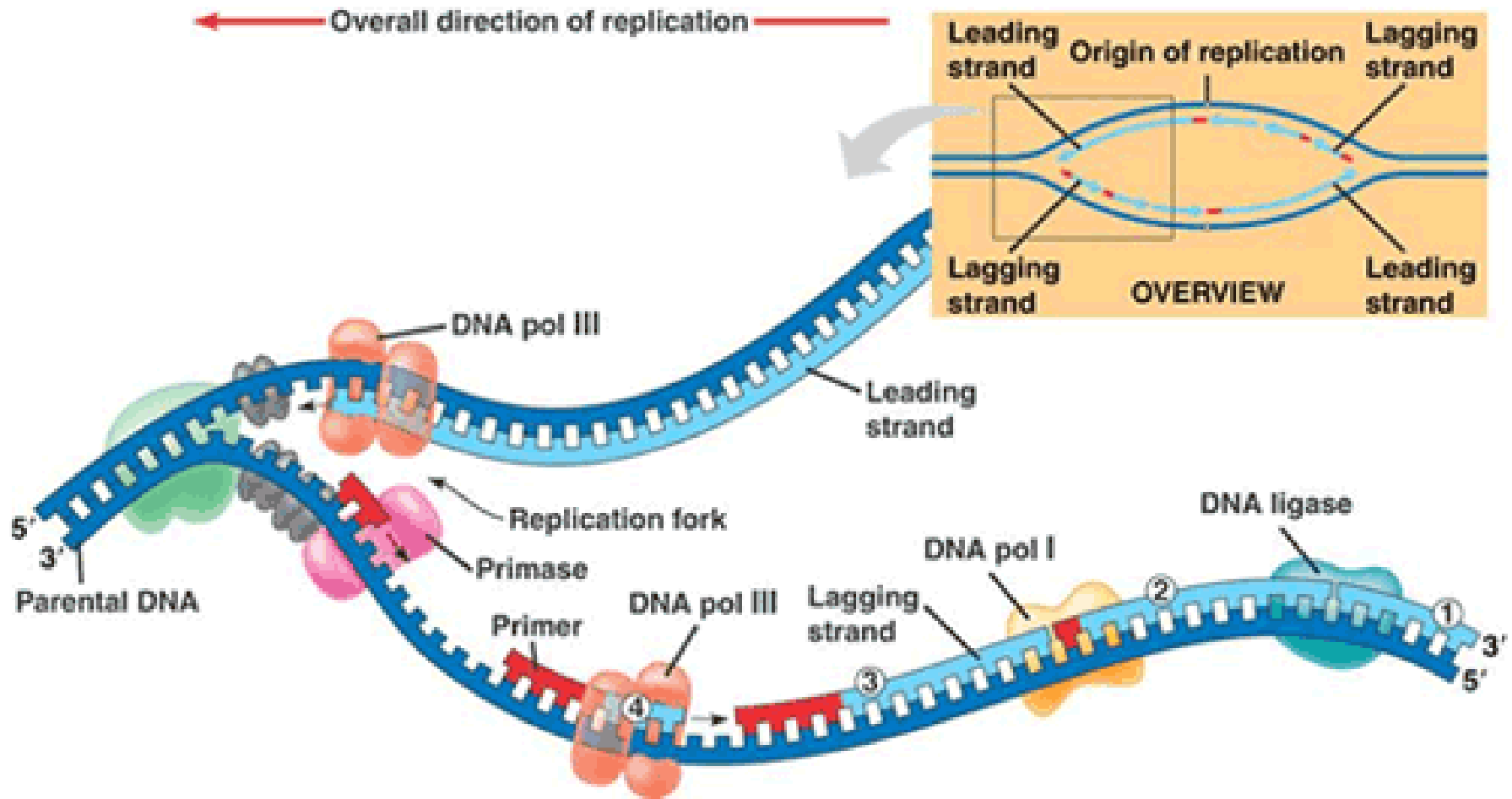
A DNS kettős spirál szerkezetéből közvetlenül adódik a megkettőződés mikéntje.

A bázis párosodás szigorú törvényéből az következik, hogy amennyiben a kettős spirál két szála zipzárként kettéválik, mindkét szál mintaként (templátként) szolgálhat egy új szál szintéziséhez, melynek során az eredeti szállal és egymással megegyező szerkezetek jönnek létre.

Ezzel magyarázatot nyer a mitózis jelensége.



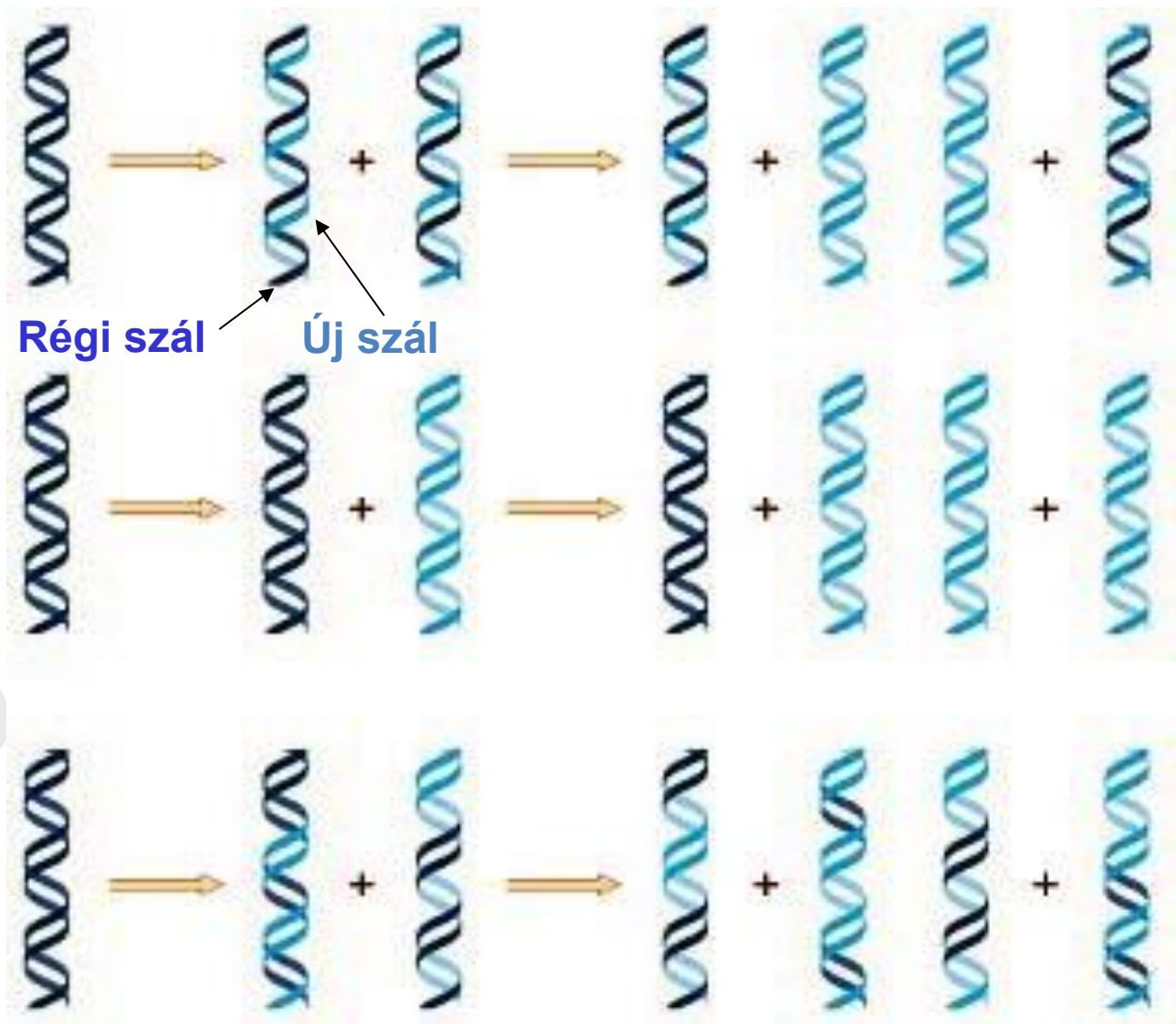
DNS replikáció



Biokémiai tanulmányok!

A replikáció lehetséges módjai

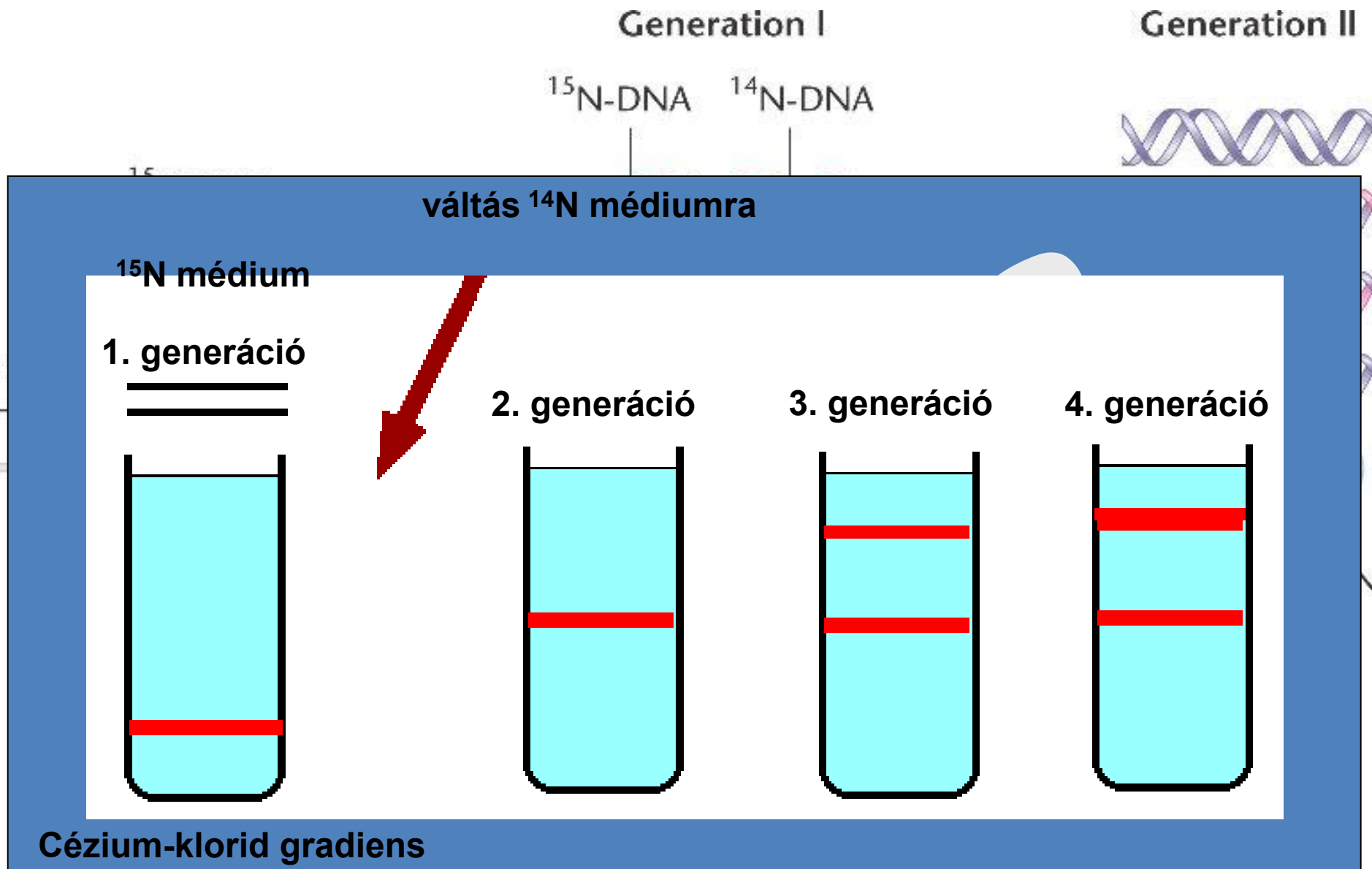
szemikonzervatív



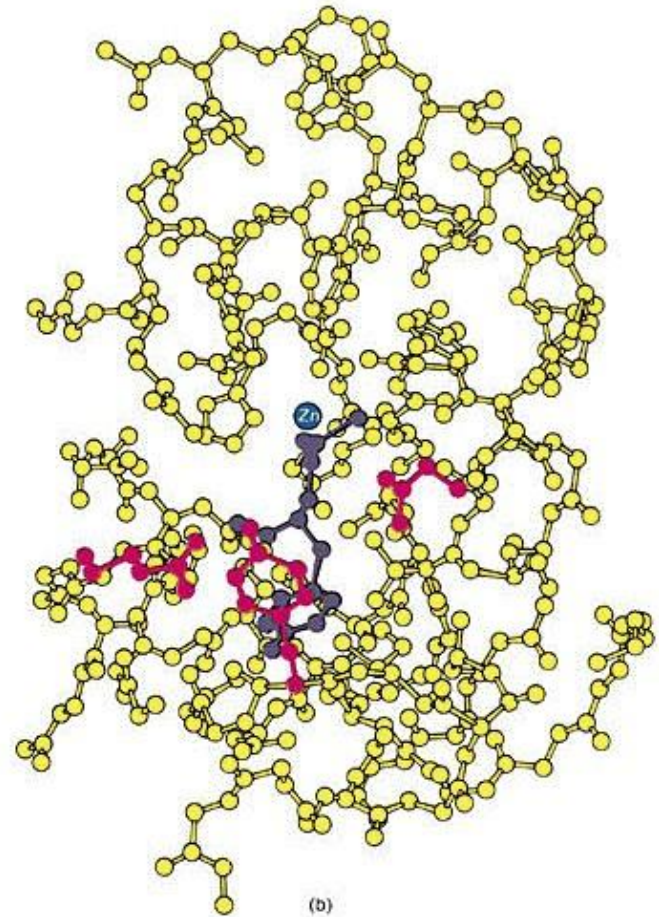
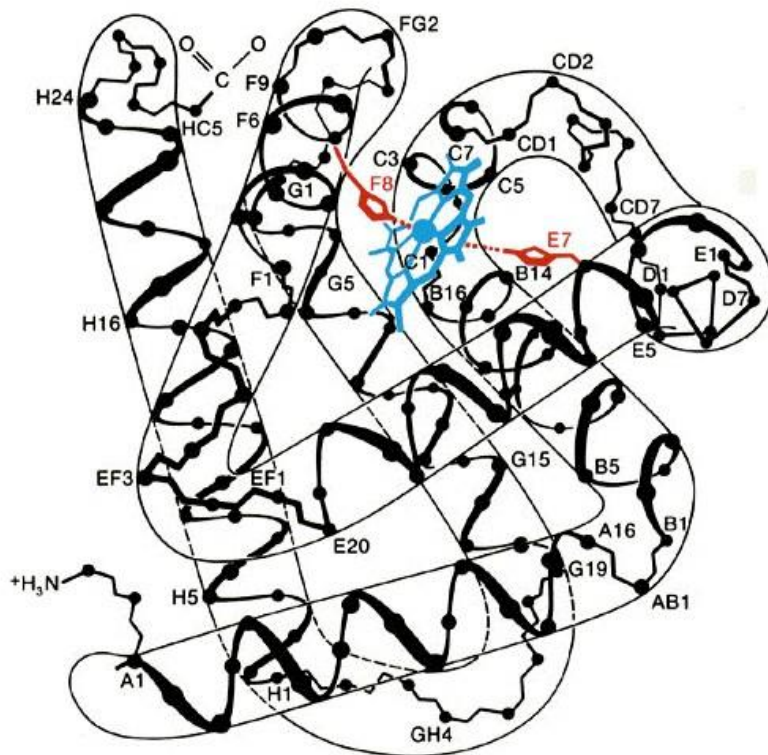
konzervatív

diszperzív

Meselson-Stahl kísérlet: szemikonzervatív replikáció



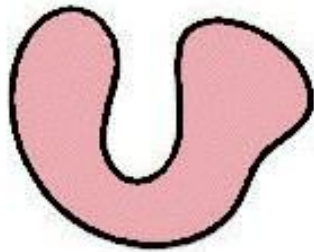
Fehérjék szerkezete és működése



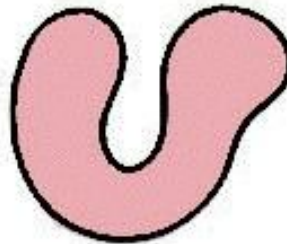
Biokémiai tanulmányok!

Hőérzékeny (termoszenzitív) mutációk értelmezése

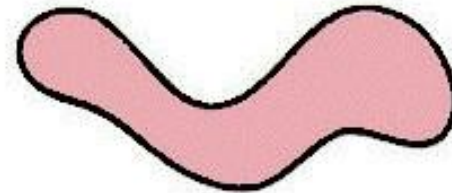
vad típusú fehérje



mutáns fehérje, mely
25 °C-on működőképes



mutáns fehérje, mely
37 °C-on működésképtelen



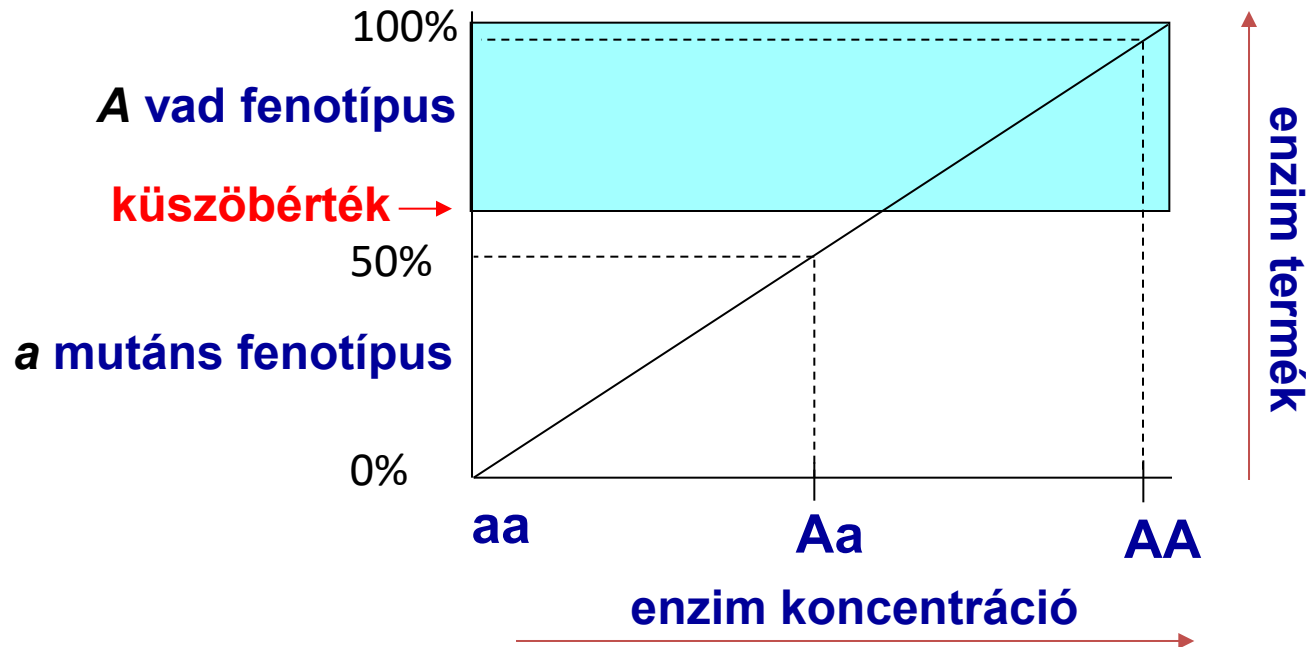
A hőmérséklet érzékeny mutációkat a képződő fehérje szerkezetének hőmérséklet érzékenysége magyarázza. Az aminosav csere normális (**permisszív**) hőmérsékleten nem okoz jelentős változást a fehérje szerkezetében, míg abnormális (**restriktív**) hőmérsékleten az aminosav csere következtében a fehérje olyan szerkezetben stabilizálódik, amely működését lehetetlenné teszi.

A teljes dominancia magyarázata



- A domináns allél egy enzim funkció meglétét, a recesszív allél annak hiányát jelenti.
- Heterozigótában az enzim funkció jelenléte miatt domináns fenotípust látunk.

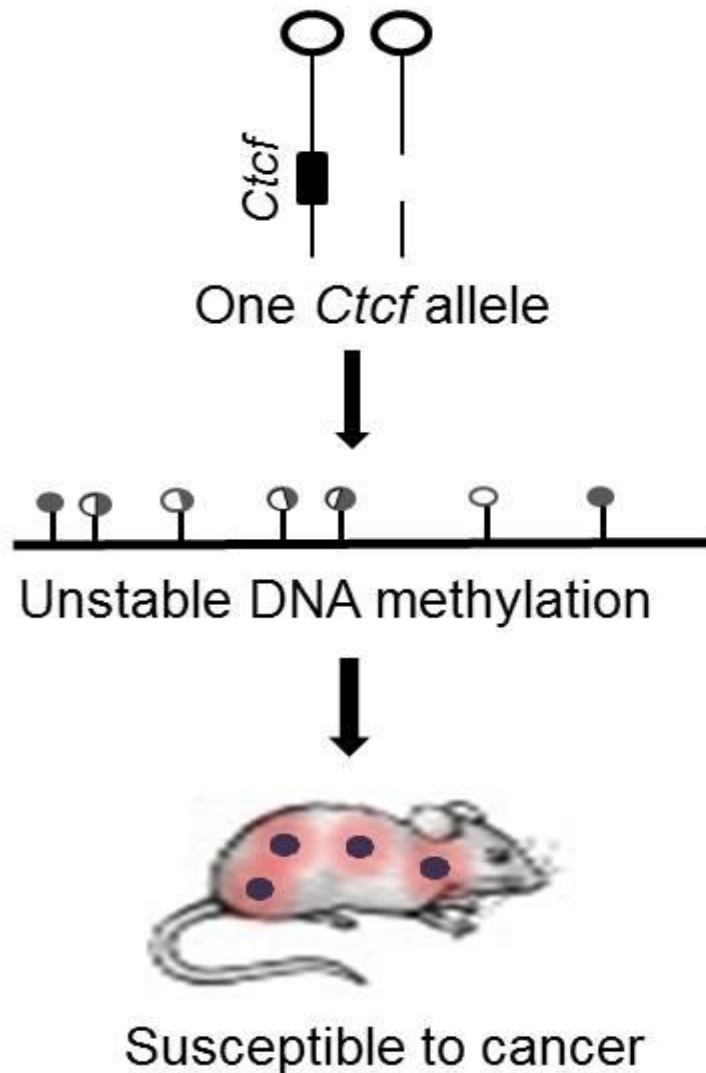
A ritka haplo-dominancia (*haploinsufficiency*) magyarázata



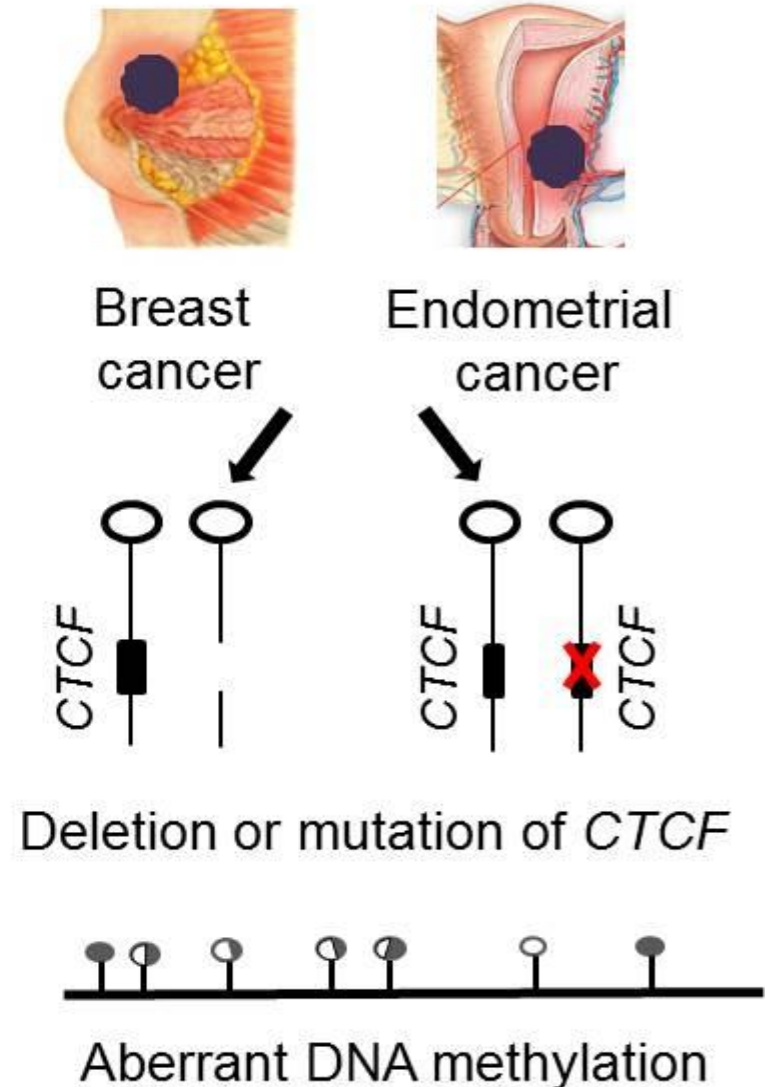
- heterozigótákban legtöbbször fele annyi fehérje képződik mint a homozigótákban
- a reakció termék mennyisége általában arányos az enzim koncentrációjával
- legtöbbször a fenotípus csak egy adott termék mennyiségnél (egy küszöbérték fölött) jelenik meg
- amennyiben ez a küszöbérték fölötte van annak, amit 50%-nyi enzim koncentráció képes előállítani, akkor a heterozigóták a homozigóta recesszív fenotípust mutatják, és a funkcióvesztéses mutáció dominánsként viselkedik!**

Haploinsufficiency

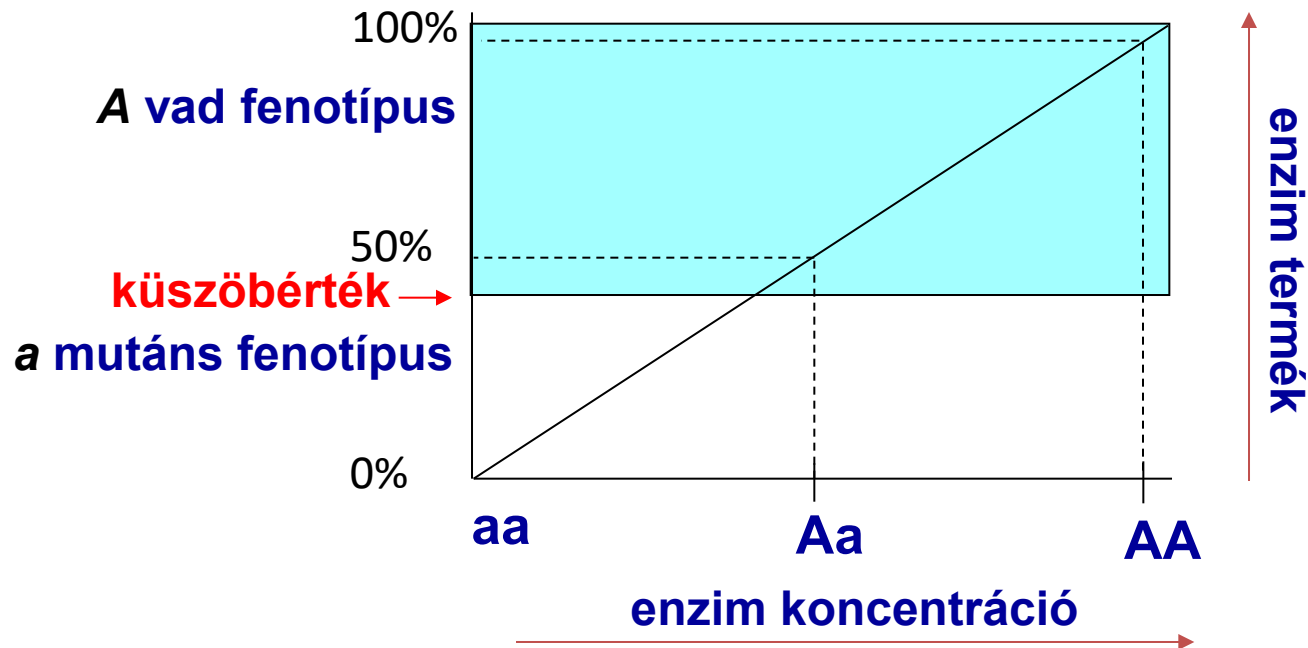
Mouse



Human

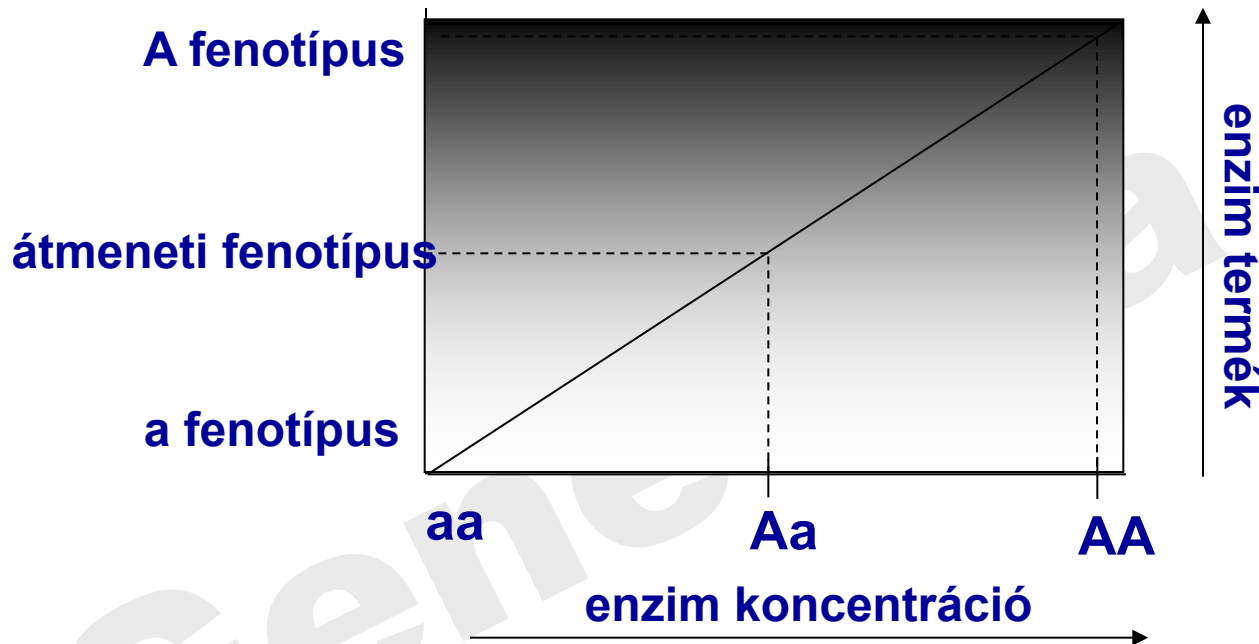


Recesszivitás magyarázata



-amennyiben ez a küszöbérték alatta van annak, amit 50%-nyi enzim koncentráció képes előállítani, akkor a heterozigóták a vad fenotípust mutatják, és a funkcióvesztéses mutáció recesszívként viselkedik!

Nem teljes (inkomplett) dominancia



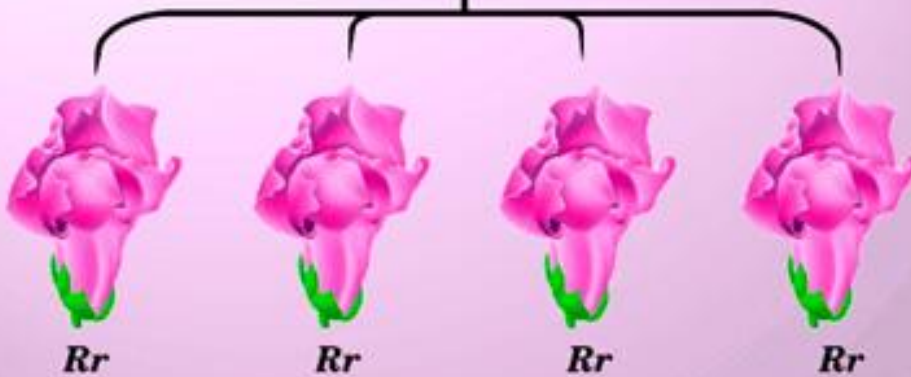
Amennyiben a fenotípus megjelenése nem kötött küszöbértékhez, ehelyett a fenotípus erőssége arányos a géntermék (és ebből következően az enzimtermék) mennyiségével, akkor heterozigótákban a két homozigótahoz képest átmeneti fenotípus jelenik meg. Ez okozza az inkomplett dominanciát.

Nem teljes (inkomplett) dominancia (intermedier öröklés)

Parents

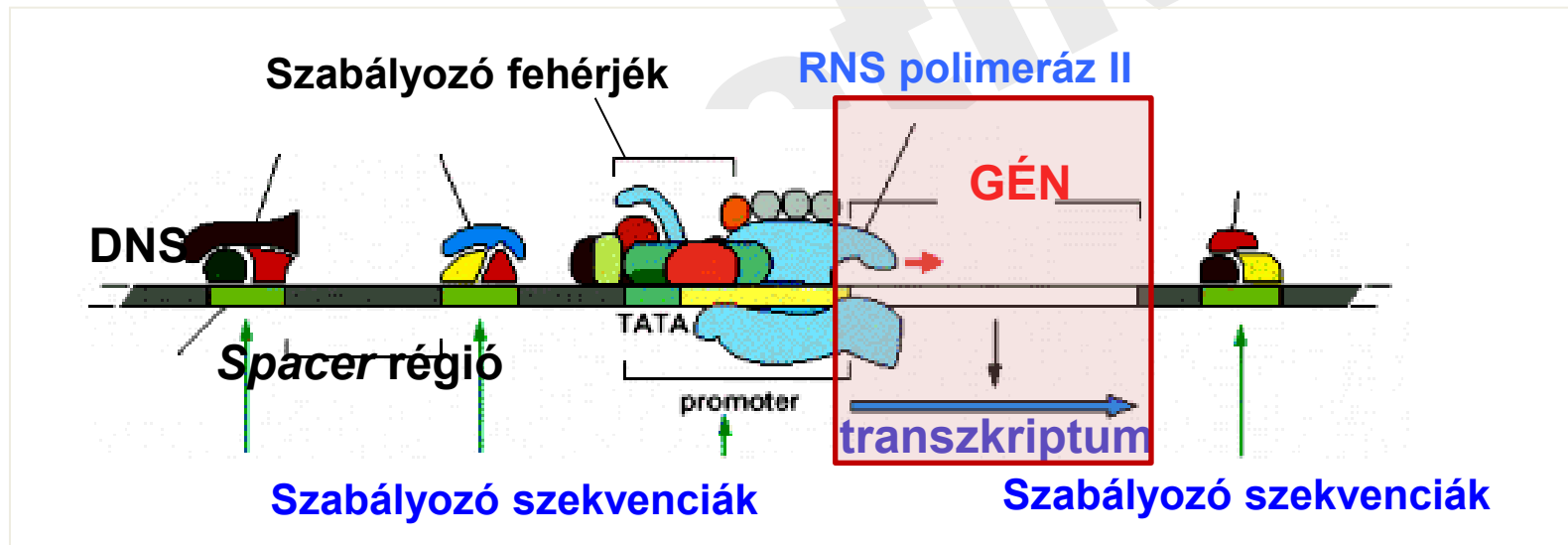


F1



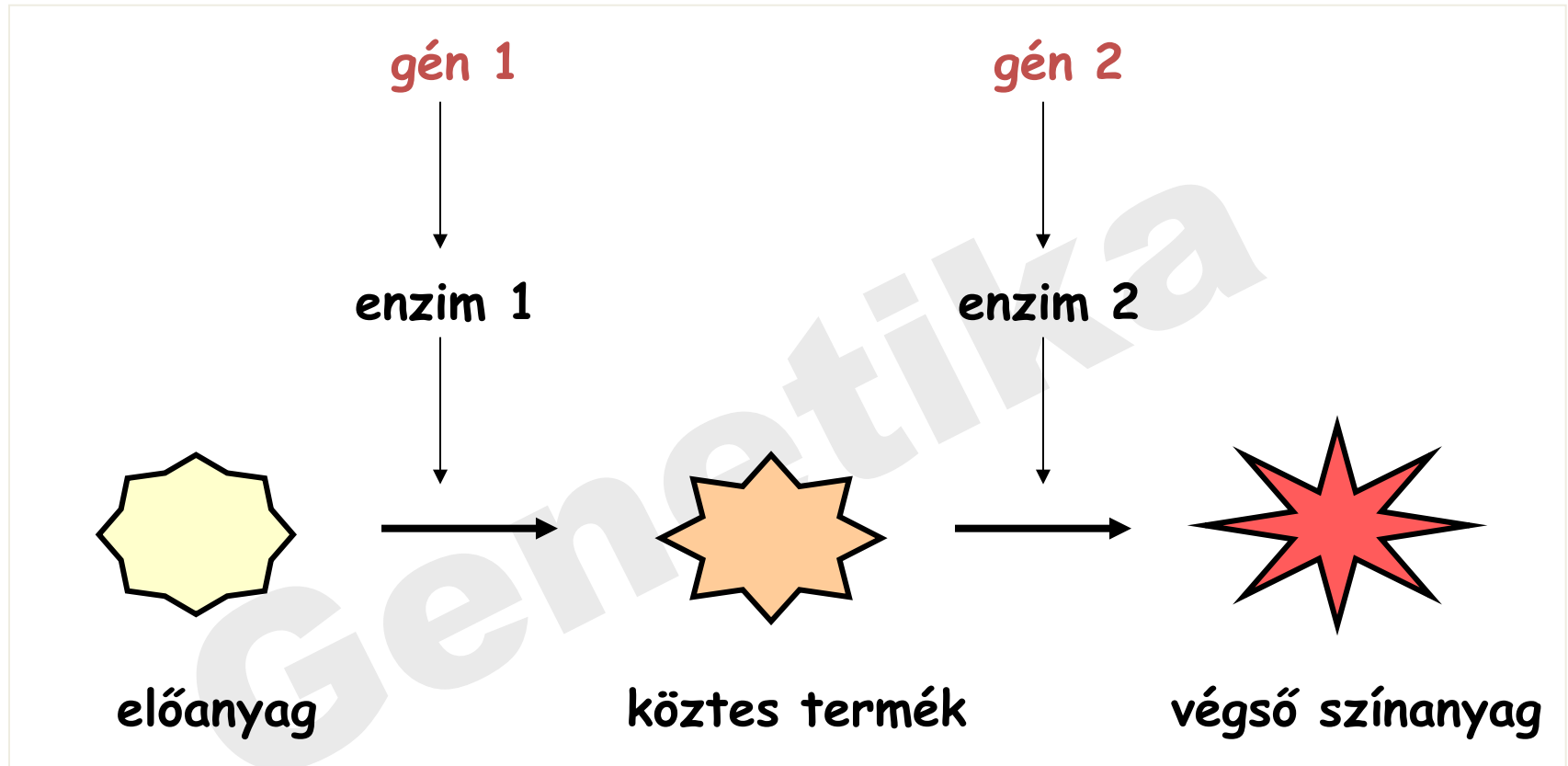
Ismétlés – a génfogalom fejlődése

- Gén** - 1950-es évektől
- a kódolási szabályok felismerése
 - **a DNS azon szakasza, amely egy transzkriptum (mRNS, rRNS, snRNS, tRNS, ...) átírásáért felelős genetikai információt tartalmazza**



- egy gén, egy enzim

A színmeghatározás modellje: egy bioszintézis útvonal

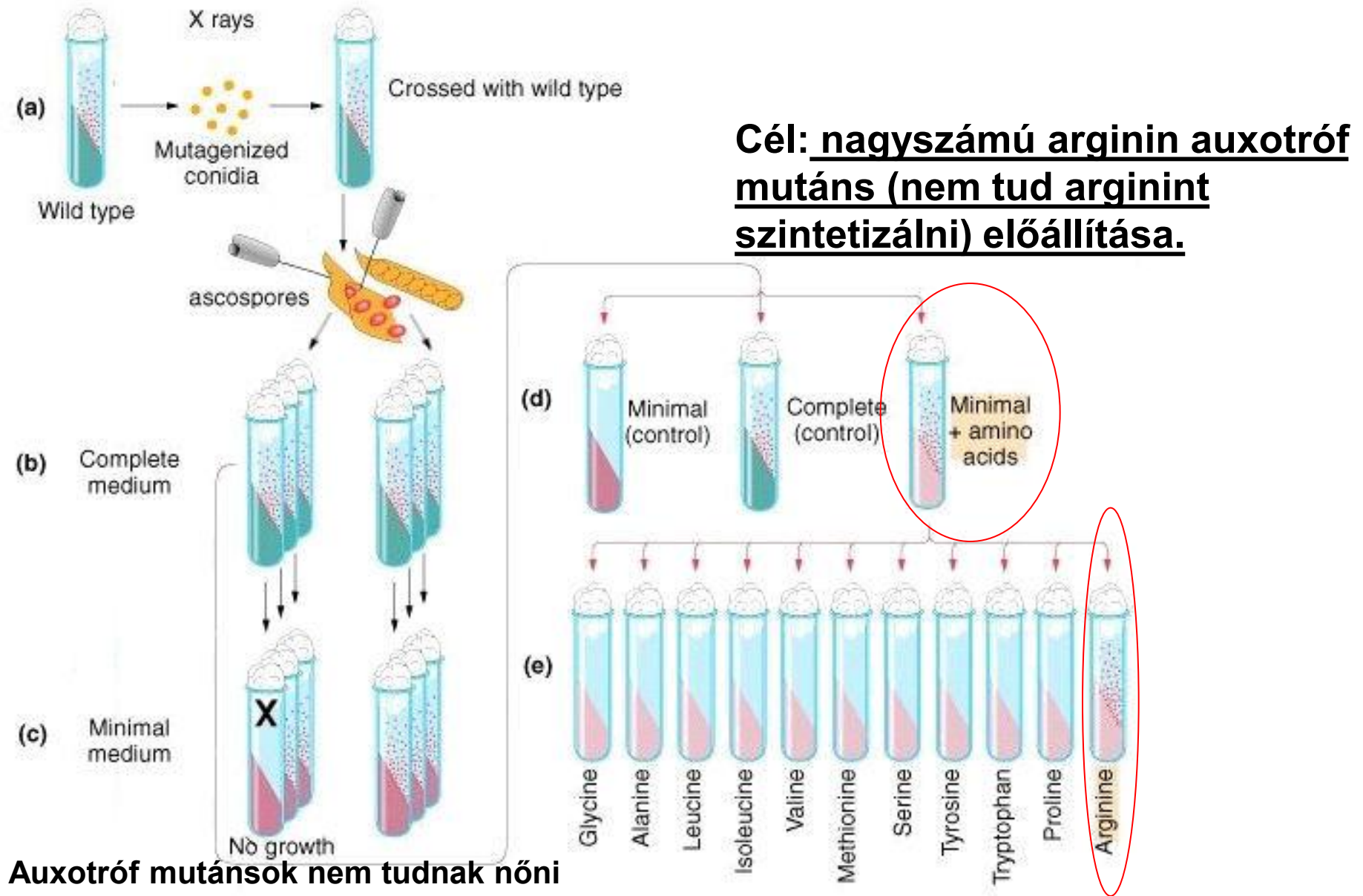


Bioszintézis utakban egy gén elrontása egy reakció kieséséhez vezet, ami a szintézis útvonal megszakadását okozza.

A késztermék etetésével a mutáns fenotípus menekíthető.

Lásd auxotrófia!

G. Beadle és E. Tatum kísérlete *Neurospóra*-val (1940): Egy gén, egy enzim szabály

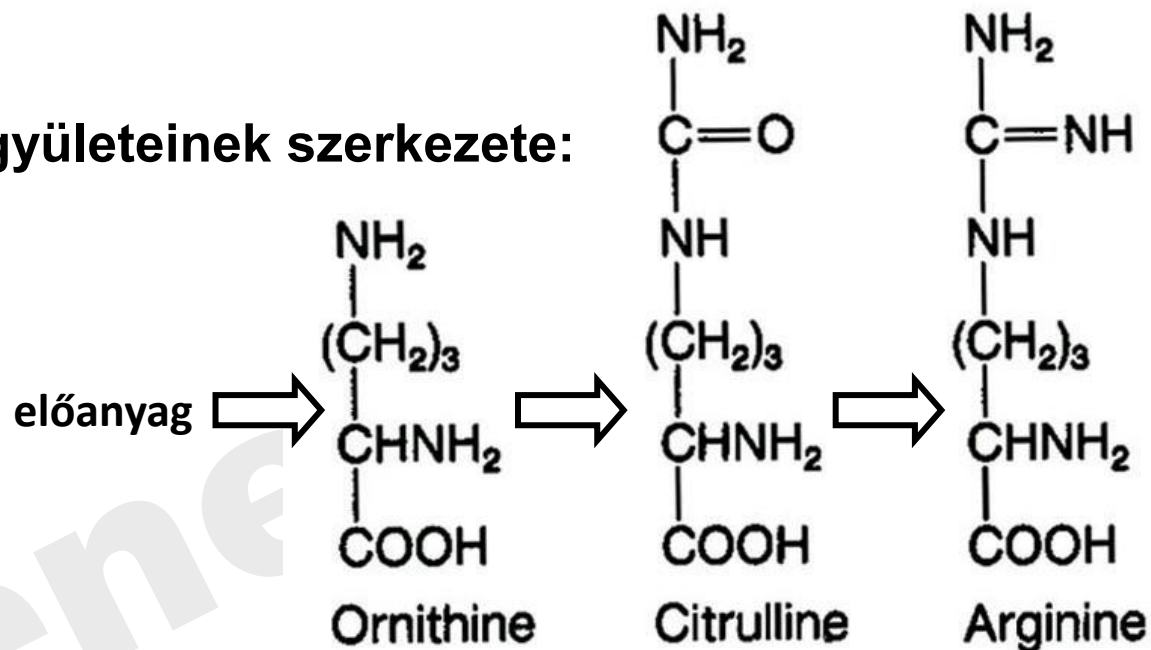


A 3 *arg(-)* mutáns háromféle képpen reagált az arginin rokon vegyületeire

Az arginin mutánsok térképezésével 3 különböző gént azonosítottak: *arg-1*, *arg-2* és *arg-3*

Az arginin és rokon vegyületeinek szerkezete:

A különböző *arg(-)* auxotróf *Neurospora* mutánsok egy része arginin helyett citrullinnal vagy ornithinnel kiegészített táptalajon is növekedett (+).

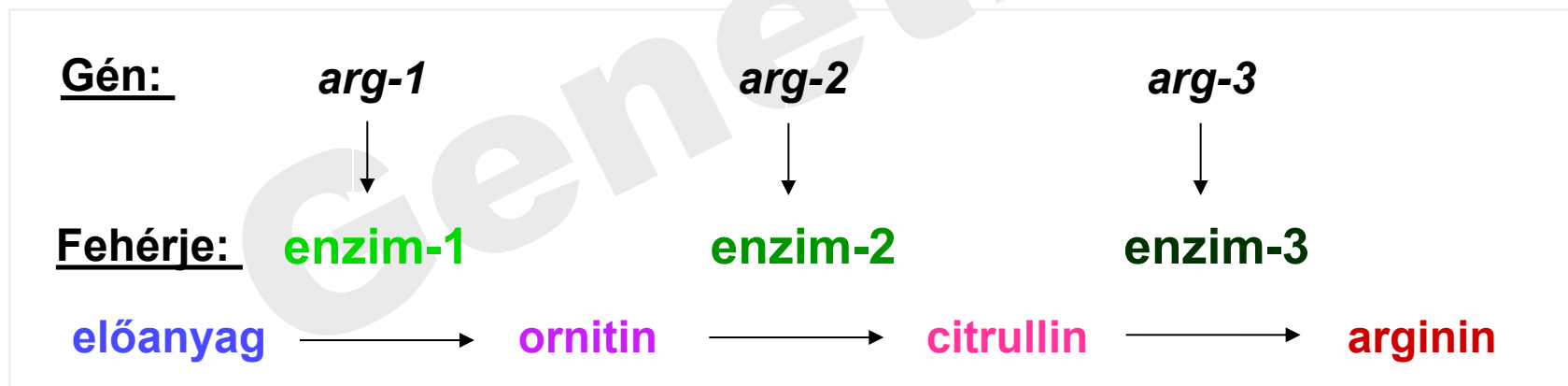


	ornitin	citrullin	arginin
<i>arg-1⁻</i>	+	+	+
<i>arg-2⁻</i>	-	+	+
<i>arg-3⁻</i>	-	-	+

Egy gén, egy enzim szabály

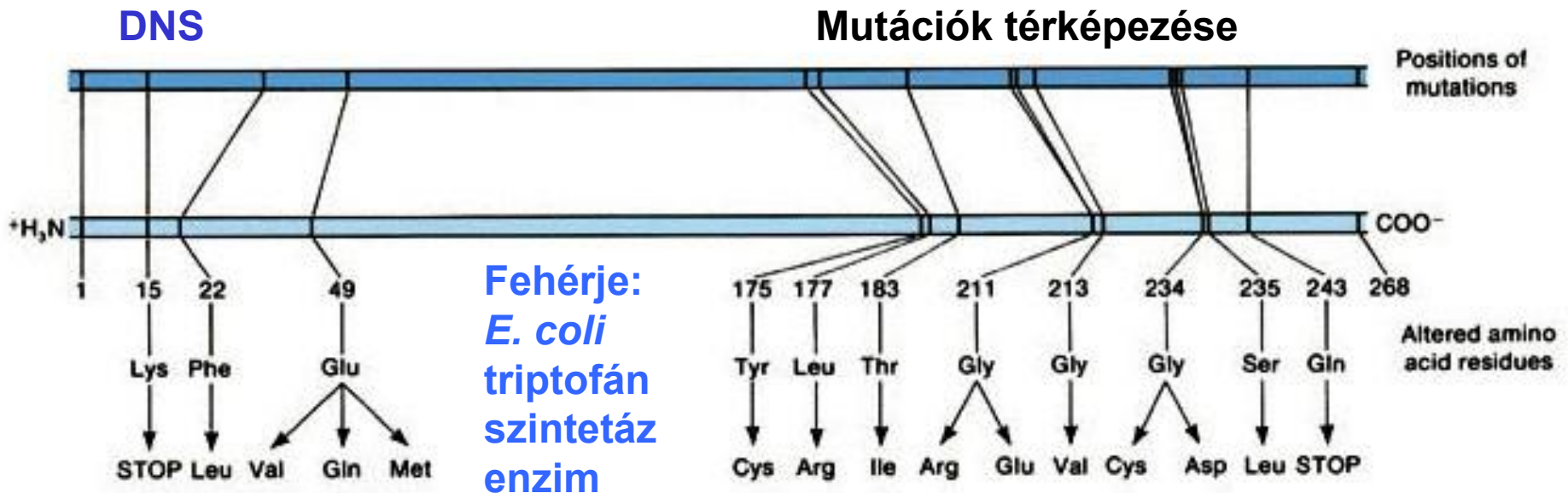
A menekítési mintázat egy bioszintézis útra utal.

A bioszintetikus út minden egyes átalakítási lépését egy-egy specifikus enzim végzi. Minden enzimet külön-külön egy-egy gén határoz meg.



Charles Yanofsky: A gén és fehérje kolinearitása (1967)

Van-e kimutatható összefüggés a gén nukleotid sorrendje, és a gén által meghatározott fehérje aminosav sorrendje között?



A mutációk sorrendje megfelel az aminosav cserék sorrendjének (a gén-géntermék szerkezete ko-lineáris).

Konklúzió

A gének nukleotid sorrendje tehát meghatározza a fehérjék aminosav sorrendjét, és azok egyedi tulajdonságait.

Ismétlés – a génfogalom fejlődése

Gén

- 1950-es évektől
- a kódolási szabályok felismerése
- a DNS azon szakasza, amely egy transzkriptum

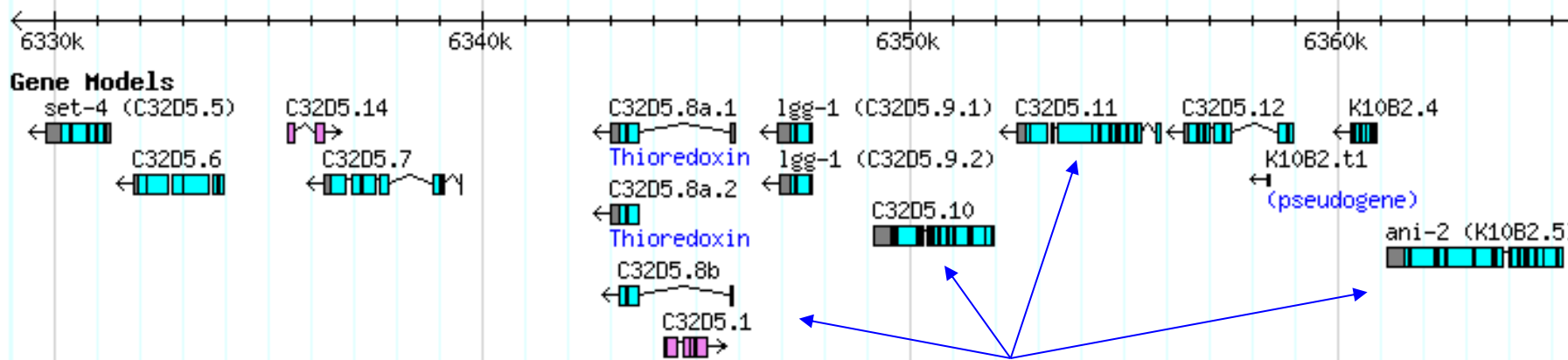
ORF

The screenshot displays the Bivseq software interface. The top menu bar includes File, Sequence, Sequencing, Edit, Vector, Restriction Enzymes, Boxes, Protein, Help, and Windows. Below the menu is a toolbar with various buttons for sequence analysis. The main window shows a DNA sequence in a text area, with a protein translation displayed below it. The protein sequence is: M R V E G I Q R N W K. The DNA sequence is: TAGTAAATATTGTGTGGACCATAGCTTATATAGTATATAGGAAATGGTATAGACAAAGAGAAATAGACTGGT. The protein sequence is: YAGTTAAAGAAATTAAGGAAGAGCAGAGACAGTGGCAGTGGAGAGTGGAGGGGATACAGAGGAATTCGAAA. The protein sequence is: CAAATGGTGGATATGGGGCACTCTTAGGCTTTTGGATGGTAAATGATTTATATATGTAAGGGGGGAACTTGTGGGTTC. The protein sequence is: Q W W I W G I L G F W M V M I Y N V R G N L W V. The interface also includes a 'MODE' button and a 'Features' section at the bottom.

ORF (open reading frame)

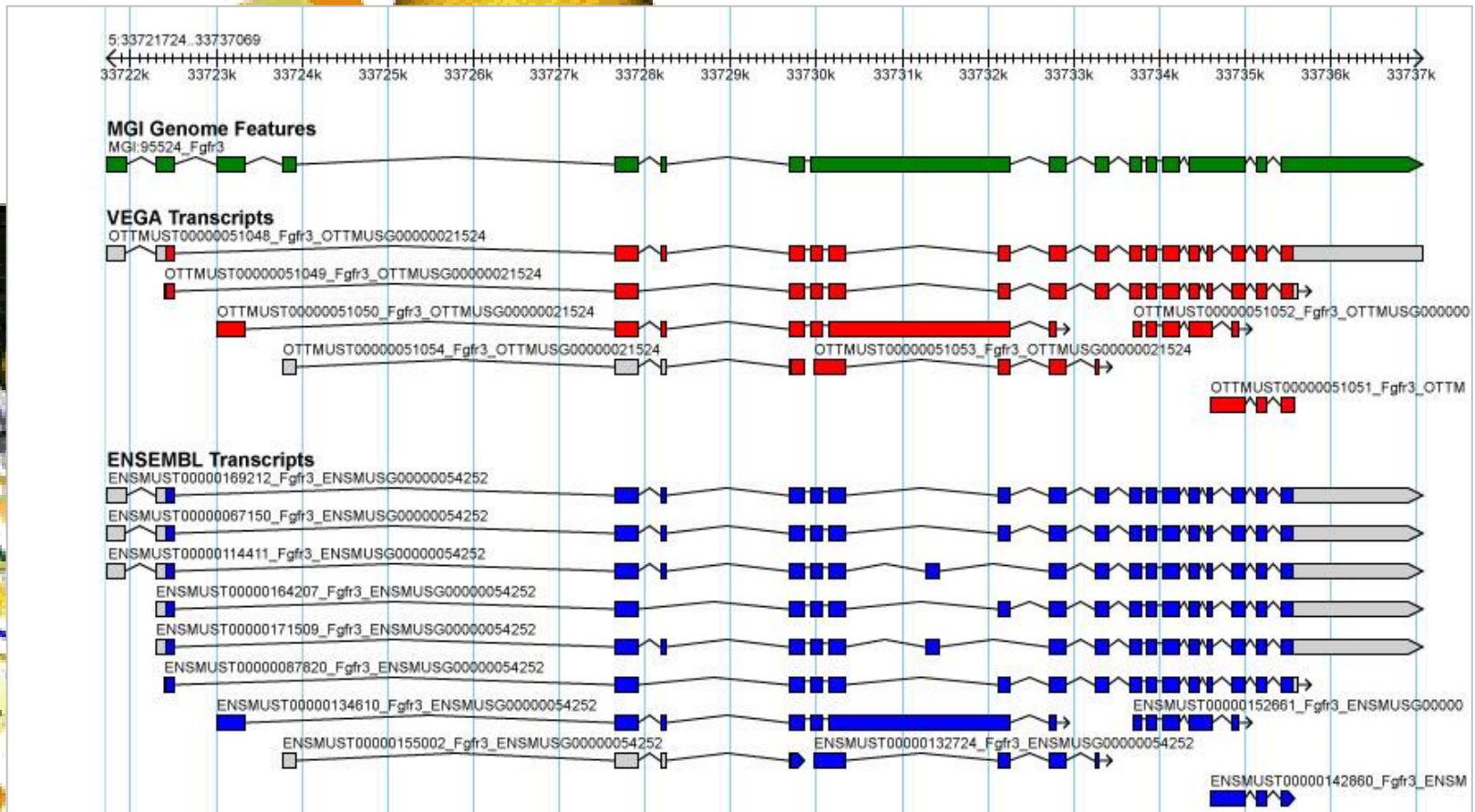
Nyers genomi szekvencia

... cgtgtttatcaggtcacctgctgagaaactgccaaattttcagtttctactaccttt tgggtcgaccgacatctgcgcggcactcgttctgtgttctgaattcgaattcgccgt gttccccctcacagtcagtaaatgatggggaaaccgatgagataacgaatacacccgttca
aaaggtaaagggtcactgttttcgatcgaattttcgatcaaaatgaaaaataagaagaa gaagagatggcagaaacatacagtcgatgatgaattcaaaaggcagaaaaatagaaaaaaa
gagtataaacaccactttatgaataaagccatgccagtttctaatagcaacgaaggga aaacacgagaaaaatggatagaggaaaaaggagaaaggagaaagggtgaattatagaatcga
ttgactgggaagcagcggcgactcgtagatttacaatagtaagatgtagaagaacgagac tcttttttaactcaaaaaatatgtatttaattatatactttgaaaaatttcgacatttt ttagagttagcctacagactcgtctcgaacggccaaaaacttttaataaccgtatc
cgcaagtatittgttttaattttcatgatctctacaattttccaaaaatgtatcggtt tttcctttaaaaatgtggaatttttaagtgaactattacaacagatacaggtgaaaaattg cga aacacttttgggtgcggttagctgaaaaagtttccatcgctgcgagaccggctaccgta
tttccgattgaaaaatcctcaacttctgcaaatgggtagtagcaaaattgtctcgaaa atgataaaatagccagaatcgaatcaaaatgattcctaagtcacgtttgagccctct tatgacatttcagacgatgacaactagaataaactgtcatttgacagatgactaatgga
tacaagagagccttttgcctaaagtggtgaccattttcgaataaaaattctcattttt tctactttgttcgaaatctacaatgatgtttacgttaatacaaatgtgacgtcaattc tatacagatgaaaaagtgatttcgcaatgtgattgttaactgttgaggtattccattc
gctggccgaaaaataacgatgagcatgaacatgaattttgtgtcttctctgtttatc atgaatcaaaaatttgaagtaatagcaaaaaatacaaaatccgagagaaaaacatgat tttctgggagggggagaaagagcaactcgtagacaatagtttgaatagaagtcactactcg
gaaccgtcatcagagaaaaatgagaagaaaatgaaggaaatacagaattattacagaa aatgagaagattttttaaagggttgggtttccattagaagtaagaaatttcattg tac aagtatacacattcgtcggcggaataacatgacactttattcctttttcgacct
ctctccatacacactttcgtcactgtaggcgatgtaaaggaaacagtcctctctgtgat ggtcctgtaataaagaaaaagggttaataatgaaaaataaacgactggttagttacctgg tag agttgtccattgtggtcatgtttgtggaatgacattgttgacaagaagaacaga
gcatctctggacgaagttggtgctgttctgatgaggaagtagaactgtccaacagta agatcggatgggaccaagtaacttcttatacaagtcagtgagcttgcatttgggtgt ttc tacaagaatcactggaatacggctcgtgggtacttctcgggactctgtctcctcgga
cgacgtctcaaaagttgttctcctctgtgaagccactcattttgattcgaaggta gtgtgaagagaaggttactggaataaaaactttaaactcagagaaaaatcataaaagaa ccatgagagaagaaggtgtaacaagtgagagtgaaatgaagggtgacatcacatgggttt
gagagattgacgcattcgaatacacatgcgaatctatataaaattgacgacgagtaact agtaaggcaaaaagagcagcatgagcaagaatggccctgtgtcaagtgagagaggaggtgtgc
gcgcacatcgggtcatatgagagcgtgacagcaggagacatcctattgtttctatgt ttgtctggcctgtttttgtgatgagcagagaaacaggacaagtacaatgcagctgttta gaggttgcggggaaactgtaattctgggaagactgaaagtcgatgatattagtaac
atttatcaaatattcactagtatccataaccagtttctacgaataattcttagcgcatgtt tccaaaaaattgaattctgaaagactttagtaatacaactaatactagattaaatgacc gtt caataaataattttggtatgatttagcaatatttttagatagaattgttaaccgta
catttaatagtc aaactgtgaaacatttctaatttcaaaattcaaatctaaaaaagat ttgatttgaaccgggtttttaacaaaccaactaaattacaacttttaataaaaa agtactgtcgtaccgacgtgccagaaagtgaaagaaatggcagaaagtcgaaagaag
agcgagaggcaagactgaacacaccaagacgaatggcactagctagaagagagagagat gagagagggggcggagacgagacaccacgactcaacatcatgtgactgtgtcctacg
cggcgaacacgagacagcaggcaggagagagagagatagtaggaaacattggatggtt tgagagagatagtagcagcagcatggtgtgagaaatcatcggttccaggttcgcatcgacagat tgtttgtttagattcttttagatggaattttaacagttagaatgatcaaaagtga
aaaagggtagaataaacaactagacaacagttggtattgagtagtttcttattaaagga acataatattgtaaaaactaaacgaataaacgatataataactatataccatacaataa tatgtaggtggaaagtcattagcgacataattctaaataaagagttggagcaatgaga
gcatcatccacattcacagctgtcaccgtgacgtagaatgtaatgaactagaagaggga ttaagaccagctggttaaacgctagaactgacaataaaaacaaatcaattaaaaagatc
ttaagacattaggggtcactccatgtaatcgatcagaaaggcaaaaataaaaaaggaa caagataaaaatttgcggaagcaaacccagaaaaataaaaaataaaaaataacaaacaaat
aaaccaaagggttaaaaattatagacagtcgaatagtacgaatgttttacacggacaga agtacaataatcagaataaagctataaataaataaaaaatgatagtcaacatgg
agaaaacaataaaaatgaaaaacgctttttcttgaaccgtaaaacaacgaataatcaa aaattgccgaataaagttcgtctgtagccaggtggaacatttgaaaacttgcactacg aaa catcgaaatgcagaaaaataaaagtaaaaaagttgtaaaaaattatgatgcct
aggaaaaagttgaaaactcgtcgatccgcttttaattgatttaacagagatcaaa tctcgattactgtgccttgaagtgaccaggtcagagagatctgtaaaaattagtt atg agactgtatcgaatagacaaactacaactgtactgttaacatcatcagg

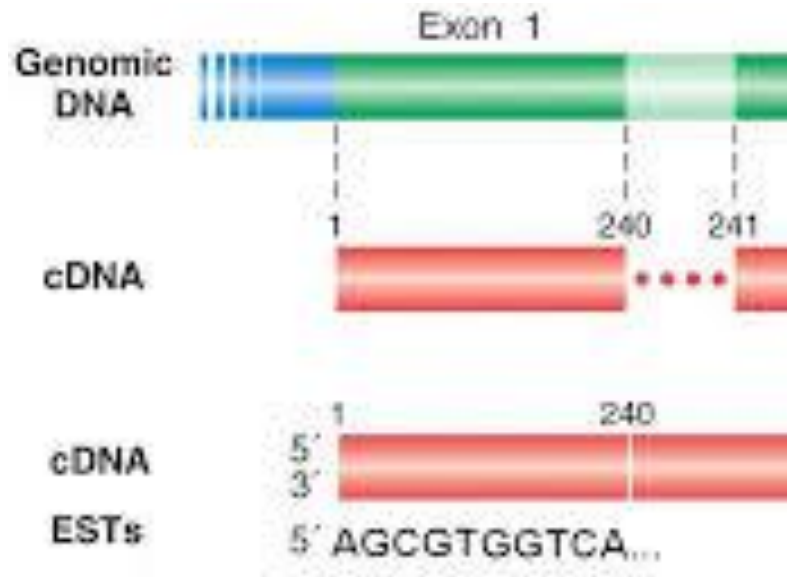


Kromoszóma részlet a prediktált ORF-ekkel

Annotáció (gének bioinformatikai meghatározása – ORF-ek meghatározása)



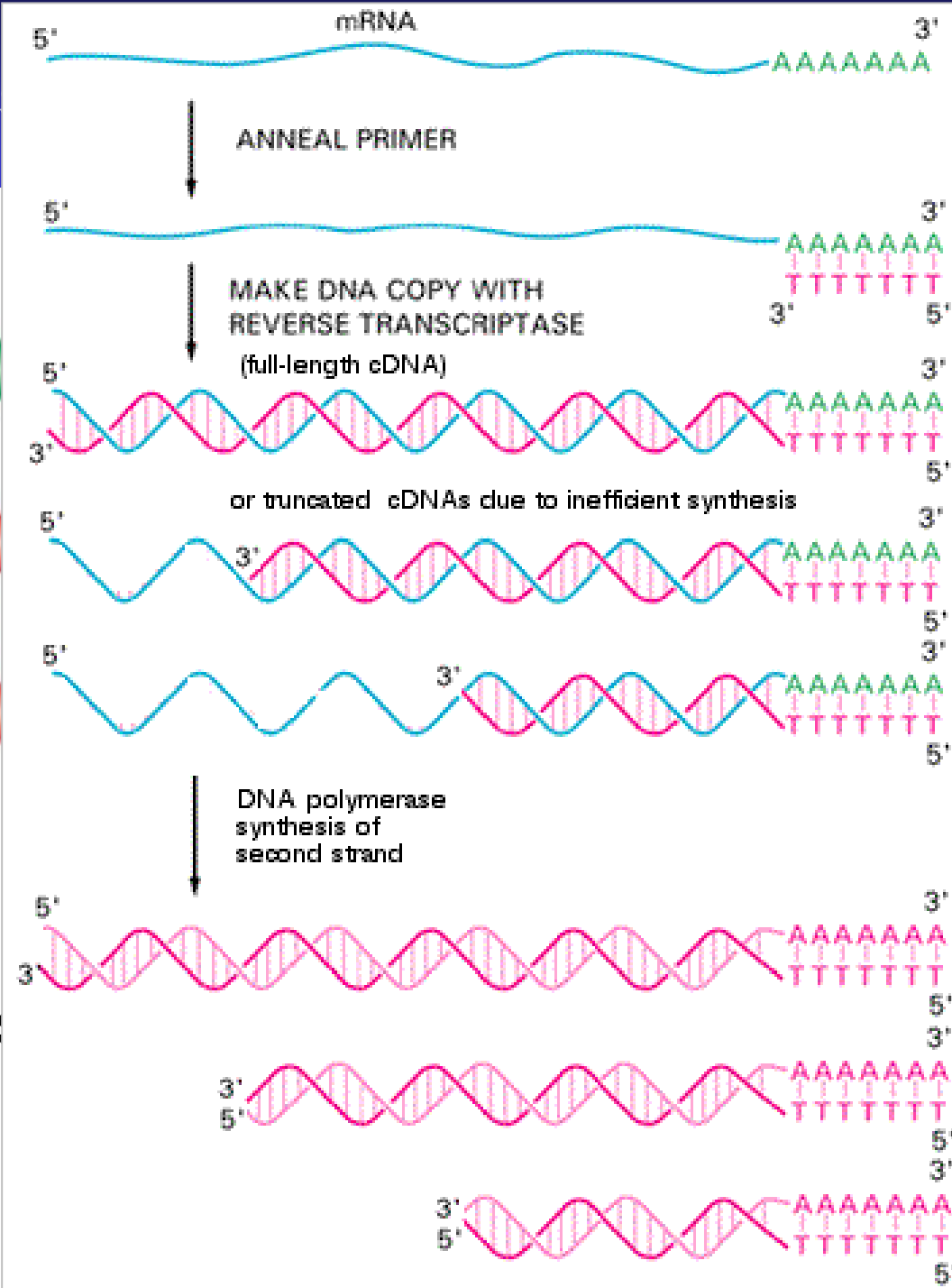
EST (express



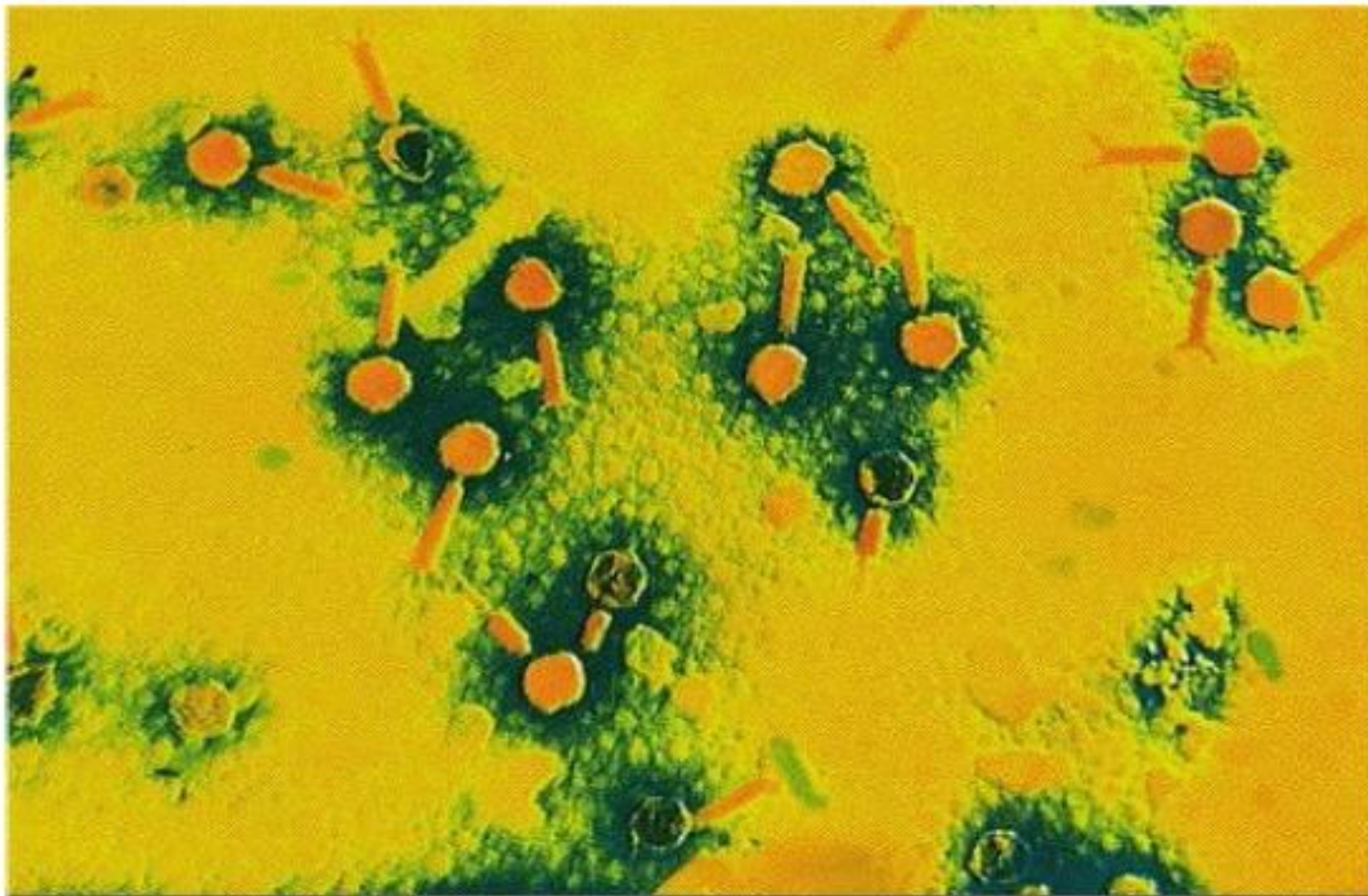
DNS



mRNA



A gén finomszerkezete



A génfogalom fejlődése: **cisztron**

Kísérleti alany: T4 fág

Az *E. coli* T4 fág EM képe.

Jól látszó fág összetevők:
fej, farok és a farok fonalai.

Seymour Benzer alkalmazta ezt a fágot
az *rII* gén természetét vizsgáló
kísérleteiben.



A gén finomszerkezete

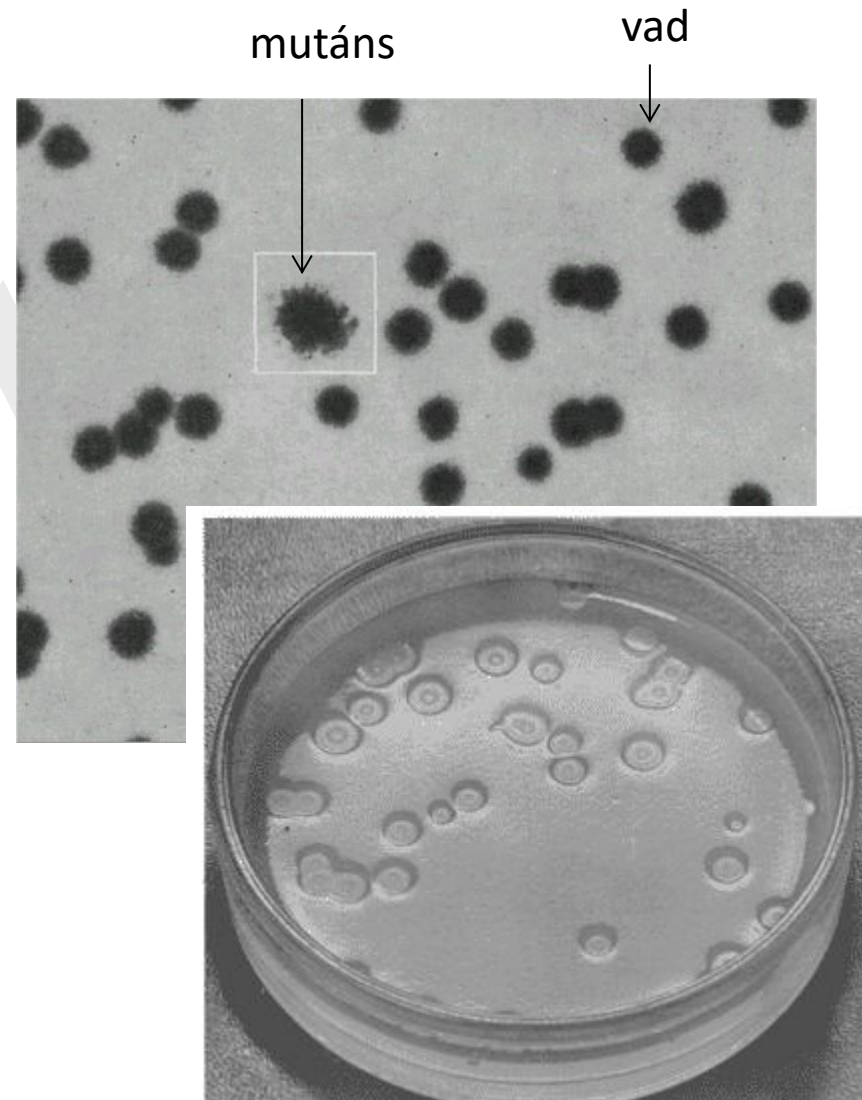
Az *rll* mutánsok tarfolt fenotípusa

Spontán, szabálytalan alakú tarfoltot eredményező mutáció a vad típusú T4 fág normális **plakk**jai között a bélbaktérium (*E. coli*) B törzsére szélesztve.

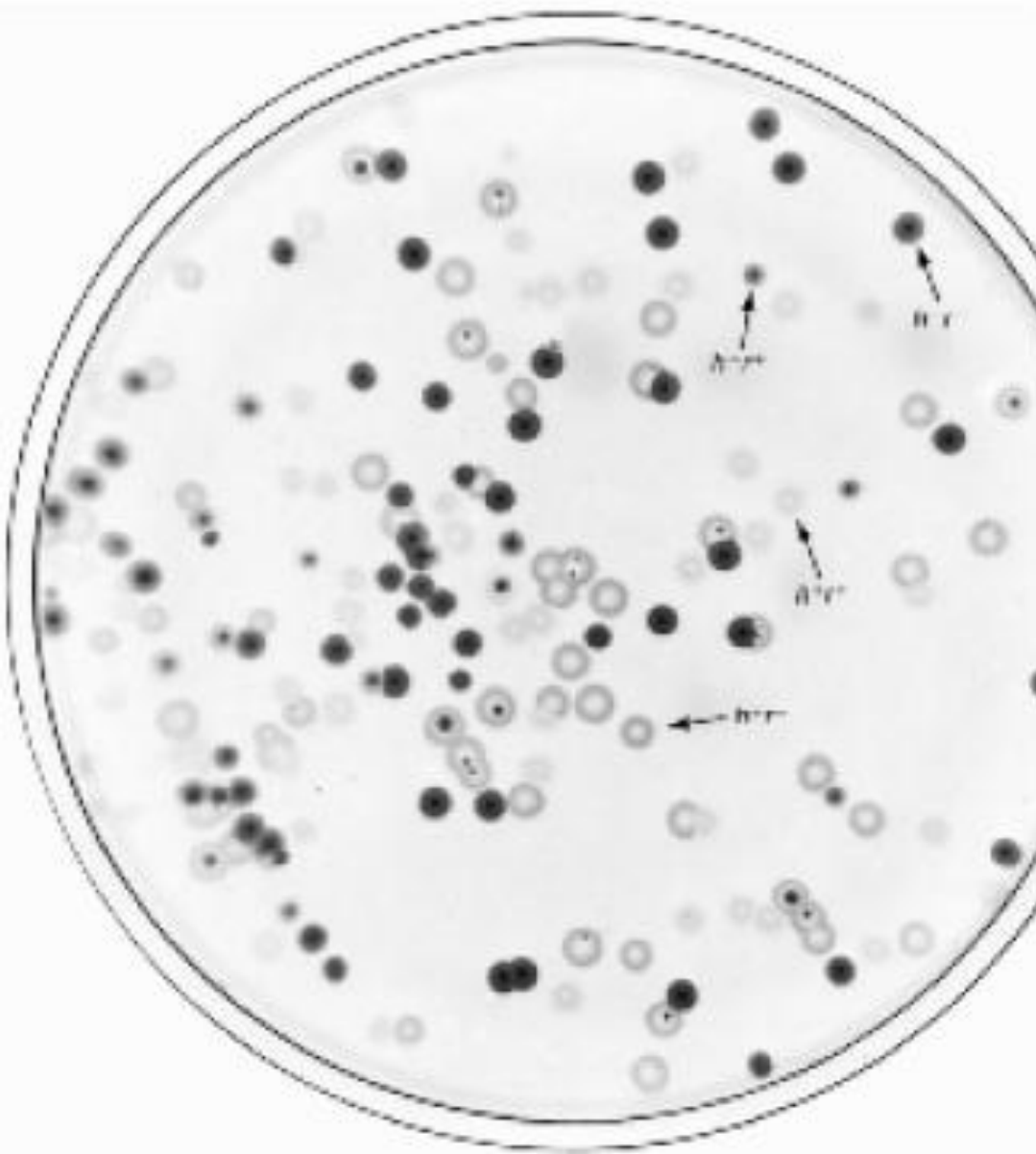
Minden **tarfolt**ban egyetlen fág 10^7 milliárd (10^7) körüli utódja található.

A tarfolt maga olyan területet jelez, amiben a baktérium sejtek elpusztultak.

A jellegzetes tarfoltot (fenotípus) okozó mutáns nyersanyagot ad a genetikai térképezéshez.



T4 fág fenotípusok



Összefüggő baktérium
pázsiton a lízis (fertőzés)
helyén plakkok (tarfoltok)
jelennek meg. Ezek
morfológiája:

- vad (kicsi, világos)
- nagy, világos
- kicsi, sötét
- nagy, sötét)



Kettős mutáns

„szülők”: nagy világos
és kicsi sötét egyszeres
mutánsok

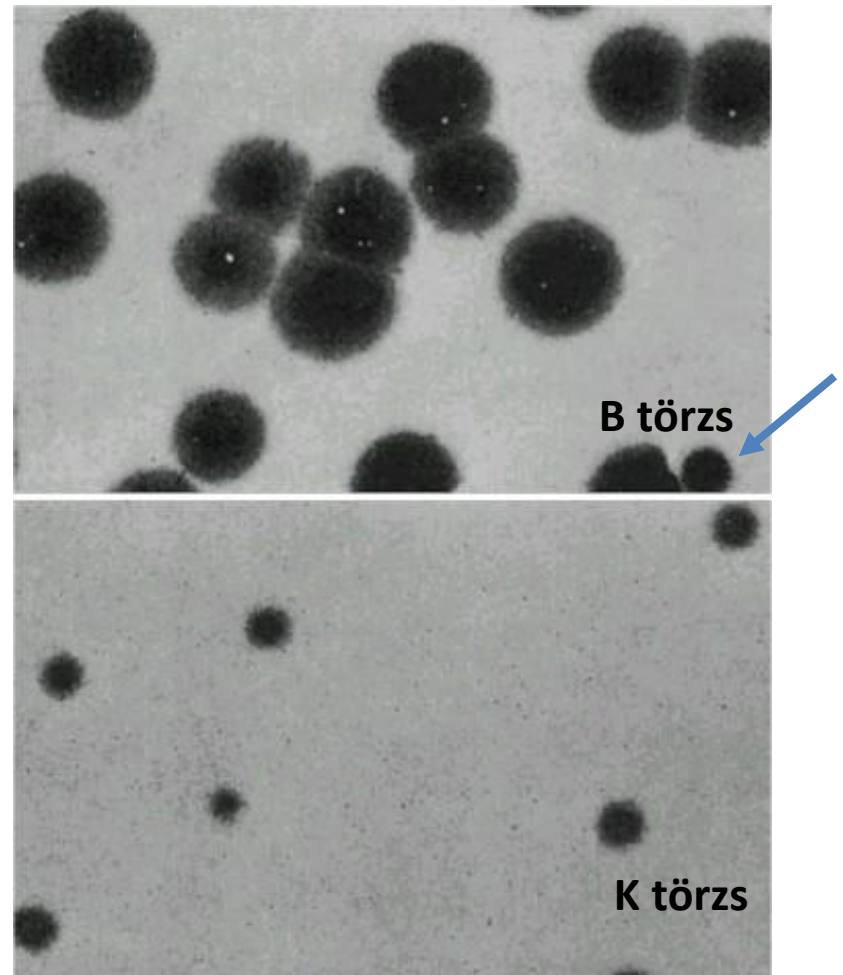
Keresztezés (egyszerre
fertőznek)

Vad típusú fágok kimutatása mutáns fágok keverékéből

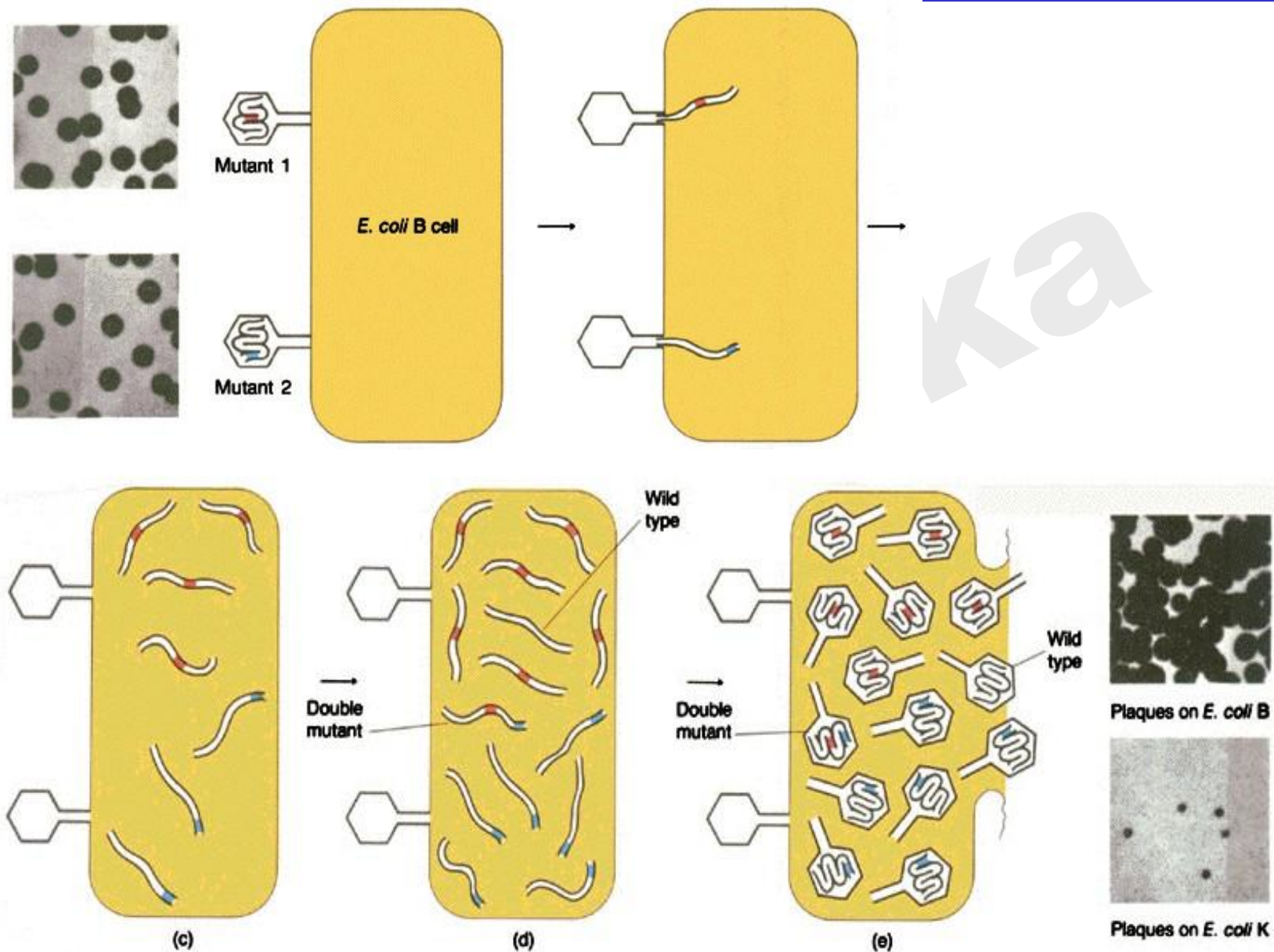
Vad és *rII* mutáns fág kevert populáció párhuzamos szélesztése *E. coli* K és B törzsére különböző eredményeket ad.

Felül B törzsön az *rII* mutánsok nagy, a vad típusúak kis tarfoltot eredményeznek (nyíl).

Ha ugyanezt a kevert populációt K törzsre szélesztjük (alul) csak a vad típusú fágok adnak tarfoltot.



Benzer fágkeresztezése



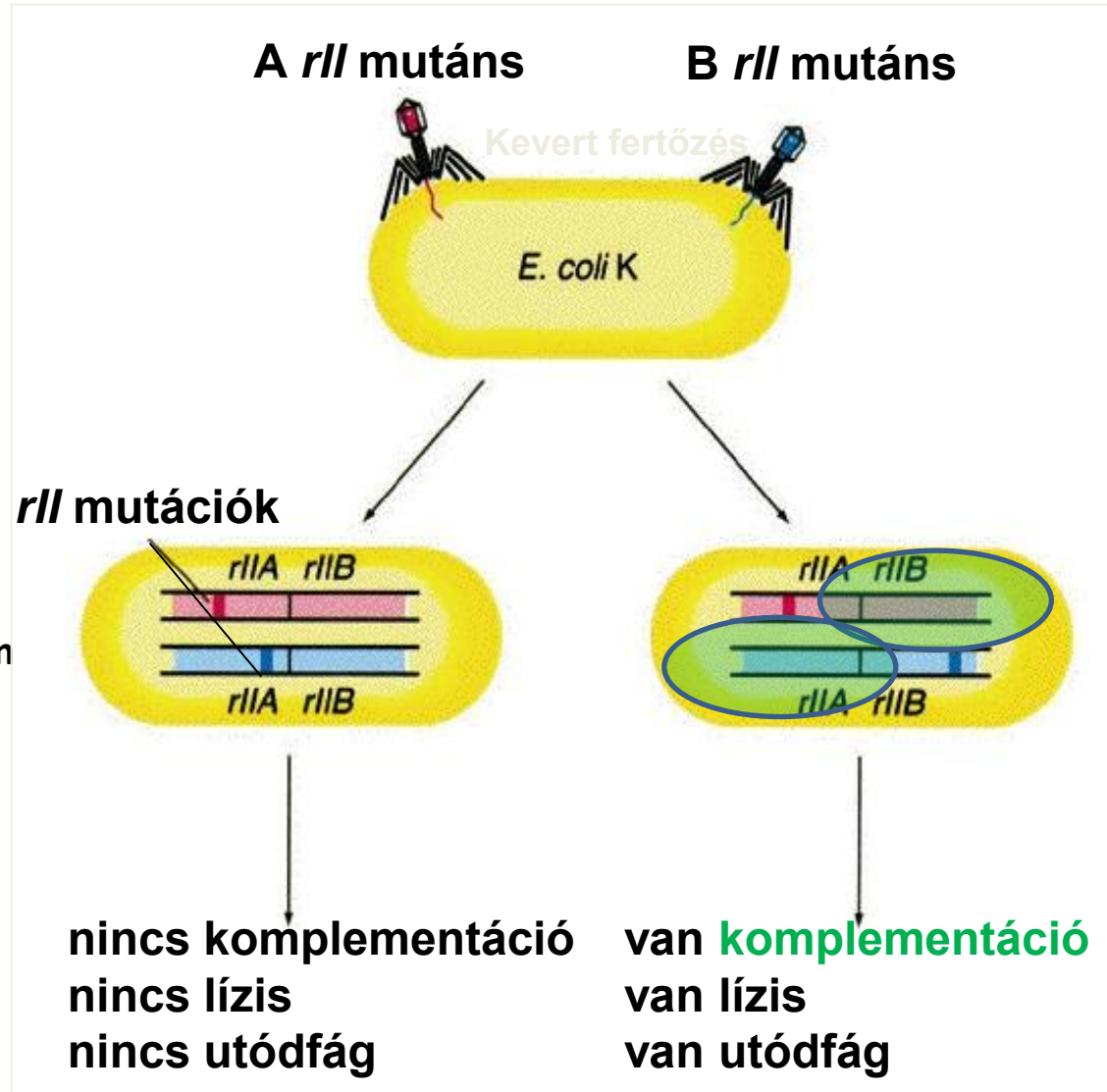
Komplementáció: heterozigótákban a normális funkció megjelenése

haploidokban átmeneti diploiddal lehetséges

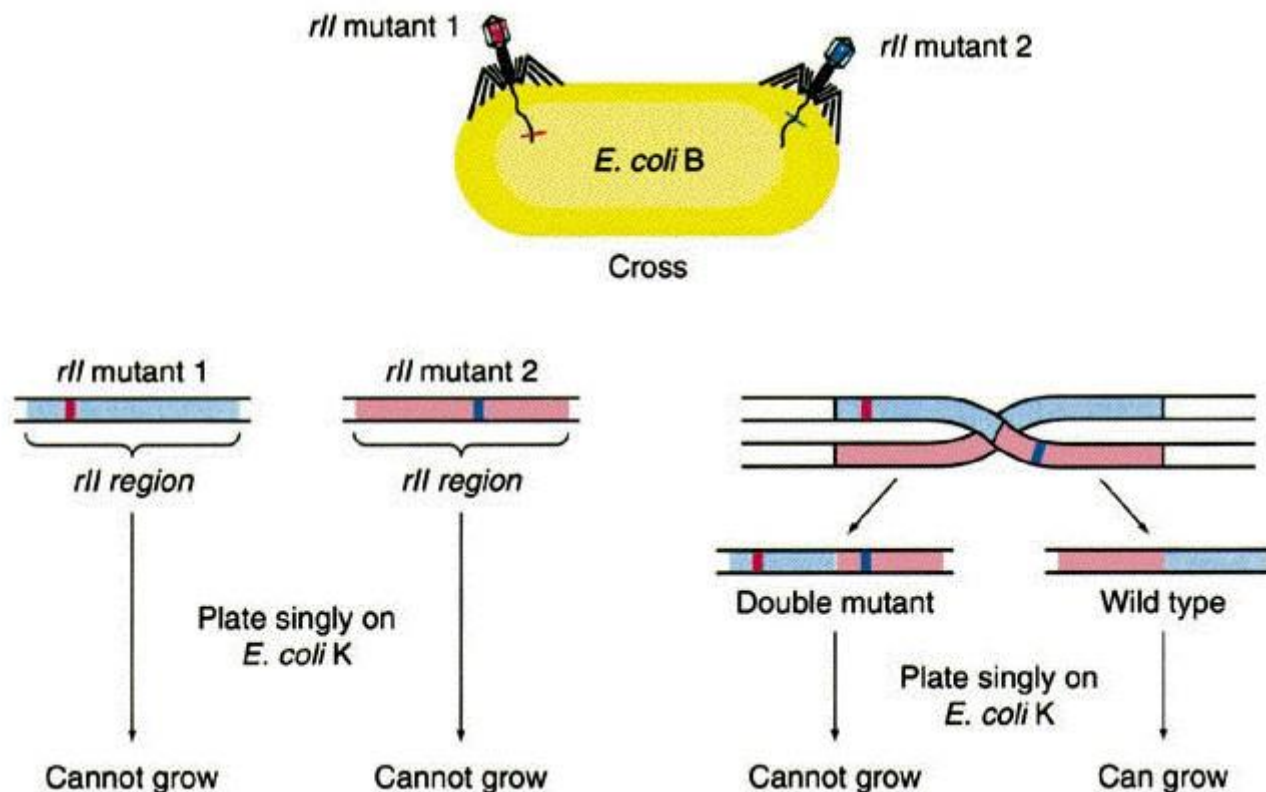
Az *rII* komplementáció sematikus képe. Két különböző *rII* mutánssal egyidejűleg fertőznek *E. coli* K törzs sejteket. Normálisan, egy *rII* mutáns nem képes az *E. coli* K-t lizálni.

Azonban, ha a két különböző mutáns komplementálni képes egymást, akkor lízis és fág szaporodás következhet be (rekombináció nélkül is).

Ha a két *rII* mutáns nem képes komplementálni egymást, akkor (rekombináció hiányában) sem lízis, sem fág szaporodás nem fog bekövetkezni.



A génen belüli **rekombináció**sok kimutatása

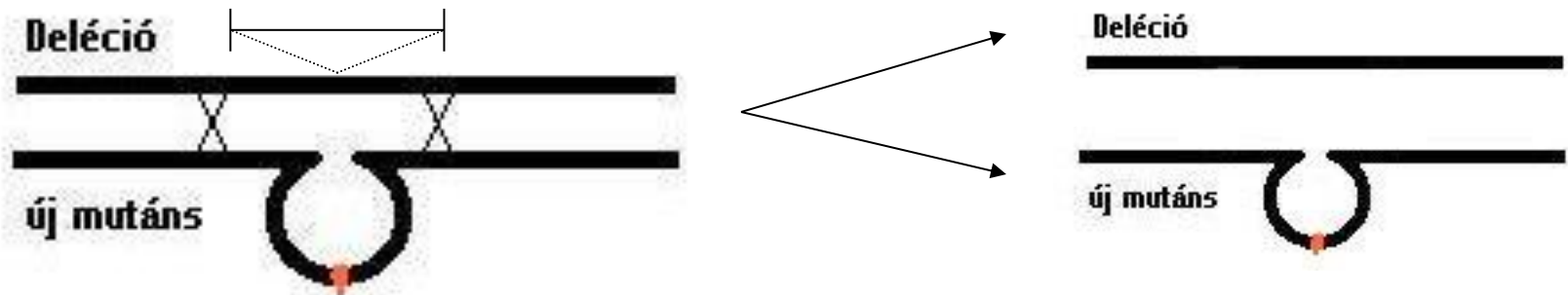


Az *rII* gén mutánsai nem nőnek *E. coli* K-n. Amikor két az *rII* lokusz különböző alléljeit hordozó fág ugyanazt a baktérium sejtet fertőzi, *E. coli* K-n növekedni képes utódok is megjelennek; más szóval utódok egy része *rII*⁺-á válik. Az eredmény jelzi, hogy **rekombináció** a génen belül is történhet és nem csak a gének között.

Az *rII* mutánsok egy része deléciónak bizonyult

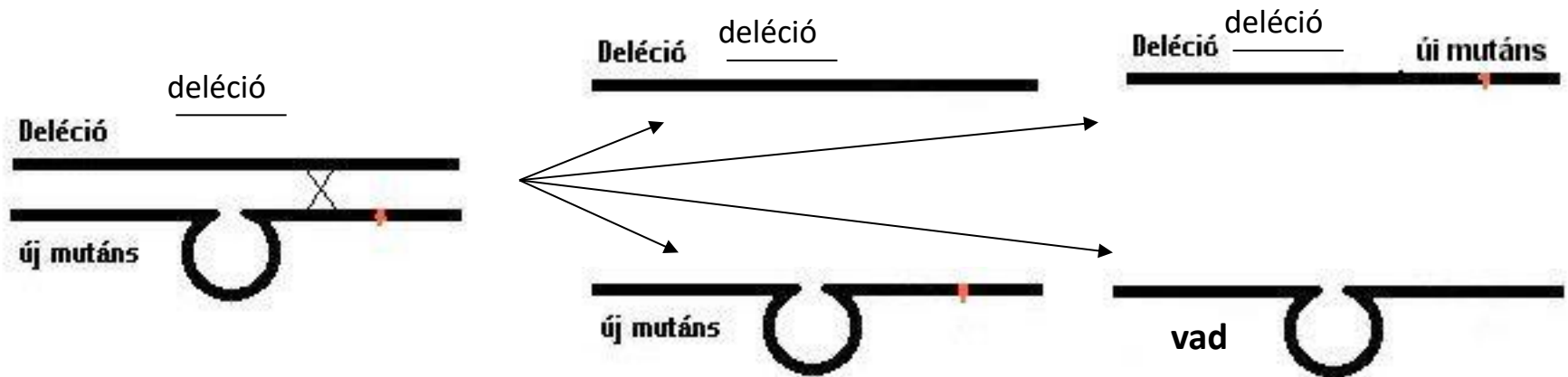
Az *rII* mutánsok egy része nem revertál, vagyis nem alakul vissza vad típussá. Ezeket csak deléciók okozhatják.

A deléciók keresztezéssel **térképezhetők** más deléciókhoz és pont mutációkhoz is (lásd deléciós térképezés).

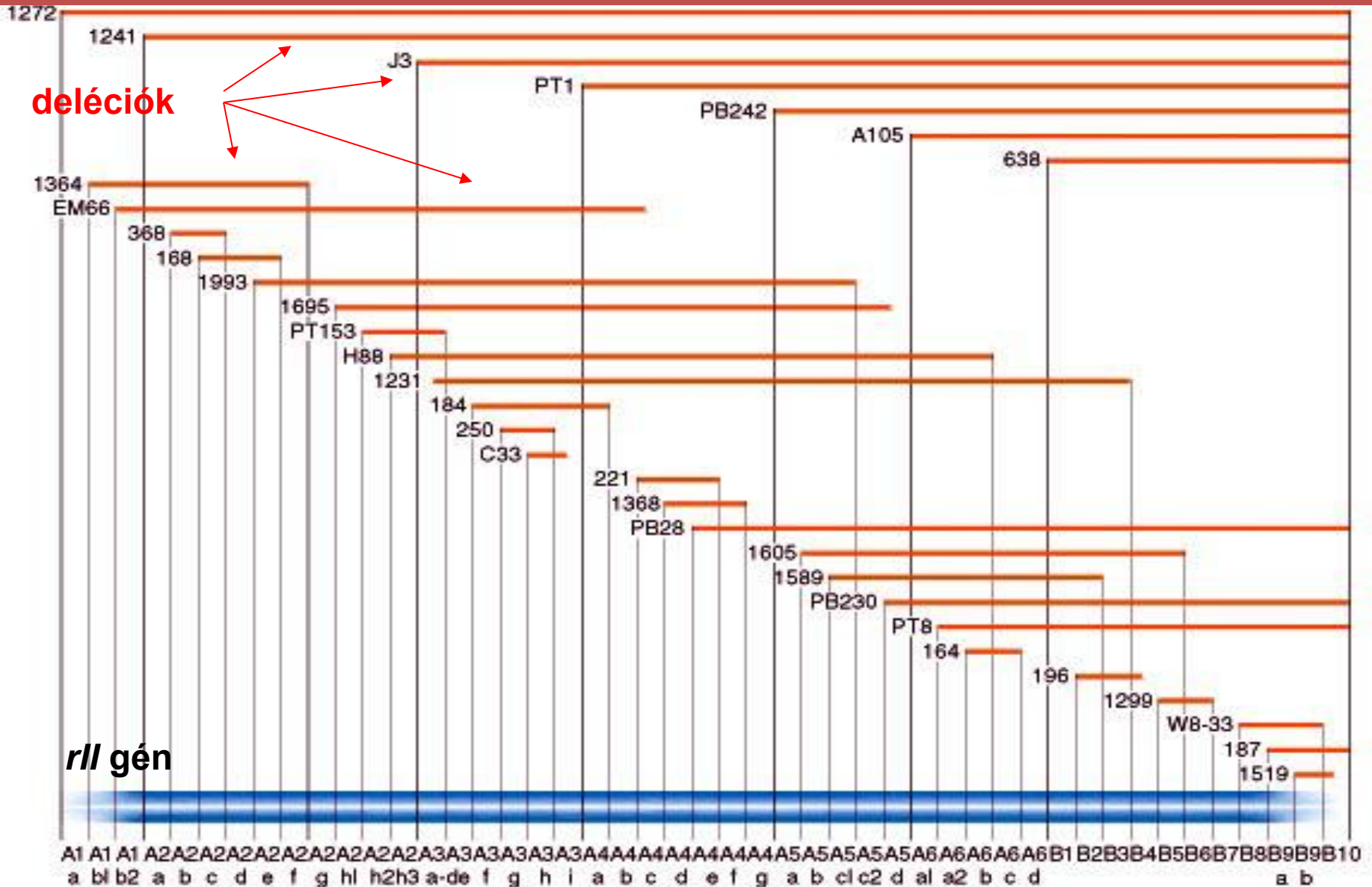


A deléciós térképezés alapja az, hogy ha egy mutációt a mutáns pontot átfedő delécióhoz keresztezünk, akkor nem jöhet létre vad típusú rekombináns.

Míg ha a mutáció a deléció területén kívülre esik, vad típusú rekombináns keletkezhet.



Az *rll* szakasz részletes deléciós térképe



Minden **deléciót** azonosító szám jelöl. Az ábra alján a deléciók által meghatározott szakaszok azonosítói szerepelnek. Néhány deléció kinyúlik az *rll* génből.

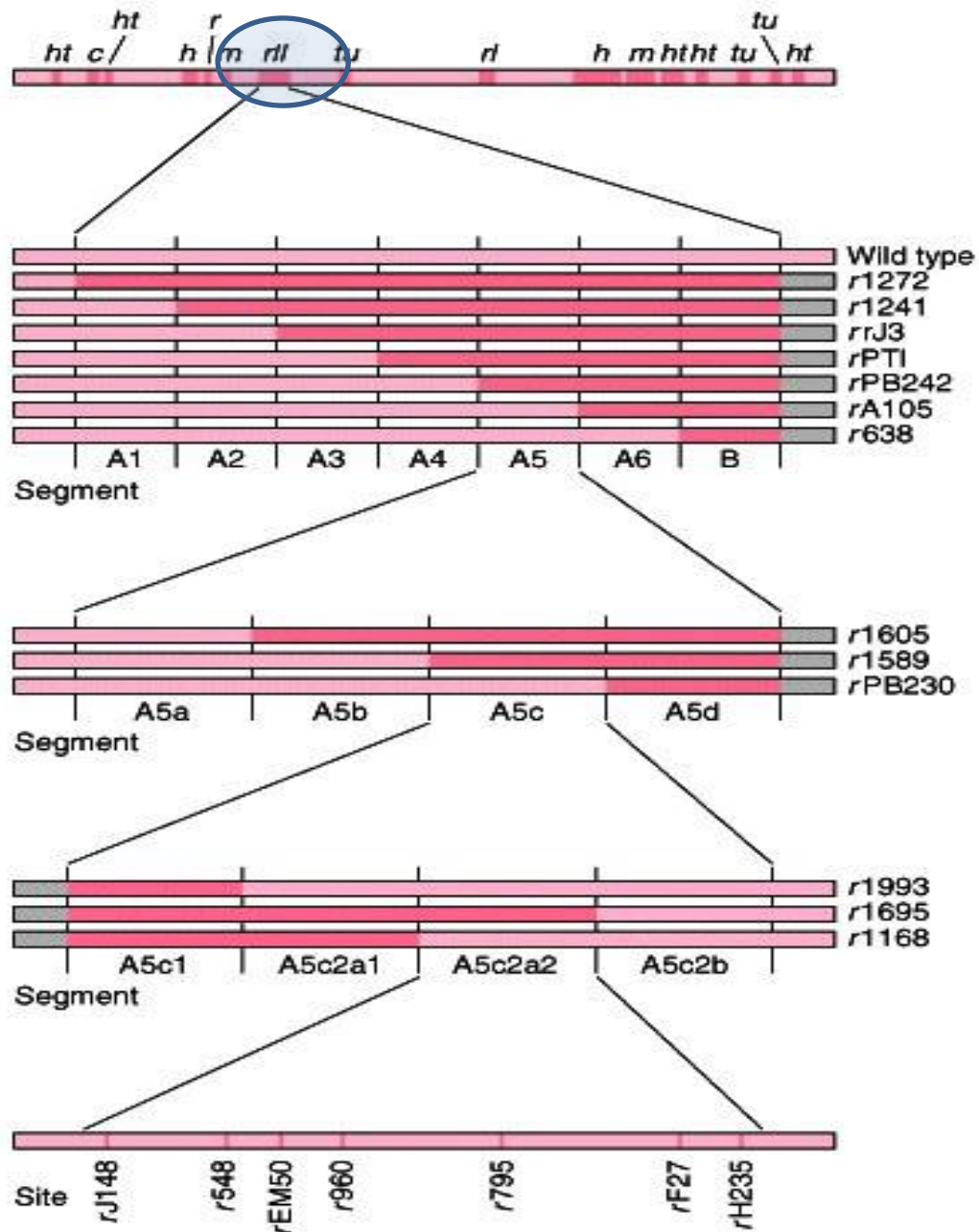
Az *rII* térkép felbontása csaknem nukleotid szintű

Az *rII* lokusz finom szerkezetének analízise végső soron egy adott mutáció helyzetét lokalizálta a T4 fágban található DNS molekula egyre kisebb szakaszaira.

Az *rII* régió a teljes molekula (felül) mindössze néhány százalékát jelenti. A térképezés az ismeretlen mutáns ismert kiterjedésű referencia delécióhoz (sötét vörös) keresztezésével történik.

Valójában mindegyik *rII* pontmutáció a DNS molekula legkisebb mutáltatható egységét, egyetlen bázispár megváltozását jelenti.

A legalsó, legfinomabb felbontású szakasz körülbelül 40 bázispárt jelent, ahol Benzer 7 mutációs helyet talált.



Az *rll* lokusz komplementációs térképe

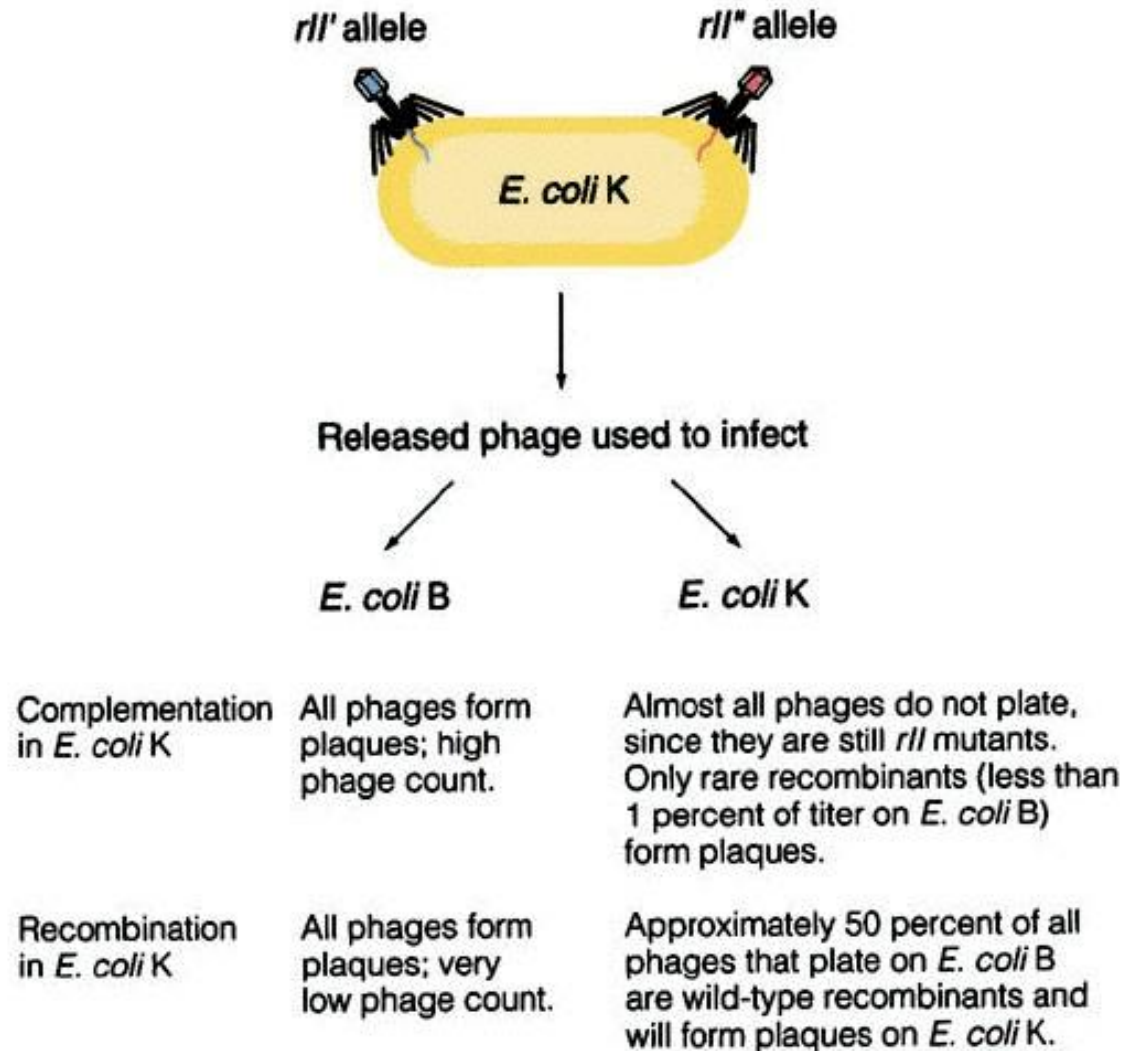


Komplementációs adatok alapján az *rll* lokusz két komplementációs egységre osztható. Az A csoportba eső mutációk és a B csoportba eső mutációk komplementálják egymást. Az *rll* lokusz ez alapján két különálló funkcionális csoportra osztható. **A diploid modell alapján az *rll* lokusz két génből áll.**

A komplementáció és a rekombináció megkülönböztetése

Ha *E. coli* K sejteket két *rII* mutáns fág keverékével fertőzünk akkor **komplementáció esetén** nagymértékű lízist tapasztalunk, de a kiszabaduló utód fágok *rII* mutánsok maradnak és nem szaporodnak *E. coli* K sejteken egyes fertőzési kísérletekben.

Ha nem komplementáció, hanem **rekombináció történik**, akkor a rekombinációs esemény ritkasága miatt lizáló utód fágok mennyisége sokkal kevesebb, azonban a néhány kinövő fág körülbelül 50% vad típusú rekombinánsot tartalmaz, és képes tarfoltot képezni *E. coli* K-n egyes fertőzési kísérletekben is.



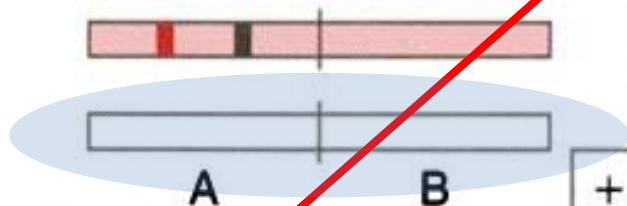
A cisz-transz teszt

Komplementáció

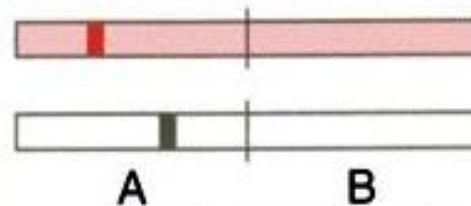
szempontjából nincs értelme

**Mutációk
ugyanabban a
cisztronban**

Cisz teszt

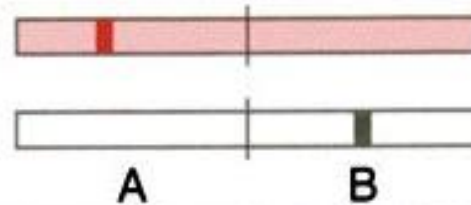
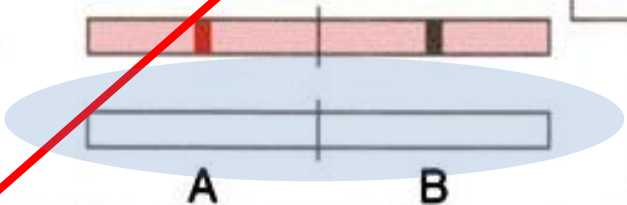


Transz teszt



+	-
+	+

**Mutációk
különböző
cisztronokban**



Egy diploidban vagy részleges diploidban két mutáció viszonyában beszélhetünk **cisz** vagy **transz** helyzetről. Ha a két mutáció ugyanazon a kromoszómán található, akkor **cisz** helyzetben vannak, ha két különböző (homológ) kromoszómán akkor **transz** helyzetben.

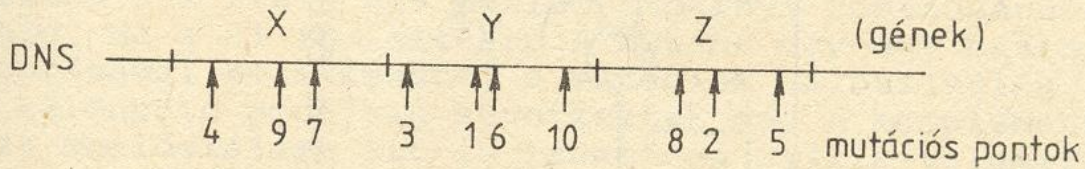
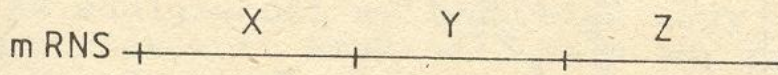
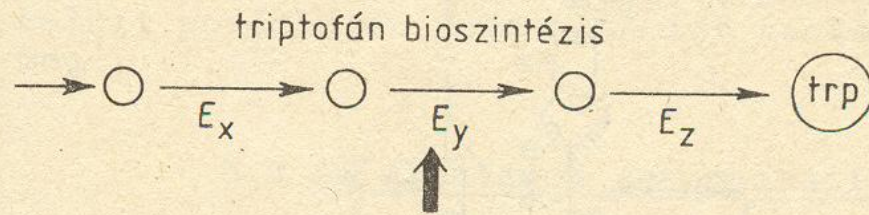
A cisz-transz teszt fágok esetén = a komplementációs teszttel. Annak kimutatására használható, hogy a két mutációs hely a génben ugyanabban a funkcionális egységben (cisztronban) helyezkedik-e el, vagy különbözőben:
Ugyanabba cisztronba eső mutációk nem képesek komplementálni egymást.

Egy cisztron = egy transzkriptum (polipeptid)

A cisztron az a genetikai egység, amin belül a transzhelyzetű mutációk nem komplementálják egymást.

A cisztron sokszor egyenértékű fogalom a génnel; a gén egyetlen transzkriptumot (valamilyen RNS-t) kódoló DNS szakasz.

Komplementációs teszt

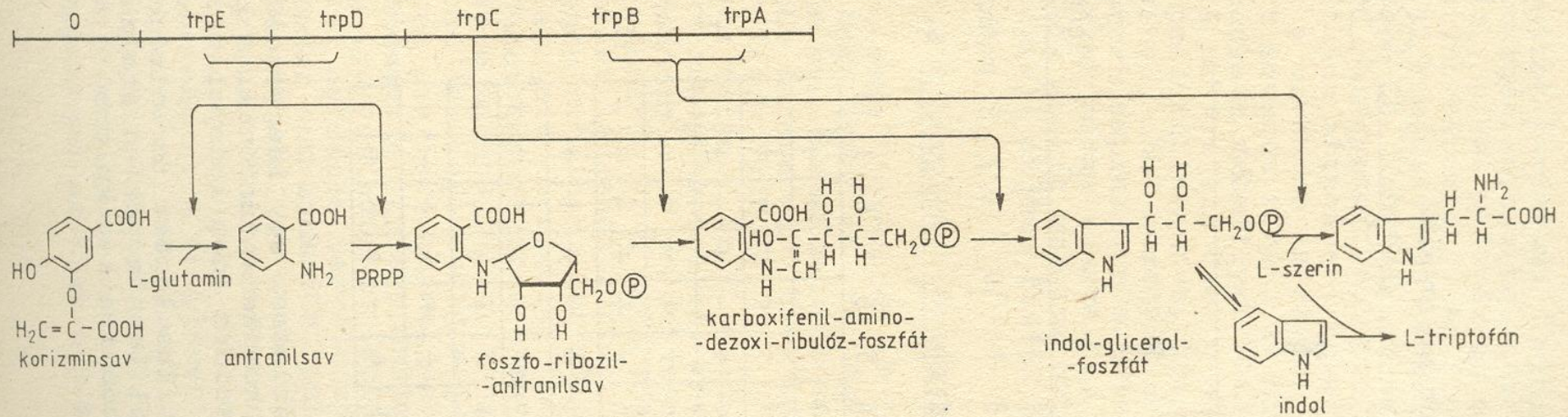


Mutánsok komplementációja

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	-	+	-	+	+	-	+	+	+	-
2	+	-	+	+	-	+	+	-	+	+
3	-	+	-	+	+	-	+	+	+	-
4	+	+	+	-	+	+	-	+	-	+
5	+	-	+	+	-	+	+	-	+	+
6	-	+	-	+	+	-	+	+	+	-
7	+	+	+	-	+	+	-	+	-	+
8	+	-	+	+	-	+	+	-	+	+
9	+	+	+	-	+	+	-	+	-	+
10	-	+	-	+	+	-	+	+	+	-

- I. csoport 1, 3, 6, 10
 II. " 2, 5, 8
 III. " 4, 7, 9

trp bioszintézise



Összefoglalás: Génfogalom fejlődése

