

12. HÉT

HUMÁNGENETIKAI ALAPOK

GÉN, GENETIKAI LOKUSZ, HOMOLOG KROMOSZÓMAPÁROK,
EMBERI KROMOSZÓMA SZERELVÉNY, AUTOSZOMÁLIS ÉS
IVARI/NEMI KROMOSZÓMÁK, ALLÉL PÁROK, HOMO ÉS
HETEROZIGOTA FOGALMAK,
GENOTÍPUS-FENOTÍPUS
MENDEL MUNKÁSSÁGA, MENDELI TÖRVÉNYSZERŰSÉGEK.

MOLEKULÁRIS GENETIKA, KLINIKAI GENETIKA, MUTÁCIÓK,
ÖRÖKLŐDŐ BETEGSÉGEK

CSALÁDFA (PEDIGRÉ) CSALÁDFAKUTATÁS
PUNETT TÁBLÁZAT

MONOGENIKUS ÖRÖKLŐDÉSŰ BETEGSÉGEK

- AUTOSZOMÁLIS DOMINÁNS ÖRÖKLÉSMENETŰ KÓRKÉPEK (FUNKCIÓNYERŐ MUTÁCIÓK)

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

ACHONDROPLASIA, POLYCYSTÁS VESE

COLON POLYPOSIS, EXOSTOSIS MULTIPLEX STB.

- AUTOSZOMÁLIS RECESSZÍV ÖRÖKLÉSMENETŰ KÓRKÉPEK (FUNKCIÓVESZTŐ MUTÁCIÓK)

ALBINISMUS, PHENYLKETONURIA, GALACTOSEAMIA, CYSTICUS
FIBROSIS STB.

- NEMI KROMOSZÓMÁKHOZ KÖTÖTT KÓRKÉPEK

AMELOGENESIS IMPERFECTA

KERATOSIS FOLLICULARIS (X-KROMOSZÓMÁHOZ KÖTÖTT
DOMINÁNS)

X-KROMOSZÓMÁHOZ KÖTÖTT RECESSZÍV:
HAEMOPHYLIA, MUSCULARIS DYSTROPHIA
(DUCHENNE TIPUSÚ), SZÍNVAKSÁG STB.

POLIGENIKUSAN ÖRÖKLŐDŐ KÓRKÉPEK

SOK GÉN HATÁSA → MULTIFAKTORÁLIS/ KÖRNYEZETI
TÉNYEZŐK HATÁSA

DIABETES MELLITUS, SCHIZOPHRENIA, SPINA BIFIDA,
HYPERTONIA, ÖRÖKLETES SZÍVBETEGSÉGEK, VELESZÜLETETT
CSIPŐFICAM STB.

CITOGENETIKA

**CITOGENETIKAI ALAPMÓDSZEREK, KROMOSZÓMA
VIZSGÁLATOK- NORMÁL ÉS KÓROS KROMOSZÓMA
SZERELVÉNY, ZAVAROK A KROMOSZÓMÁK
FELÉPÍTÉSÉBEN, SZÁMÁBAN**

**NEMI KROMOSZÓMÁK SZÉT NEM VÁLÁSÁVAL
KAPCSOLATOS KÓRKÉPEK/RENDELLENESSEGEK
KLINEFELTER SZINDRÓMA (XXY SZINDRÓMA)
TURNER SZINDRÓMA (X0 SZINDRÓMA)
MULTIPLEX X-SZINDRÓMA (3-5 X SZINDRÓMA)
DUPLA Y SZINDRÓMA (XYY SZINDRÓMA STB.)**

**AUTOSZOMÁLIS KROMOSZÓMÁK SZÉT NEM
VÁLÁSÁVAL KAPCSOLATOS KÓRKÉPEK/
RENDELLENESÉGEK**

DOWN SZINDRÓMA (21 TRISZÓMIA)

PATAU SZINDRÓMA (13 TRISZÓMIA)

EDWARDS SZINDRÓMA (18 TRISZÓMIA STB)