

OBSAH

Str.

<u>1. MOLEKULÁRNÍ ZÁKLADY DĚDIČNOSTI</u>	8
1.1 CENTRÁLNÍ DOGMA MOLEKULÁRNÍ GENETIKY	9
1.2 INFORMAČNÍ MAKROMOLEKULY	9
1.2.1 DNA	9
1.2.2 RNA	13
1.2.3 Proteiny	13
1.2.4 Informační makromolekuly - přehled	16
1.2.5 Chromozóm a ribozóm - příklady komplikovaných kvarterních struktur	19
1.3 PROCESY TOKU GENETICKÉ INFORMACE	20
1.3.1 Replikace DNA	21
1.3.2 Reparace DNA	22
1.3.3 Rekombinace a přestavby DNA	23
1.3.4 Transkripce a posttranskripční úpravy mRNA	24
1.3.5 Translace, genetický kód a posttranslační úpravy	25
1.3.6 Struktura eukaryotního genu a jeho transkripce a translace	28
1.4 REGULACE EXPRESE GENŮ	30
1.4.1 Regulace u prokaryot-operonový model	30
1.4.2 Regulace u eukaryot	31
1.5 MUTACE	32
<u>2. GENOVÉ MANIPULACE A ANALÝZA DNA</u>	33
2.1 ZÁKLADY GENOVÝCH MANIPULACÍ	33
2.1.1 DNA modifikující enzymy	33
2.1.2 Tvorba rekombinantních molekul DNA	33
2.1.3 Hostitelský systém, klonování DNA a knihovna genomové DNA	35
2.1.4 Reversní transkripce in vitro a knihovna cDNA	36
2.1.5 Gelová elektroforéza DNA	37
2.1.6 Radioaktivní značení DNA sond	38
2.1.7 Hybridizace DNA	39
2.1.8 Sekvenování DNA	41

2.2 ANALÝZA KOMPLEXNÍCH DNA	42
2.2.1 Southernova metoda	42
2.2.2 Analýza DNA s využitím amplifikace DNA metodou PCR	43
2.2.3 Alelově specifická hybridizace	44
3. <u>POUŽITÍ MOLEKULÁRNÍ GENETIKY V MEDICÍNĚ</u>	45
3.1 LIDSKÝ GENOM	45
3.1.1 Struktura, mapování a sekvenování lidského genomu	5
3.1.2 Mutace jako příčina dědičných chorob	44
3.1.3 Polymorfismy DNA	47
3.2 DIAGNOSTIKA DĚDIČNÝCH CHOROB ANALÝZOU DNA	49
3.2.1 Princip	49
3.2.2 Přímá diagnostika kauzálních mutací	49
3.2.3 Nepřímá diagnostika pomocí RFLP	50
3.2.4 Nejčastější a nejzávažnější lidské monogenní dědičné choroby	53
3.3 OSTATNÍ APLIKACE A PERSPEKTIVY REKOMBINANTNÍ DNA V MEDICÍNĚ	54